



# COVID-19 Pandemisinin Nadir Hastalığı Olan Bireyler Üzerindeki Etkisi

## The Effects of the COVID-19 Pandemic on People With Rare Diseases

<sup>1</sup> Merve Deniz PAK GÜRE

### ÖZET

**Amaç:** COVID-19'un hem sağlık hem de sosyal hizmet sunum sistemleri üzerinde olumsuz etkileri bulunmaktadır. Pandemi sürecinde toplumun bazı kesimleri dezavantajlı olma konumunun daha da derinleştiği bir noktaya taşınmıştır. Bu gruplardan biri de nadir hastalığı bulunan kişileri kapsamaktadır. Nadir hastalığı bulunan Avrupa'da 30 milyon, dünya genelinde ise 300 milyon kişi, pandemi sırasında en savunmasız nüfus grupları arasında yer almıştır. Çünkü genellikle kronik, karmaşık, dejeneratif ve ciddi şekilde yeti yitimlerine ve engelliliğe sebep olan nadir hastalıklar, özel bakım ihtiyaçları yaratmaktadır. Bu çalışma, nadir hastalığı bulunan kişilerin COVID-19'dan nasıl etkilendiğini incelemeyi amaçlamaktadır. **Yöntem:** Scopus, Web of Science, Networked Digital Library of Theses & Dissertations, ProQuest ve Google Scholar veri tabanları 'nadir hastalıklar ve COVID-19', 'nadir hastalıklar ve koronavirüs' ve 'COVID-19'un nadir hastalıklar üzerindeki etkisi' anahtar kelimeleri kullanılarak Türkçe ve İngilizce olarak taranmıştır. Tarama sonucunda 40 çalışmaya ulaşılmış ve araştırma kapsamına alma kriterlerine uygun 18 makale belirlenmiştir. **Bulgular:** Çalışmanın bulguları, nadir hastalığı olan hastaların sağlık sistemlerine erişim, günlük yaşam dinamiklerinin değişmesi ve bütünsel bakım hizmetlerine erişim ve psikososyal yönden sorunlar yaşadıklarını göstermektedir. Sağlık hizmetlerine erişim açısından teşhis, tedavi ve rehabilitasyon hizmetlerinin kısıtlanması gibi ciddi sorunlar belirtilmektedir. Günlük yaşam dinamiklerinin değişimi ve bütüncül bakıma erişim açısından, bakım hizmetlerinin aksaması, bakım verme sorumluluğunu aile üyelerinin üstlenmesi ve bu süreçte ailelerin ekonomik olarak zorlanması bulunmaktadır. Psikososyal güçlükler arasında ise anksiyete, korku ve depresyon düzeylerinde artış ile ruh sağlığı hizmetlerine erişimde kısıtlılıkların yaşanması bulunmaktadır. **Sonuç:** Nadir hastalığı olan bireylerin biyo-psiko-sosyal ve ekonomik yönlerden yaşadığı zorlukların ortadan kaldırılmasında hizmet sunum sistemlerinin geliştirilmesi önerilmektedir. **Anahtar sözcükler:** COVID-19, Nadir hastalıklar, Dezavantajlı gruplar

### ABSTRACT

**Aim/Background:** COVID-19 has negative effects on both healthcare and social service delivery systems. During the pandemic, some groups of society have found themselves in a position in which their disadvantage grew bigger. One of these groups include people with rare diseases. 30 million people with a rare disease in Europe and 300 million worldwide were among the most vulnerable population groups during the pandemic. Because, rare diseases that are chronic, complex, degenerative and cause serious sensation loss and create special care needs. This study aims to examine how people with rare diseases are affected by COVID-19. **Method:** Scopus, Web of Science, Networked Digital Library of Theses & Dissertations, ProQuest, and Google Scholar databases reviewed using the keywords 'rare diseases and COVID-19', 'rare diseases and coronavirus' and 'the impact of COVID-19 on rare diseases' in Turkish and English. As a result, 40 studies were found and 18 articles were determined to be in accordance with the inclusion criteria. **Results:** The findings of the study show that people with rare diseases experience problems in terms of access to healthcare systems, changing daily life dynamics, access to holistic care services, and psychosocial aspects. Severe problems such as restriction of diagnosis, treatment, and rehabilitation services in terms of access to healthcare services are mentioned. In terms of the change of daily life dynamics and access to holistic care, there are disruptions in care services, family members assuming the responsibility of providing care, and families having economic hardships in this process. Psychosocial difficulties include increased levels of anxiety, fear and depression, and limitations in accessing mental health services. **Conclusion:** It is recommended that service delivery systems should be improved to eliminate the biopsychosocial and economic difficulties of people with rare diseases.

**Key Words:** COVID-19, Rare diseases, Disadvantaged groups

Received / Geliştirilme Tarihi: 17.04.2021, Accepted / Kabul tarihi: 12.08.2021

Başkent Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Sosyal Hizmet Bölümü, Ankara, Türkiye

\*Address for Correspondence / Yazışma Adresi:

Başkent Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Sosyal Hizmet Bölümü, Ankara, Türkiye, Tel: +90 0555 213 32 15, E mail: [mdpak@baskent.edu.tr](mailto:mdpak@baskent.edu.tr)  
Merve Deniz PAK GÜRE. COVID-19 Pandemisinin Nadir Hastalığı Olan Bireyler Üzerindeki Etkisi. TJFMPC, 2021;15(4): XX-XX.

DOI: 10.21763/tjfm.918503

## 1. GİRİŞ

COVID-19 salgını 2019 yılının son aylarında Çin'in Wuhan kentinde başlamış olup tüm dünyaya hızlıca yayılmıştır. Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) tarafından, Ocak 2021 tarihinde yayınlanan COVID-19 durum raporunda 96.2 milyon kişinin SARS-CoV-2 ile enfekte olduğu ve COVID-19 nedeniyle 2.06 milyon kişinin hayatını kaybettiği belirtilmiştir.<sup>1</sup> Türkiye'de ise 10 Mart 2020 tarihinde ilk vaka bildirim yapılmış, Sağlık Bakanlığı tarafından gün ve gün yeni enfekte kişi sayısı ve artan vefat sayıları bildirilmiş ve salgın ciddiyeti giderek artmıştır. Nisan 2021 verilerine göre Türkiye'de toplam test sayısı 43.148.200'e ulaşmıştır. Semptom gösteren 4.150.039 hastayla birlikte can kaybı 35.320'ye yükselmiştir.<sup>2</sup>

Salgının bu biyolojik etkisi tüm dünyada psikososyal ve ekonomik değişimleri de beraberinde getirmiştir. Şüphesiz, salgının bu yıkıcı yönü ülkelerin hem sağlık hem de sosyal sistemleri üzerinde olumsuz etkiler yaratmıştır. Ülkeler yoğun karantina önlemleri almış, sokağa çıkma sınırlamaları getirilmiş, çoğunlukla evden çalışma biçimine geçilmiş, hem kamu hem de özel sektörde esnek çalışma saatleri uygulanmış ve sosyal hareketlilik büyük ölçüde kısıtlanmıştır. Salgın sürecinde sağlık hizmetlerinin kullanım alanlarının büyük bir çoğunluğu koronavirüsle enfekte olmuş kişilere ayrılmıştır. Yoğun bakım servisleri özellikle solunum desteği gereksinimi bulunan hastaların ihtiyaçlarını giderecek biçimde düzenlenmiş, kendi uzmanlık alanlarında farklı polikliniklerde görev yapan sağlık personeli, COVID-19 servislerinde görevlendirilmiş ve salgının hızını azaltmak için virüsle enfekte olmuş veya temasta bulunmuş kişilerin takibini gerçekleştirmek üzere filyasyon ekiplerinde sağlık çalışanları görevlendirilmiştir.

COVID-19 pandemisi, toplumdaki farklı gereksinimleri bulunan kırılgan ve hassas gruplar arasında farklı etkiler yaratmıştır. Bu grupta yer alan önemli bir nüfus grubu ise nadir hastalığı bulunan bireylerden oluşmaktadır. Avrupa'da yaklaşık 30 milyon, Türkiye'de 5 milyon ve dünya çapında nadir bir hastalıkla yaşamına devam eden 300 milyon kişi pandemi sırasında en savunmasız nüfus grupları arasında yer almıştır.<sup>3</sup> Genellikle kronik, karmaşık, ilerleyici tipte görülen ve ciddi şekilde yeti yitimi ve engel yaratma potansiyeli bulunan nadir hastalıklar, salgın sürecinde özel bakım gereksinimleri doğurmuştur. Bu çalışmanın amacı, COVID-19 pandemisi sürecinde nadir hastalıkları olan kişilerin salgından nasıl etkilendiğini incelemektir. Bu çalışma kapsamında öncelikle nadir hastalıkların temel özellikleri ve kavramsal çerçevesi ortaya konulmuş; ardından COVID-19 pandemisi sürecinde nadir hastalıkları

olan kişilerin salgından nasıl etkilendikleri üzerine yapılan çalışmaların bulguları aktarılmıştır.

