



Examining the Caregiver Burden in the Families of Children with Rare Diseases

Nadir Hastalığı Olan Çocukların Ailelerinde Bakım Yükünün İncelenmesi

Merve Deniz Pak Güre¹, Cemre Pak²

ABSTRACT

Aim/Background: Rare diseases are chronic, progressive, and life-threatening diseases that are less common in the general population. The complex nature of these diseases creates care requirements. The study aims to examine the caregiver burden in families of children with rare diseases. **Method:** In the study, 311 parents who cared for a child with a rare disease were reached through the Rare Diseases Network. Sociodemographic form prepared by researchers based on literature research and Zarit caregiving burden scale were used as data collection tools. The data obtained in the study were analyzed with appropriate statistical methods through the SPSS program. **Results:** 70.7% of the participants in the study are mothers. The average age of the participants is 35.94 ± 9.45 . 46.9% of the participants are working in a job and 72.7% is a professional occupation. 62% of the children who receive care are girls and the average age of the children is 7.08 ± 4.56 . The average caregiving period is 8.48 ± 7 years. Rare diseases in children are 22.5% phenylketonuria (PKU), 17.6% cystinosis, 10.2% rare cancers, 8% Primary Immunodeficiency, 7.7% Duchenne muscular dystrophy (DMD), 6.4% mucopolysaccharidosis (MPS), 5% bladder exstrophy and Familial Mediterranean Fever Disease (FMF), Rett syndrome, cystic fibrosis, 4% spinal muscular atrophy (SMA) and glycogen storage disease. The average of the scores the participants got from the caregiving burden scale is 52.82 ± 10.32 . In the study, no statistically significant difference was found between the care burden and the age and gender of the parents and the child, the duration of care, the working status of the parents and their marital status ($p > 0.05$). **Conclusion:** In conclusion, the study shows that the caregiver burden of parents who care for children with rare diseases is high. Medical social work interventions with families are recommended to reduce the burden of care.

Key Words: Rare diseases, caregiver burden, social work with families, medical social work

ÖZET

Giriş: Nadir hastalıklar, genel popülasyonda daha az sayıda görülen kronik, ilerleyici ve yaşamı tehdit edici hastalıklardır. Bu hastalıkların karmaşık doğası bakım gereksinimleri doğurmaktadır. Bu çalışma, nadir hastalığı olan çocukların ailelerindeki bakım yükünün incelenmesi amacıyla gerçekleştirilmiştir. **Yöntem:** Çalışmada Nadir Hastalıklar Ağı aracılığıyla kolayda örnekleme yöntemi ile nadir hastalığı olan çocuğa bakım veren 311 ebeveyne ulaşılmıştır. Veri toplama aracı olarak araştırmacılar tarafından literatür araştırmasına dayanarak hazırlanan sosyodemografik form ile Zarit bakım verme yükü ölçeği kullanılmıştır. Araştırmada elde edilen veriler, SPSS programı aracılığıyla uygun istatistiksel yöntemlerle analiz edilmiştir. **Bulgular:** Çalışmaya katılanların %70,7'si annelerden oluşmaktadır. Katılımcıların yaş ortalaması $35,94 \pm 9,45$ 'tir. Katılımcıların %46,9'u bir işte çalışmaktadır ve %72,7'si bir profesyonel meslek mensubudur. Bakım alan çocukların ise %62'si kızdır ve çocukların yaş ortalaması $7,08 \pm 4,56$ 'dır. Bakım verme süresi ortalama $8,48 \pm 7$ yıldır. Çocuklarda bulunan