### Nadir hastalıkların kavramsal çerçevesi ve özellikleri

Nadir görülen hastalıklar, Amerika Birleşik Devletleri'nde 200.000'den ve Avrupa ülkelerinde 2.000'den daha az kişiyi etkileyen hastalıklar olarak tanımlanmaktadır.<sup>3</sup> Nadir hastalıklar genellikle kronik özelliktedir ve bu hastalıklara sahip olan kişilerde önemli yeti yitimleri bulunmaktadır.<sup>4,5</sup> Bugüne kadar on binden fazla farklı nadir hastalık türü tespit edilmiştir.<sup>6</sup> Bu hastalık grubu içerisinde görece daha sık görülen nadir hastalıklar arasında nadir görülen kanserler, otoimmün hastalıklar, doğumsal anomaliler ile gen mutasyonları ve kromozomal anormalliklerden kaynaklanan hastalıklar ve çeşitli metabolizma hastalıkları bulunmaktadır.<sup>7</sup> Bu hastalıkların %80'inin genetik kökenli olduğu bilinmektedir. %20'sinin ise enfeksiyonların (bakteriyel veya viral kökenli), alerjilerin ve çevresel nedenlerin sonucu olarak ortaya çıktığı düşünülmektedir.<sup>8</sup>

Nadir hastalıklar, dünya nüfusunun yaklaşık %3,5-%5,9'unu etkilemektedir.<sup>3</sup> Bu oranlar Avrupa'da yaklaşık 30 milyon ve dünya çapında 300 milyon kişinin nadir bir hastalıkla yaşamını sürdürdüğünü göstermektedir. Nadir hastalıklar büyük oranda çocukluk döneminde ortaya çıkmaktadır. Nadir hastalığı bulunan çocukların yaklaşık %30'u beş yaşından önce yaşamını yitirmektedir. Türkiye'de çocukluk döneminde Rett Sendromu, Fenilketonüri (PKU), Kistik Fibrozis (KF), Konjenital Adrenal Hiperplazi ve Spinal Müsküler Atrofi (SMA) diğer nadir hastalıklara kıyasla görece daha sık görülen nadir hastalıklar arasında bulunmaktadır. Yetişkinlik döneminde ise Huntington hastalığı, Crohn hastalığı, Behçet hastalığı, nadir görülen kanserler, cam kemik sendromu (*Osteogenesis Imperfeka*), erken yaşlanma hastalığı (*Progeria*), nadir görülen metabolik hastalıklar ve Albinizm nadir görülen bu hastalıklara örnek olarak ifade edilebilir.<sup>7</sup>

Nadir hastalıklar alanında gerek teşhis gerekse tedavi süreçlerinde zorluklar yaşanabilmektedir. Nadir hastalıklar alanında çalışmalar yapan kurum, kuruluş ve personel sayısının kısıtlı olması, teşhis için gerekli ekipmanların (çeşitli test ve görüntüleme yöntemleri gibi) az sayıda bulunması, bu zorlukların temel sebepleri arasında bulunmaktadır. Bu koşullar, nadir hastalıkların doğru teşhis edilmesinde gecikmelere, etkili tedavinin uygun zamanda alınamamasına ve hastalığın seyrinin olumsuz etkilenmesine yol açmaktadır.<sup>9</sup> Tedavi sürecine bakıldığında da benzer koşulların mevcut olduğu görülmektedir. İlk olarak, özellikle bu

hastalıklarda belirli bir tedavi protokolünün bulunmaması ve sağlık hizmeti sunan özelleşmiş kurumların yetersizliği gibi sebeplerden dolayı sorunlar yaşanmaktadır. İkinci olarak ise nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan ilaçlara ‘yetim ilaçlar’ ismi verilmektedir. Bu ilaçların maliyeti oldukça yüksektir. Bu ilaçların sağlık sigortası kapsamında geri ödeme sistemlerine dahil edilememesi sonucunda hastaların tedavi süreçlerinde aksamalar meydana gelebilmektedir.<sup>10</sup>

Nadir hastalıklar, insan vücudundaki hemen hemen her sistemi ve organı etkileyebilme potansiyeli taşımaktadır. Bu biyolojik özelliklerin yol açtığı etkiler psikososyal ve ekonomik yönlerden de hem nadir hastalığı bulunan bireyi hem de aileyi etkilemektedir. Bu hastalıklar genellikle yaşam kalitesinde bozulmalara neden olmakta, ruh sağlığında ciddi depresif duygu durum ve kaygı ortaya çıkarmakta, bakım yükü oluşturmakta ve finansal durum üzerinde yıkıcı etkiler yaratmaktadır.<sup>11</sup> Nadir hastalıkları olan kişiler, sağlık durumlarını korumak için düzenli olarak sağlık hizmetleri sunucuları ile iletişim halinde olmak durumundadır. Oldukça güç şartlarda yaşayan bu kişiler, COVID-19 salgını gibi sağlık durumunu etkileyen önemli kilometre taşları karşısında can yakıcı sorunlarla karşı karşıya kalma potansiyeline sahiptir.

### **COVID-19 Pandemisi ve Nadir Hastalıklar**

COVID-19 salgını, nadir hastalığı bulunan kişilerin yaşamında savunmasız konumlarını derinleştiren bir dizi olumsuz etkiye sebep olmuştur. Bu durum karşısında uluslararası arenada faaliyet sürdüren sivil toplum inisiyatifleri, nadir hastalığı bulunan kişilerin artan savunmasızlık durumunu politika yapımcıların ve yetkililerin dikkatine sunmak amacıyla çeşitli çalışmalar gerçekleştirmişlerdir.

Uluslararası Nadir Hastalıklar Birliği (2020) yayınladığı çağrıda öncelikle COVID-19 krizinin önceden beri var olan sağlık, sosyal ve ekonomik eşitsizlikleri pekiştirdiğini ifade etmiştir.<sup>12</sup> Daha sonrasında ise nadir hastalıkların bakım ihtiyaçlarını ortaya çıkaran kronik, oldukça karmaşık, ilerleyici ve ciddi şekilde sağlıkta bozulmalara yol açan doğasını dikkate alarak; nadir hastalığa sahip olan kişilerin küresel salgından etkilenen yüksek riskli bir popülasyon olduğunun altını çizmiştir. Bu mevcut koşullar karşısında ise iki alanda sürekli ve güçlendirilmiş çabalara gereksinim duyulduğu belirtilmiştir. Bunlardan ilki, önceden var olan eşitsizliklerin şiddetlenmesi riskini ortadan kaldırmaktır. İkincisi ise nadir bir hastalıkla yaşayan insanları küresel salgın sürecinde yaşamın her alanında ayrımcılığa uğramaktan korumaktır. Buna paralel olarak COVID-19’a karşı müdahale ve iyileştirme stratejilerinin yanı sıra

ülkelerin sağlık sistemlerinin uzun vadeli olarak yeniden yapılandırma planlarında bu kişileri daha da savunmasız hale gelmekten korumanın önemi vurgulanmaktadır.

COVID-19 pandemisinin ortaya çıkmasının ardından Nadir Hastalıklar Avrupa Ağı (EURORDIS), bu salgın karşısında nadir hastalığı olan bireylerin özel gereksinimlerinin olduğunu ifade eden bir deklarasyon yayınlamıştır. Bu deklarasyonda, makro boyutta ulusal ve bölgesel düzeydeki politika yapımcıları ile sağlık ve sosyal bakım profesyonellerinin nadir hastalığı olan kişilerin gereksinimlerinin farkında olmaları gerektiğinin altı çizilmiştir. Böylece pandemi sırasında “kimsenin geride bırakılmaması” yönündeki çabaların desteklenmesi gerektiği vurgulanmıştır.<sup>3</sup> Sonuç olarak ise nadir görülen bir hastalıkla yaşayan insanların, ailelerinin ve bakım veren kişilerin mevcut kriz sırasında endişelerinin ve ihtiyaçlarının bütüncül bakış açısıyla acil olarak dikkate alınması gerektiğine yönelik bir çağrı yapılmıştır.

Amerikan Ulusal Nadir Hastalıklar Örgütü (NORD), nadir hastalıkları olan kişilerin pandemiden nasıl etkilendiklerini öğrenmenin ve bu halk sağlığı kriziyle ilgili yanıtlar üretmenin gerekli olduğunu ortaya koymuştur.<sup>13</sup> Bu kapsamda nadir hastalığı bulunan kişilerin tıbbi süreçlerde sorunlar yaşayabileceklerini, sağlık durumlarının olumsuz etkilenebileceğini, özellikle karantina süreçlerinin psikolojik sağlık açısından negatif etkiler yaratabileceğini, bu süreçte bu kişilerin gereksinim duyabilecekleri kaynaklara erişimde sorun olabileceğini öngören bir dayanışma çağrısı yapılmıştır.

Nadir Hastalık Organizasyonları Asya Pasifik İttifakı da koronavirüs pandemisi karşısında nadir hastalığı bulunan kişilerin yaşadıkları güçlüklerin araştırılmasının ve kamusal otoritelerin bu konuda roller üstlenmesinin gerekliliğinin altını çizmiştir. Bu bağlamda küresel salgın sürecinde sağlık hizmetlerine erişimin, insan hakları ihlallerinin önüne geçilmesinin ve nadir hastalığı bulunan kişilerin gereksinim duydukları kaynaklara erişiminin sağlanması yönünde desteklenmeleri vurgularında bulunulmuştur.<sup>14</sup>

Türkiye’de nadir görülen hastalığı olan bireylerin pandemi sürecindeki yaşamlarını ele alan çalışmalar da bulunmaktadır. Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB), Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü (TÜHKE) ve ORPHANET-Türkiye ekibi tarafından ilgili tıp meslek örgütlerinin iş birliğinde bilgilendirme faaliyetleri gerçekleştirilmiştir. Bu örgütler arasında Türkiye Çocuk Nörolojisi Derneği, Nöromusküler Hastalıklar Araştırma Derneği, Türkiye Fiziksel Tıp

ve Rehabilitasyon Derneği ve Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği bulunmakta olup, nadir hastalığı bulunan bireylerin ve ailelerinin pandeminin olumsuz etkilerinden korunmaları amacıyla tıbbi bilgiler sunmaktadır.<sup>15</sup> Bununla beraber T.C. Sağlık Bakanlığı tarafından nadir hastalığı bulunan bireylerin pandemi sürecinde hastaneye gitmeksizin ilaç raporlarını yenilemelerini gerçekleştirmek üzere mevcut raporların süresi uzatılmıştır. Türkiye’de nadir hastalığı olan bireylerin seslerini duyurmalarında önemli bir sivil toplum inisiyatifi olan Nadir Hastalıklar Ağı ise COVID-19 salgını sürecine yönelik acil bir çağrı yayınlamıştır. Bu çağrıda, COVID-19 nedeniyle nadir hastalıklara sahip bireylerin hastanelerde uygulanan tedavi süreçlerinde aksamalar yaşandığı vurgulanmış ve tıbbi desteğe erişim ve tedavi konusunda kamu otoritelerinden destek istenmiştir.<sup>16</sup>

Hem Türkiye’deki hem dünyanın dört bir yanındaki uluslararası kuruluşların da belirttiği üzere; koronavirüs pandemisi, nadir hastalığı olan bireyleri ve ailelerini gerek biyolojik gerek psikososyal gerekse ekonomik yönlerden olumsuz etkileme potansiyeli taşımaktadır. Bu çalışmada COVID-19 pandemisi sürecinde nadir hastalıkları olan kişilerin salgından nasıl etkilendiğine yönelik literatürde gerçekleştirilen çalışmalara odaklanılmaktadır. Çalışma sonucunda elde edilen bulguların nadir hastalığı olan bireylerin COVID-19 pandemisi sürecinde yaşadıkları sorunların fark edilmesinde ve bu sorunların çözümüne yönelik hizmet sunum sistemlerinin geliştirilmesinde faydalı olacağı düşünülmektedir

## 2. YÖNTEM

Bu çalışmada 15 Mart 2020- 15 Haziran 2021 tarihleri arasında yayımlanan ve nadir hastalıklar ile COVID-19 arasındaki ilişkiyi ele alan bilimsel çalışmalara odaklanılmıştır. Çalışma kapsamında ‘nadir hastalıklar ve COVID-19’, ‘nadir hastalıklar ve koronavirüs’ ve ‘COVID-19’un nadir hastalıklar üzerindeki etkisi’ anahtar kelimeleri kullanılarak Scopus, Web of Science, Networked Digital Library of Theses and Dissertations, Proquest ve Google Scholar veri tabanları Türkçe ve İngilizce olarak taranmıştır. Gerçekleştirilen bu tarama sonucunda 40 çalışmaya ulaşılmıştır. Çalışmaya dahil edilme kriterleri arasında “nadir hastalıklar” ve COVID-19 ilişkisini ele alan “tam metin olarak yayımlanmış çalışmaların” olması bulunmaktadır. Taramalar sonucunda elde edilen çalışmalar öncelikle başlık ve özet yönünden değerlendirilmiştir. Dâhil etme kriterlerine uygun olan 18 makale belirlenmiştir (Tablo 1). Elde edilen bu makaleler üzerinden içerik analizi gerçekleştirilmiştir. İçerik analizi sonucunda ise COVID-19 pandemisinin nadir hastalığı olan bireylere etkisi, belirlenen başlıklar altında irdelenmiştir.

**Tablo 1.** Literatür taraması sonucunda nadir hastalıklar ve COVID-19 pandemisi ilişkisini ortaya koyan çalışmalar

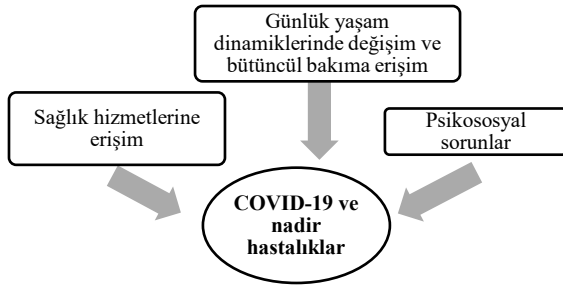
Yazarlar	Yıl	Başlık	Yayımlandığı yer	Konu
Chung ve ark. <sup>17</sup>	2020	COVID-19 pandemisinin Hong Kong'daki nadir hastalığı olan hastalar üzerindeki etkisi	European Journal of Medical Genetics	Hong Kong'da 89 farklı nadir hastalığa sahip 272 birey üzerinde COVID-19 pandemisinin etkisi, hasta ve bakım veren perspektifinden incelenmiştir.
Koningsbruggen-Rietschel ve ark. <sup>18</sup>	2020	SARS-CoV-2 klinik araştırmaları bozuyor: Nadir bir hastalığa özgü deneme aşımın rolü	European Respiratory Journal	COVID-19 pandemisinin kistik fibrozis gibi solunum yolu hastalıkları üzerindeki etkilerini, bu süreçteki klinik deneyler bağlamında ele almaktadır.
Baynam ve ark. <sup>19</sup>	2020	Nadir bir salgın sırasında nadir olanı korumak	The Medical Journal of Australia	Avustralya'da nadir bir hastalıkla yaşamına devam eden kişilerin salgından nasıl etkilendiğini ele almaktadır.
Talarico ve ark. <sup>20</sup>	2020	Küresel bir sağlık acil durumundan sonra nadir hastalıkların geleceğini şekillendirmek: dikkate alınması gereken organizasyonel noktalar	International Journal of Environmental Research and Public Health	COVID-19 salgınının ortaya çıkmasının ardından nadir hastalığı bulunan kişilerin gereksinim duydukları sağlık hizmetlerinin nasıl organize edilmesi gerektiğini ele almaktadır.
Lampe ve ark. <sup>21</sup>	2020	COVID-19'un nadir metabolik hastalar ve sağlık hizmeti sağlayıcıları üzerindeki etkisi: iki MetabERN anketinin sonuçları	Orphanet Journal of Rare Diseases	COVID-19 pandemisinin nadir görülen kalıtsal metabolik bozuklukların yönetimi ve tedavisi de dahil olmak üzere günlük yaşamda ortaya çıkardığı sorunları ele almaktadır.
Corrons ve ark. <sup>22</sup>	2020	Nadir anemiler, orak hücre hastalığı ve COVID-19	Acta Biomed	Nadir hematolojik hastalıklara sahip olan bireylerin COVID-19 sürecinden nasıl etkilendiğini ele almaktadır.
Brizola ve ark. <sup>23</sup>	2020	COVID-19 salgını sırasında nadir görülen kemik hastalıkları olan hastalara uzaktan yüksek kaliteli bakım sağlamak	Orphanet Journal of Rare Diseases	Nadir görülen kemik hastalıkları bulunan bireylerin COVID-19 salgınında desteklenmeleri için kurulan yardım hattı girişiminin temel özellikleri ele alınmaktadır.
Fiumara ve ark. <sup>24</sup>	2020	COVID-19 Pandemi Salgını ve Nadir Lizozomal Hastalıkları Olan Hastalar Üzerindeki Psikolojik Etkisi	Journal of Clinical Medicine	Kronik, ilerleyici ve çoklu sistem hastalıkları olan lizozomal depo bozuklukları bulunan bireylerin COVID-19 pandemisi sürecinde yaşadıkları tıbbi ve psikososyal sorunları ele almaktadır.
Chowdhury ve ark. <sup>25</sup>	2021	COVID-19 Pandemi Çağında Nadir Hastalıkların Araştırılması ve Yönetimi: Zorluklar ve Önlemler	Frontiers in Public Health	Pandemi sırasında kurumların, hastaların, ailelerinin ve bakım verenlerin karşılaştığı klinik, organizasyonel ve ekonomik zorlukların nadir hastalıkların yönetiminde bakımın sürekliliğine olan etkisi ele alınmaktadır.
Talarico ve ark. <sup>26</sup>	2021	COVID-19'un nadir ve karmaşık bağ dokusu hastalıkları üzerindeki	Nature Reviews Rheumatology	Avrupa Nadir ve Kompleks Bağ Dokusu ve Kas-iskelet Hastalıkları Referans Ağı

		etkisi: ERN ReCONNET deneyimi		(ERN ReCONNET) tarafından COVID-19'un üst düzey bakım sağlama konusundaki gereksinimleri ele alınmaktadır.
Rubio-San-Simon ve ark. <sup>27</sup>	2021	COVID-19 pandemisi sırasında çocukluk çağı kanserine yönelik erken evre klinik deneylerinde karşılaşılan zorluklar: İspanyol Pediatrik Hematoloji ve Onkoloji Derneği'nin (SEHOP) yeni ajanlar grubundan bir rapor	Clinical and Translational Oncology	COVID-19 pandemisinin İspanya'daki ilk ayında pediatrik kanser için faz I-II denemelerinin yürütülmesi üzerindeki etkisini analiz etmektedir.
McMullan ve ark. <sup>28</sup>	2021	COVID-19'un nadir görülen hastalık destek grupları üzerindeki etkisinin değerlendirilmesi	BMC Research Notes	COVID-19'un nadir görülen hastalığı/hastalıkları olan hastaları destekleyen gruplar üzerindeki etkisini değerlendirmeyi amaçlamaktadır.
Chaplin <sup>29</sup>	2021	Maskelenmemiş: COVID-19 pandemisi sırasında üç hastanın nadir görülen hastalık deneyimlerine dair bir içgörü	Orphanet Journal of Rare Diseases	İngiltere'de mastositoz ile yaşamına devam eden hastaların COVID-19 pandemisinden nasıl etkilendikleri ele alınmaktadır.
Aktaş <sup>30</sup>	2021	Bir sağlık krizi sırasında kronik ve nadir hastalık hastalarının sağlık hizmetlerine erişimi: Türkiye'de COVID-19 pandemisi örneği	Health Expectations	COVID-19 pandemisi sırasında Türkiye'de kronik veya nadir hastalıkları olan hastaların sağlık hizmetlerine erişim deneyimleri ele alınmaktadır.
Pak Güre ve ark. <sup>31</sup>	2021	COVID-19'un Türkiye'de nadir hastalıklara sahip kişilerin psikososyal yaşamları ve sosyal destek kaynakları üzerindeki etkilerinin incelenmesi	Asia Pacific Journal of Social Work and Development	COVID-19'un Türkiye'deki nadir hastalıkları olan kişilerin psikososyal yaşamları ve sosyal destek kaynakları üzerindeki etkilerini incelemektedir.
Limongelli ve ark. <sup>32</sup>	2021	COVID-19 salgını sırasında nadir görülen bir hastalık sağlık ağının karşılaştığı teşhis sorunları: Campania Nadir Hastalık Kayıt Defterinden alınan veriler	Journal of Public Health	Campania'daki nadir hastalıklar ağının COVID-19 salgını sırasında nadir hastalıkları olan kişilerin deneyimlerinin belirlenmesi amaçlanmıştır.
Halley ve ark. <sup>33</sup>	2021	“Görünüşe göre şu anda dünyada mevcut olan tek hastalık COVID-19”: COVID-19 pandemisi sırasında nadir görülen veya teşhis edilmemiş bir hastalıkla yaşamak	Genetics in Medicine	Nadir ve teşhis edilmemiş hastalıkları olan kişilerin COVID-19 pandemisinden nasıl etkilendiklerini ele almaktadır.
Chung ve ark. <sup>34</sup>	2021	Tematik bir çalışma: COVID-19 pandemisinin Asya Pasifik bölgesindeki on yerleşkede nadir görülen hastalık organizasyonları ve hastalar üzerindeki etkisi	Orphanet Journal of Rare Diseases	COVID-19 pandemisinin Asya Pasifik bölgesindeki nadir hastalık organizasyonları üzerindeki etki alanlarını değerlendirmek amaçlanmıştır.

### 3. BULGULAR

Çalışma kapsamında elde edilen araştırmalar, nadir hastalığı olan kişilerin COVID-19'dan üç açıdan etkilendiğini ortaya koymaktadır. Bunlar; sağlık hizmetlerine erişimde sorunlar, bütüncül bakıma erişim problemleri ve günlük yaşam dinamiklerinde değişimi ve psikososyal sorunları içermektedir (Şekil 1).

Şekil 1. COVID-19 pandemisinin nadir hastalığı olan bireylere etkisi



#### Sağlık hizmetlerine erişimde sorunlar

COVID-19 salgını, nadir hastalıkları olan bireylerin sağlık hizmetlerine erişimini önemli ölçüde etkilemiştir. Küresel salgın, özellikle bağışıklık sistemi sorunları, otoimmün bozukluklar ve solunum sistemi hastalıkları olanlar ile bağışıklık sistemini baskılayıcı ilaçlar kullanan nadir hastalığı olan bireyler için daha ciddi riskler içeren bir süreç yaratmıştır. Bu hastalar sağlık koşullarına daha fazla dikkat etmek ve kendilerini virüse karşı daha fazla korumak zorunda kalmışlardır.<sup>3,17,35</sup>

COVID-19 nedeniyle tüm ülkelerde genel popülasyonda sağlık hizmetlerine ihtiyaç duyan kişi sayısında artış meydana gelmiştir. Bu nedenle sağlık çalışanları, tıbbi cihazlar, yoğun bakım üniteleri ve hastane yatakları koronavirüs servislerinde hizmet sunumu için yoğunlaşmıştır.<sup>3</sup> Buna karşılık nadir görülen hastalığa sahip olan bireylerin sağlık hizmeti aldığı ileri düzey uzmanlığa sahip olan sağlık kuruluşları, pandemi hastanesi olarak hizmet vermeye başlamıştır. Bu, hastaların virüse yakalanma riskini artırdığından dolayı sağlık kurumlarından hizmet alma oranlarında düşüşe yol açmıştır. Buradan hareketle sağlık tesislerine yapılan ziyaretler, organ nakli veya farmakoterapiler dahil olmak üzere her türlü medikal girişimler, tıbbi taramalar, tetkikler ve randevular ertelenmiştir. Tedavisi yaşadıkları şehirden farklı bir şehirde devam eden hastalar, seyahat kısıtlamalarıyla karşı karşıya kalmıştır.<sup>3,18</sup>

<sup>36</sup> Bu zorluklar karşısında sağlık durumu kontrolleri

için takipler telefonla veya diğer tele tıp hizmetleri aracılığıyla yapılmaya başlamıştır.<sup>19</sup> Bu durumun sağlık kontrollerini aksatması ve nadir hastalıkların seyri üzerinde olumsuz bir etkiye yol açması muhtemel olarak görülmektedir. Sağlık hizmetlerine erişimde yaşanan bu durum, hastalarda sağlık kuruluşlarına gitme ve gitmeme arasında kararsızlığa neden olmuştur.<sup>18,19</sup> Bu durum da nadir bir hastalıkla yaşayan insanların gerekli sağlık bakımını sürdürmek için çevrimiçi teknolojin kullanıldığı tele tıp hizmetlerinin teminini artırmalarına yol açmıştır.<sup>37</sup> Buna karşılık Avrupa'da yaşayan nadir hastalığı olan on hastadan dokuzu tele tıp hizmetlerini kullanma deneyiminin faydalı olduğunu bildirmiştir.<sup>20,38,39</sup>

Avrupa'da nadir görülen bir hastalığı olan yaklaşık on kişiden dokuzu, nadir görülen hastalıkları nedeniyle aldıkları bakımda kesintiler yaşamıştır.<sup>40</sup> Bu kesintiler arasında sağlık profesyonellerini düzenli olarak görememek ve bakım hizmetlerinin bir kısmının beklemeye alınması bulunmaktadır.<sup>41-43</sup> Ayrıca her on kişiden altısı nadir hastalıkları için uygun tıbbi testlere ve görüntüleme yöntemlerine erişim sağlayamadığından dolayı ihtiyaç duydukları tedaviyi alamamıştır.<sup>20</sup> Amerika Birleşik Devletleri'nde de benzer bir durumla karşılaşmıştır. NORD tarafından yapılan araştırmanın sonuçlarına göre, nadir hastalık hastalarının %74'ünün randevuları iptal edilmiş ve hastaların %65'i telefon veya video konferans yolu ile alternatif olarak randevu oluşturmuştur.<sup>13,44</sup>

Nadir bir hastalığı olan kişiler, ilaçlarını temin etmekte de zorluklarla karşılaşmıştır. İlaçların temininde en önemli sorun alanlarından biri, bu ilaçların üretim süreçlerinin pandemiden dolayı olumsuz etkilenmesidir. Nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan yetim ilaçların hammaddelerinin farklı ülkelerden temin edilmesi gerektiğinden karantina koşulları ve sınır kontrol önlemleri bu maddelerin nakliyesini zorlaştırmıştır. Son olarak, üretilen yetim ilaçların üretim alanından eczanelere dağıtım süreci de olumsuz etkilenmiştir.<sup>3</sup> Bu nedenle yetim ilaçlara gereksinim duyan nadir hastaların tedavilerinde aksamalar yaşanmıştır.<sup>45</sup>

Nadir hastalıkları olan bireylere bakım veren sağlık çalışanları da bu süreçte desteklenmeye gereksinim duymuştur. COVID-19 süreci sırasında nadir hastalarla çalışan klinisyenlerin yeni kılavuzlara ihtiyacı doğmuştur. Ancak, bu kılavuzları tüm nadir hastalıkları kapsayacak şekilde yapılandırmak için zamana ihtiyaç bulunmaktadır.<sup>19</sup> Hali hazırda nadir hastalıklar alanında kısıtlı bilgi birikimi ve uzmanlık alanı olduğu düşünüldüğünde nadir hastalığı olan insanların COVID-19'a yakalandıklarında sağlık hizmetleri için izlenecek protokollerin

oluşturulması süreci uzun sürmektedir. Bu da nadir hastalığı olan kişilerin sağlık hizmetlerine erişiminde daha da güç şartlar doğurmaktadır.<sup>3</sup>

COVID-19 salgını, sağlık hizmetlerine erişimde insan hakları ihlallerini de gündeme getirmiştir. Nadir hastalığı olan kişiler; politika yapıcı otoriteler tarafından yaşlılar, diyabet veya kanser hastaları gibi savunmasız olarak görülen nüfus grupları arasında kabul edilmemiştir.<sup>3</sup> Bu durum da sağlık hizmetlerine erişimde ayrımcılığa sebep olmuştur. Almanya, Hollanda, İspanya, İngiltere ve İsviçre'de COVID19 salgınında acil/yoğun bakım hekimlerine rehberlik etmek için tasarlanmış kritik bakım kılavuzlarında nadir hastalığı olan kişilerin ayrımcılığa uğradığına dair raporlar yayınlanmıştır.<sup>21,39</sup> Bu koşullar da nadir hastalığı olan bireylerin sağlık hizmetlerine erişimde insan hakları ihlallerine uğradıkları biçiminde değerlendirilmesine yol açmıştır.

### **Günlük yaşam dinamiklerinin değişmesi ve bütüncül bakımla ilişkili sorunlar**

COVID-19 pandemisi tüm dünyada olduğu gibi nadir bir hastalığı olan kişiler için de günlük yaşam dinamiklerinin değişmesine sebep olmuştur. Karantina önlemlerinin alınmasıyla beraber sosyal hareketliliğin kısıtlanması, okul-iş ve üretim süreçlerinin değişmesi ve sosyal ilişkilerin teknolojiyle beraber dönüşüme uğraması gibi 'yeni normaller' gündeme gelmiştir. Bu kapsamda nadir hastalığı olan kimi bireyler için COVID-19 pandemisi, özellikle bakım hizmetlerine erişimle ilgili krizlerin yaşanmasıyla devam etmektedir.

Nadir hastalıkları olan kişiler, tedavilerini desteklemek için sağlık hizmetlerinin yanı sıra genellikle başka çeşitli hizmetlere de ihtiyaç duymaktadır.<sup>22</sup> COVID-19 salgını, bu hastaların ihtiyaç duydukları diğer hizmetleri almalarını kısıtlamıştır. Pandemi nedeniyle fizik tedavi ve rehabilitasyon hizmeti veren kuruluşlar, özel eğitim ve rehabilitasyon hizmeti veren kurumlar, gündüz bakımevleri ve diğer sosyal hizmet kuruluşları geçici süreyle veya tamamen kapatılmıştır. Bu, nadir hastalıkları olan kişilerin bütüncül bakım hizmetlerinden yararlanmasını zorlaştırmıştır.<sup>21</sup> Benzer biçimde personel ve kişisel koruyucu ekipman eksikliği nedeniyle evde bakım hizmetlerine ihtiyaç duyan nadir hastalığı olan kişiler için de temel bakım hizmetlerinin sunumuna ara verilmiştir. Kimi bakım kuruluşları ise hizmet sunum sistemlerini pandemi sürecine göre yeniden düzenlemek durumunda kalmıştır. Bakım hizmetleri yönünden yoğun desteğe ihtiyaç duyan nadir hastalıkları olan kişiler, bu hizmetleri almak için uzun bekleme süreleri ile karşı karşıya kalmışlardır.<sup>3</sup>

Özel bakım tesislerinin tamamen veya geçici süre ile kapatılması, bakım gereksiniminin informal bakım vericiler olan aile üyeleri tarafından karşılanmasına sebep olmuştur. Bu durum, nadir hastalara bakım vermek amacıyla ailelerin tam zamanlı sorumluluk almalarını gerektirmiştir. Karantina önlemleri nedeniyle evde kalmak, hem nadir hastalıkları olan kişiler için hem de bakım verenler için zorluklara neden olmuştur. Örneğin, pandemi başladığından beri on aileden üçünde bakım veren aile üyeleri iş yaşamını bırakmak veya çalışma saatlerini önemli ölçüde kısaltmak zorunda kalmıştır. Bu durum, ailelerin ekonomik olarak zorlanmasına ve hane halkının yoksullaşmasına yol açmaktadır.<sup>23</sup> Çin'de yapılan bir çalışmada da COVID-19 salgını sırasında ailelerin harcamalarının arttığı ve hane halkı gelirin azaldığı ifade edilmiştir. Çalışmaya katılanların yarısından fazlası (%55) gelirlerinin azaldığını, %58'i ise harcamalarının arttığını söylemiştir. Bu harcamalar arasında kişisel koruyucu ekipman alımının, günlük ev giderlerinin ve evden çalışma kaynaklarının satın alınmasının en büyük payı oluşturduğu olarak tespit edilmiştir.<sup>24</sup>

Bakım veren aile üyeleri, bu süreçte evde eğitim, fizyoterapi ve diğer birçok terapi türünü içeren yeni zihinsel ve fiziksel, psikolojik ve sosyal zorluklarla da karşı karşıya kalmışlardır. Bakım veren aile üyeleri evde uygulamak için yeterli donanıma sahip olmadıkları bazı tedavileri sağlayamamaktan endişe duyduklarını ve ihtiyaç duydukları hizmetler için tele tıp yoluyla uygun bir çözüm bulunmadığını belirtmişlerdir.<sup>25</sup> Nadir hastalığı olan kişilerin bakım hizmetlerinin yanı sıra sosyal hizmet uzmanları, psikologlar veya diğer psikososyal destek personeli tarafından sağlanan sosyal desteğin kesintiye uğradığı da bilinmektedir.<sup>26</sup> Bu durumun informal bakım vericiler açısından bakım yükünü arttırdığı düşünülmektedir.<sup>27</sup> Bakımveren aile üyeleri aynı zamanda ağır bir psiko-sosyal ve duygusal yükün altındadırlar. Aile üyeleri bakım verme sürecinde gerek fiziksel yönden sorumluluklar almakta gerekse psikososyal ve ekonomik yönlerden güçlüklerle karşılaşmaktadır. Nadir hastalığı bulunan aile üyesinin tıbbi bakımının devam ettirilmesi amacıyla sağlık kurum ve kuruluşlarıyla ilişki içinde bulunmak, bakımın koordinasyonunu sağlamak, pandemi sürecinde doğru bilgi kaynaklarına ulaşmaya çalışmak, finansal yükleri dengelemek, psikososyal destek sunmak gibi rolleri olabilmektedir. Bu roller birincil derecede bakım verme sorumluluğu üstlenen aile üyelerinde zorlayıcı koşullar yaratabilmektedir.

Nadir hastalıkları olan kişilerin ve bakım verenlerin koronavirüse karşı yüksek derecede risk altında bulunan ve birincil derecede korunması gereken nüfus grubu arasında yer almasına dair



gereklilik açıktır.<sup>28</sup> Yapılan çalışmalar kimi zaman nadir bir hastalıkla yaşayan veya nadir bir hastalığı olan birine bakım veren kişilerin COVID-19 salgını için "risk altındaki nüfus" başlığı altında rapor edilmediğini göstermektedir.<sup>3,20,21</sup> Bu koşullar, bakım veren aile üyelerinin esnek/uzaktan çalışma uygulamalarına katılmalarında güçlükler yaratmış olup, bakım verme sürecinin sekteye uğramasıyla sonuçlanmıştır.

Nadir hastalığı olan bireylerin sağlık bakım hizmetlerine ulaşımı ekonomik durumla da yakından ilişkilidir. COVID-19 pandemisi sürecinde krizin işgücü piyasası ve genel olarak küresel ekonomi üzerindeki etkisi son derece olumsuz olmuştur. Bu süreçte nadir hastalığı olan bireyler işten çıkarılma ve gelirlerinde azalma gibi olumsuz ekonomik sonuçlara karşı özellikle savunmasız bir konumda bulunmaktadır. Güney Afrika'da bulunan Nadir Hastalık Derneği, COVID-19 salgını nedeniyle bu hastaların sağlık sigortalarının sona erdiğini ve ihtiyaç duydukları bakım ve hizmetlere erişimde daha fazla güçlük yaşadıklarını belirtmiştir.<sup>46</sup>

### **Psikososyal güçlükler**

COVID-19 salgınının toplumdaki pek çok bireyde çeşitli psikososyal güçlükler yol açtığı rapor edilmektedir.<sup>46-49</sup> Bu güçlükler arasında kaygı, korku ve depresyon düzeylerinin artışı bulunmaktadır. Nadir hastalığı olan bireylerle yapılan çalışmalarda da psikososyal yönden benzer bir durum olduğu görülmektedir.<sup>33</sup> EURORDIS tarafından Avrupa ülkelerinde yapılan bir araştırmaya göre, nadir hastalıkları olan katılımcıların %37'sinin pandemi sürecinde genellikle mutsuz olduğu ve çökkün duygu durumu deneyimledikleri belirtilmiştir.<sup>38,39</sup> Çin'de yapılan bir çalışmada nadir hastalığı bulunan bireylerin %81'inin psikolojik sağlığının etkilendiğini ifade ettikleri belirtilmiştir. Katılımcıların %42'si pandemi nedeniyle psikolojik sağlığının hafif etkilendiğini, %23'ü önemli derecede etkilendiğini ve %16'sı ciddi biçimde olumsuz etkilendiğini ortaya koymuştur.<sup>24</sup> Fortuné ve arkadaşları (2020) da COVID-19 pandemisi sürecinde nadir hastalığı olan bireylerde depresyon ve kaygı düzeyinin arttığını rapor etmişlerdir.<sup>50</sup> Chung ve arkadaşları (2020) ise Hong Kong'da gerçekleştirdikleri çalışmada benzer biçimde nadir hastalığı olan kişilerin %35'inin COVID-19 enfeksiyonu riskinden dolayı kaygı duyduğunu belirtmişlerdir.<sup>17</sup>

Nadir hastalığı olan kişilerde yoğun olarak korkunun görüldüğü de belirtilmektedir. Bu kişilerin korku duygusu yaşamalarında iki alan ön plana çıkmaktadır.<sup>13,25</sup> Bunlardan ilki, nadir hastalığı olan kişilerin koronavirüse yakalanma

korkusudur. NORD çalışmasında nadir hastalığı bulunan kişilerin %98'inin koronavirüse yakalanmaktan korktuğu ifade edilmiştir. İkinci sebebin ise nadir hastalığı bulunan bireylerin pandemi döneminde sağlık ve bakım hizmetlerine erişememekten dolayı mevcut sağlık durumunun kötüleşmesine yönelik korku olduğu belirtilmektedir.<sup>13</sup>

Normal şartlarda, nadir görülen bir hastalıkla yaşama devam etmenin ruh sağlığı üzerinde güçlü bir etkisi olduğu açıktır ve COVID-19 krizi bunu daha da kötüleştirmiştir.<sup>3</sup> Karantina önlemlerinden kaynaklanan izolasyon ve belirsizlik durumu, nadir hastalığı olan bireylerde yalnızlık ve depresif duygu durumunu da tetiklemektedir. Buna karşılık, nadir hastalığı olan 10 kişiden 6'sının psikiyatri takibinin kesintiye uğradığı belirtilmektedir.<sup>18</sup> Bu bağlamda ruh sağlığı hizmetlerine erişimdeki aksaklıkların hem nadir hastalığı olan bireyler hem de bakım veren aile üyeleri için olumsuz etkiler yarattığı ifade edilebilir.

COVID-19 pandemisinin nadir hastalığı olan bireylerin sosyal destek kaynaklarını da etkilediğine işaret eden çalışmalar bulunmaktadır. Chung ve arkadaşları (2021) yaptıkları çalışmada, pandemi sürecinde nadir hastalığı olan bireylerin %92'sinde sosyal yaşamdaki aktivitelerin olumsuz etkilendiğini belirtmişlerdir.<sup>34</sup> Fiumara ve arkadaşlarının (2020) İtalya'da nadir görülen lizozomal hastalığı bulunan hastalarla yaptıkları çalışmada ise bireylerin %54'ünde aile üyeleriyle ilişkilerinin olumlu yönde değiştiğini ortaya koymuşlardır.<sup>24</sup> Yine aynı çalışmada katılımcıların %33'ünde nadir hastalığı olan kişilerin akrabalarıyla olan ilişkilerinin olumsuz etkilendiği raporlanmıştır. Pak Güre ve arkadaşlarının Türkiye'de nadir hastalığı bulunan bireylerle yaptıkları çalışmada (2021) ise katılımcıların %50'sinin sosyal çevre ile olan ilişkilerinde, %29'unun aile üyeleri ve %47'sinin komşuluk ilişkilerinde pandemi sürecinde olumsuz değişimlerin olduğu belirtilmiştir.<sup>31</sup>

COVID-19 pandemisi, nadir hastalığı olan kişiler ve aileleri için psikososyal yönlerden çeşitli olumsuz koşulları beraberinde getirmiştir. Bu dönemde sosyal yaşamdaki aktivitelerin karantina önlemleri ile beraber kısıtlanması, pandeminin yarattığı korku, panik, kaygı, çökkünlük, çaresizlik gibi olumsuz duyguların ortaya çıkması ve ruh sağlığı hizmetlerine erişimde güçlüklerin yaşanması gibi sorunlar meydana gelebilmektedir.

#### 4.TARTIŞMA

COVID-19 pandemisi sürecinde nadir hastalıkları olan kişilerin küresel salgından nasıl etkilendiğini ortaya koymayı amaçlayan bu çalışmada sağlık hizmetlerine erişimde sorunlar, bütüncül bakıma erişim problemleri ve günlük yaşam dinamiklerinde değişim ve psikososyal sorunlar ile ilgili başlıklar ön plana çıkmıştır.

Bu çalışmanın sonuçları, nadir hastalığı olan bireylerin COVID-19 pandemisi sürecinde sağlık hizmetlerine erişimde ciddi güçlükler yaşadığını göstermektedir. Bu güçlükler arasında sağlık kuruluşlarına yapılan ziyaretlerin aksaması, sağlık profesyonelleri ile görüşememe, teşhis, tedavi (ilaç tedavileri veya tıbbi girişimler) ve rehabilitasyon hizmetlerinin ertelenmesi veya tamamen durdurulması, randevuların ertelenmesi veya iptal edilmesi, karantina önlemleri kapsamında kısıtlamaların gelmesi sonucunda başka bir şehre sağlık hizmeti almak için gidilememesi, sağlık bakımı için nadir hastalığı bulunan bireylere özgü protokollerin ve rehberlerin bulunmaması, pandemi sebebiyle tıbbi ürünlere ulaşımında güçlüklerin yaşanması, nadir bir hastalıkla yaşayan kişilerin koronavirüsün tespitinde sıklıkla kullanılan PCR testi için hedef savunmasız popülasyonlar arasında değerlendirilmemesi ve nadir hastalığı olan kişilerin koronavirüse yakalanma ile ilgili yüksek risk altında olması bulunmaktadır.

Çalışma kapsamında nadir hastalığı olan bireylerin ve ailelerinin günlük yaşam dinamiklerinin de olumsuz olarak etkilendiği ortaya konulmuştur. Aynı zamanda nadir hastalığı olan bireylerin bakım süreçlerinde aile üyeleri daha fazla sorumluluk üstlenmek durumunda kalmıştır. Bu sürecin etkilerine bakıldığında, bakım kuruluşlarının geçici olarak veya tam zamanlı kapanması sonucunda nadir hastalığı olan bireylerin fizik tedavi, özel eğitim ve psikososyal hizmetler gibi bakım hizmetlerinden yeterince faydalanamadığı, bakım verme yükünün aile üyeleri üzerinde yoğunlaştığı, ailelerin nadir hastalığı olan kişiye bakmak amacıyla işten ayrıldıkları, ailelerin bu süreçte ekonomik olarak olumsuz etkilendiği gibi ciddi sorunlar gündeme gelmiştir.

COVID-19 sürecinde hem nadir hastalığı olan bireylerin hem de aile üyelerinin yaşadığı psikososyal güçlükler de çalışma kapsamında ele alınmıştır. Çalışmanın sonuçları, küresel salgın sürecinde bu kişilerde kaygı, korku ve depresyon düzeylerinin arttığını, hem karantina hem de sosyal mesafe önlemlerinin izolasyon ve yalnızlık süreçlerini beraberinde getirdiğini, ruh sağlığı ile ilgili hizmet sunum sistemlerinde aksamaların yaşandığını ve sosyal destek kaynaklarının bu süreçte değişim gösterdiğini ortaya koymaktadır.

COVID-19 pandemisinin nadir hastalığı olan bireyler üzerindeki etkisini ortaya koymayı amaçlayan bu çalışmada, Türkiye’de nadir hastalıklarla yaşamına devam eden kişilerle ilgili verilerin oldukça kısıtlı olduğu görülmektedir. Bunun sebebi olarak ise literatürde Türkiye’deki nadir hastalıklarla ilgili bilimsel çalışmaların yetersiz olduğu düşünülmektedir. Bu bağlamda, nadir hastalığı olan kişilerin pandemi sürecinde yaşadıkları sorunların rapor edilmesinin politika ve hizmet sunum sistemlerinin geliştirilmesi için kanıta dayalı verileri sağlayacağı açıktır. Bu alanda araştırmacıların nadir hastalığı olan bireylerin pandemi sürecindeki gereksinimlerini çok boyutlu olarak ele alan çalışmalar yapması önerilmektedir.

Bu çalışmada sonuç olarak nadir hastalığı olan kişilerin sağlık sistemlerine erişim, bütüncül bakım, günlük yaşam dinamikleri ve psikososyal alanlar açısından önemli sorunlar yaşadıkları ortaya çıkmıştır. Bu sorunların çözümü için belirlenen bu temalar çerçevesinde öneriler sıralanabilir. İlk olarak sağlık hizmetlerine erişim ile ilgili sorunlara yönelik çözüm önerileri şunları içerebilir:

- Yerel, bölgesel ve ulusal sağlık hizmeti sunucularının ve sağlık politikalarını geliştiren aktörlerin, nadir hastalığı olan bireylerin ve ailelerinin küresel salgın krizine yönelik bir yanıt geliştirmelerinde bu kişilerin ihtiyaçlarını bütüncül olarak dikkate alması,
- Nadir hastalığı olan bireylerin gereksinim duydukları sağlık hizmetlerine erişebilmeleri amacıyla pandemi hastanesi olarak ilan edilmemiş sağlık kuruluşlarında sağlık hizmetleri sunumuna devam edilmesi,
- Nadir hastalığı olan bireylerin pandemi sürecinde insan hakları ihlallerine uğramamaları için uygulama kılavuzlarının geliştirilmesi ve bu kişilerin haklarını öğrenmelerini teşvik edecek uygulamaların yaygınlaştırılması, Pandemi sürecinde sağlık bakımının sürekliliğini sağlamak amacıyla sanal konsültasyonların (tele tıp uygulamalarının) teşvik edilmesi önerilebilir.

Nadir hastalığı olan bireylerin günlük yaşam dinamiklerinde değişime uyum sağlaması ve bütüncül bakıma erişim süreçlerinin iyileştirilmesi için şu öneriler sunulabilir:

- Nadir hastalığı olan kişiler için sağlık ve sosyal bakımlarının sürekliliğinin sağlanması amacıyla tıbbi işgücünün ve ekipmanın güçlendirilmesi için sağlık sistemlerine fon aktarılması,
- Nadir hastalığı bulunan bireylerin evde sağlık hizmetlerine erişimlerini sağlamak amacıyla mobil gezici ünitelerin dahil edildiği kapsamlı evde sağlık hizmeti uygulamasının geliştirilmesi,

- Sağlık bakım hizmetlerinde çalışan personelin ve nadir hastalığa bakım veren aile üyelerinin kişisel koruyucu ekipmanlara ulaşımının sağlanması,
- Nadir görülen hastalıklar için tıbbi ürünlerin, sağlık hizmetlerinin ve sosyal hizmetlerin finanse edilmesi konusunun gündeme getirilmesi önerilebilir

Psikososyal güçlüklerin çözümüne yönelik öneriler şu şekilde sıralanabilir:

- Nadir hastalığı bulunan kişilere bakım veren aile üyelerinin bakım yükünün azaltılması amacıyla desteklenmelerini sağlayacak hizmetlerin geliştirilmesi,
- Psiko-eğitim çalışmaları, bakımın nasıl verileceği konusunda tıbbi ve teknik destekler, psikososyal destek hizmetlerinin geliştirilmesi,
- Nadir hastalığı bulunan kişilere bakım veren aile üyelerinin finansal olarak desteklenmesi, yoksulluk ve sosyal dışlanma ile mücadele edilmesi,
- Pandemi sürecinde nadir hastalığı olan bireylerin ve ailelerin gereksinim duydukları bilgileri almalarını, ihtiyaç ve taleplerini ulaştırmalarını sağlayacak bir yardım hattının geliştirilmesi,
- Nadir hastalığı olan kişiler arasında dayanışmanın geliştirilmesi amacıyla bu kişilerin hasta organizasyonları yoluyla etkileşim içinde olmasının sağlanması önerilmektedir.

#### KAYNAKLAR:

1. Dünya Sağlık Örgütü. Coronavirus disease (COVID-19) Weekly Epidemiological Update and Weekly Operational Update. 2020. <https://www.who.int/emergencies/diseases/novel-coronavirus-2019/situation-reports> (Erişim 01.04.2021)
2. T.C. Sağlık Bakanlığı. <https://covid19.saglik.gov.tr/> (Erişim 01.04.2021)
3. EURORDIS. (2020). EURORDIS open letter to policy makers: Recommendations to protect people living with a rare disease during the COVID-19 pandemic. 2020. <https://www.eurordis.org/covid19openletter> (Erişim 01.04.2021)
4. Pak MD. Nadir hastalıklarda sosyal hizmetin rolü. Sağlık ve Toplum Dergisi 2017; 27(3):3-13.
5. Satman İ, Gündük Ö, Yemenici M, & Ertürk N. Nadir Hastalıklar Raporu. Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü. Ankara: TÜSEB Yayınları; 2019.p.19-20.
6. Haendel M, Vasilevsky N, Unni D, Bologna C, Harris N, Rehm H, & Dawkins H. How many rare diseases are there?. Nature Reviews Drug Discovery 2019;19: 77-78.
7. Yavuz Çolak M. Nadir Hastalıklar Epidemiyolojisi. In:Özgür İnce, Merve Deniz Pak editor. Tüm Yönleriyle Nadir Hastalıklar. Ankara: Nobel Akademik Yayınları; 2019.p.16-39.
8. Anderson M, Elliott E, Zurynski Y. Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. Orphanet J Rare Dis 2013;8(1):22.
9. Groft S, Posada de la Paz M. Rare Diseases: Joining mainstream Research and Treatment Based on Reliable Epidemiologic Data. M. Posada de la Paz, D. Taruscio, S. Groft, M. Posada de la Paz, D. Taruscio, & S. Groft içinde, Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview Cham: Springer, 2017.p.3-21.
10. Doğuç E. Yetim ilaçların (orphan drugs-nadir hastalıklarda kullanılan ilaçlar) Türkiye’de ve dünyadaki durumu. Sağlık Akademisyenleri Dergisi 2017;4(3): 196-201.
11. Borski K. Social and welfare aspects of rare diseases. Gen Int Med Clin Innov 2017; 2: 1-4.
12. Uluslararası Nadir Hastalıklar Birliği. To ‘Build Back Better’, do not leave behind people living with a rare disease in COVID-19 response and recovery. 2020. <https://www.rarediseasesinternational.org/covid-19-resource-center/> (Erişim 01.04.2021)
13. NORD. COVID-19 Community Survey Report. 2020. [https://rarediseases.org/wp-content/uploads/2020/05/NRD-2061-RareInsights-CV19-Report\\_v2-2.pdf](https://rarediseases.org/wp-content/uploads/2020/05/NRD-2061-RareInsights-CV19-Report_v2-2.pdf) (Erişim 01.04.2021)
14. Nadir Hastalık Organizasyonları Asya Pasifik İttifakı. Managing Rare Diseases in APAC during Covid-19. 2020. [https://a41c398e-e11c-457f-a97a-cda2c87c58b0.filesusr.com/ugd/0a4f38\\_5f10964496bd44b4b8570887e58c5d9c.pdf](https://a41c398e-e11c-457f-a97a-cda2c87c58b0.filesusr.com/ugd/0a4f38_5f10964496bd44b4b8570887e58c5d9c.pdf) (Erişim 01.04.2021)

15. TÜSEB. COVID-19 Pandemisi ve Nadir Hastalıklar. 2020. [https://www.tuseb.gov.tr/tuhke/uploads/genel/files/haberler/Ophanet-TR-UDK\\_COVID-19%20bilgilendirme.pdf](https://www.tuseb.gov.tr/tuhke/uploads/genel/files/haberler/Ophanet-TR-UDK_COVID-19%20bilgilendirme.pdf) (Erişim 01.04.2021)
16. Nadir Hastalıklar Ağı. COVID-19'UN "Nadir" Yüzü Basın Açıklaması. 2020. <https://www.nadirhastaliklaragi.org.tr/duyuru/57/covid-19-un-%EF%BF%BDnadir-yuzu-basin-aciklamasi> (Erişim 01.04.2021)
17. Chung CC, Wong WH, Fung JL, Kong RDH, Chung BH. Impact of COVID-19 pandemic on patients with rare disease in Hong Kong. *European Journal of Medical Genetics* 2020; 63(12): 104062.
18. van Koningsbruggen-Rietschel S, Dunlevy F, Bulteel V, Downey DG, Dupont L. SARS-CoV-2 disrupts clinical research: the role of a rare disease-specific trial network. *European Respiratory Journal* 2020; 56(3):1-3.
19. Baynam GS, Wicking C, Bhattacharya K, Millis N. Protecting the rare during a rare pandemic. *The Medical Journal of Australia* 2020; 213(2): 94-94.
20. Talarico R, Marinello D, Cannizzo S, Gaglioti A, Ticciati S, Carta C, Turchetti G. Shaping the future of rare diseases after a global health emergency: organisational points to consider. *International Journal of Environmental Research and Public Health* 2020; 17(22): 8694.
21. Lampe C, Dionisi-Vici C, Bellettato CM, Paneghetti L, van Lingen C, Bond S, Scarpa M. The impact of COVID-19 on rare metabolic patients and healthcare providers: results from two MetabERN surveys. *Orphanet journal of rare diseases* 2020; 15(1): 1-14.
22. Corrons JL, De Sanctis V. Rare anaemias, sickle-cell disease and COVID-19. *Acta Bio Medica: Atenei Parmensis* 2020; 91(2): 216.
23. Brizola E, Adami G, Baroncelli GI, Bedeschi MF, Berardi P, Boero S, Sangiorgi L. Providing high-quality care remotely to patients with rare bone diseases during COVID-19 pandemic. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2020; 15(1): 1-10.
24. Fiumara A, Lanzafame G, Arena A, Sapuppo A, Raudino F, Praticò A, Barone R. COVID-19 Pandemic Outbreak and its Psychological Impact on Patients with Rare Lysosomal Diseases. *Journal of clinical medicine* 2020; 9(9): 2716.
25. Chowdhury SF, Sium SMA, Anwar S. Research and management of rare diseases in the COVID-19 pandemic era: challenges and countermeasures. *Frontiers in Public Health* 2021; 9, 346.
26. Talarico R, Aguilera S, Alexander T, Amoura Z, Antunes AM, Arnaud L, Mosca M. The impact of COVID-19 on rare and complex connective tissue diseases: the experience of ERN ReCONNET. *Nature Reviews Rheumatology* 2021; 17(3): 177-184.
27. Rubio-San-Simon A, Verdú-Amorós J, Hladun R, Juan-Ribelles A, Molero M, Guerra-García P, Bautista F. Challenges in early phase clinical trials for childhood cancer during the COVID-19 pandemic: a report from the new agents group of the Spanish Society of Paediatric Haematology and Oncology (SEHOP). *Clinical and Translational Oncology* 2021; 23: 183-189.
28. McMullan J, Crowe AL, Bailie C, McKnight AJ. Evaluating the impact of COVID-19 on rare disease support groups. *BMC Research Notes* 2021; 14(1): 1-3.
29. Chaplin C. Unmasked: an insight into three patients' rare disease experiences during the COVID-19 pandemic. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2021; 16(1): 1-4.
30. Aktas P. Chronic and rare disease patients' access to healthcare services during a health crisis: The example of the COVID-19 pandemic in Turkey. *Health Expectations* 2021; 1:1-9.
31. Pak Güre M, Karataş M, Duyan V. Examination of the effects of COVID-19 on the psychosocial life and the sources of social support of people with rare diseases in Turkey. *Asia Pacific Journal of Social Work and Development* 2021; 1: 1-15.
32. Limongelli G, Iucolano S, Monda E, Elefante P, De Stasio C, Lubrano I, Network CRD. Diagnostic issues faced by a rare disease healthcare network during COVID-19 outbreak: data from the Campania Rare Disease Registry. *Journal of public health* 2021; 1: 1-9.
33. Halley MC, Stanley T, Maturi J, Goldenberg AJ, Bernstein JA, Wheeler MT, Tabor HK. "It seems like COVID-19 now is the only disease present on Earth": living with a rare or undiagnosed disease during the COVID-19 pandemic. *Genetics in Medicine* 2021; 23(5): 837-844.

34. Chung CCY, Ng YNC, Jain R, Chung BHY. A thematic study: impact of COVID-19 pandemic on rare disease organisations and patients across ten jurisdictions in the Asia Pacific region. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2021; 16(1): 1-12.
35. Mistry P, Balwani M, Barbouth D, Burrow TA, Ginns EI, Goker-Alpan O, & Lee CU. Gaucher disease and SARS-CoV-2 infection: Emerging management challenges. *Molecular Genetics and Metabolism*. 2020; 130(3): 164–169.
36. Courbierand S & Hernando I. The impact of COVID19 for people living with a rare disease. Webinar on the impact of COVID 19 for people living with a Rare Disease - Public Health - European Commission. (2020 [https://ec.europa.eu/health/ern/events/ev\\_2020\\_0609\\_en](https://ec.europa.eu/health/ern/events/ev_2020_0609_en)) (Erişim 01.04.2021)
37. Roy NB, Telfer P, Eleftheriou P, de la Fuente J, Drasar E, Shah F, Lugthart S. Protecting vulnerable patients with inherited anaemias from unnecessary death during the COVID-19 pandemic. *British Journal of Haematology* 2020;189(4): 635-639.
38. EURORDIS. Rare disease community raises alert over discrimination in critical care guidelines during COVID-19 pandemic. 2020. [http://download2.eurordis.org/pressreleases/EURORDISstatement\\_COVID19Triage.pdf](http://download2.eurordis.org/pressreleases/EURORDISstatement_COVID19Triage.pdf) (Erişim 01.04.2021)
39. EURORDIS. Call to action for policy makers: How to protect people living with a rare disease as confinement measures are being lifted. 2020. [https://download2.eurordis.org/pressreleases/EURORDISstatement\\_How-to-protect-people-with-rare-disease.pdf](https://download2.eurordis.org/pressreleases/EURORDISstatement_How-to-protect-people-with-rare-disease.pdf) (Erişim 01.04.2021)
40. Annemans L, Aymé S, Le Cam Y, Facey K, Gunther P, Nicod E, Tomino C. Recommendations from the European Working Group for value assessment and funding processes in rare diseases (ORPH-VAL). *Orphanet journal of rare diseases* 2017; 12(1): 50.
41. Rare Barometer Survey. 2020. from <https://www.eurordis.org/rare-barometer-programme> (Erişim 01.04.2021)
42. Rare Disease Hong Kong. COVID-19 Worsens Health Condition and Financial Status of Rare Disease Patients in Hong Kong Group Calls on Government to Respond Efficiently and Effectively. 2020. <https://www.rarediseasesinternational.org/wp-content/uploads/2020/07/RDHK-COVID-19-Survey-Press-Release-ENG-Final.pdf> (Erişim 01.04.2021)
43. Triantafyllidi I, Boretti S, Goretti J. The Impact of COVID-19 on Rare Diseases: A Social & Digital Media Analysis. 2020. <https://www.kantar.com/-/media/project/kantar/global/articles/files/2020/impact-of-covid-19-on-rare-diseases.pdf> (Erişim 01.04.2021)
44. NORD. The impact of COVID-19 on rare disease clinical trials. 2020. [https://rarediseases.org/wp-content/uploads/2020/07/NRD-2043-CV19\\_RareEDU\\_Impact-on-Clinical-Trials\\_v1.pdf](https://rarediseases.org/wp-content/uploads/2020/07/NRD-2043-CV19_RareEDU_Impact-on-Clinical-Trials_v1.pdf) (Erişim 01.04.2021)
45. Brunetti-Pierri N, Fecarotta S, Staiano A, Strisciuglio P, Parenti G. Ensuring continuity of care for children with inherited metabolic diseases at the time of COVID-19: the experience of a metabolic unit in Italy. *Genetics in Medicine* 2020: 1-3.
46. Güney Afrika Nadir Hastalıklar Derneği. African Alliance for Rare Diseases. 2020. <https://www.rarediseases.co.za/covid19> (Erişim 01.04.2021)
47. Petceet JR. COVID-19 anxiety. *Journal of Religion and Health* 2020; 59: 2203-2204.
48. Sher L. COVID-19, anxiety, sleep disturbances and suicide. *Sleep medicine* 2020; 70: 124.
49. Wang R, Pan Z, Wan C. Immediate psychological responses and associated factors during the initial stage of the 2019 coronavirus disease (COVID-19) epidemic among the general population in China, *Int. J. Environ. Res. Public Health* 2020; 17:E1729
50. Fortuné C, Gietzen A, Guillot G, Lewis N, Nielsen K, Richard M, Gottesman K. Protocol for a partially nested randomised controlled trial to evaluate the effectiveness of the scleroderma patient-centered intervention network COVID-19 home-isolation activities together (SPIN-CHAT) program to reduce anxiety among at-risk scleroderma patients. *Journal of Psychosomatic Research* 2020: 110132.f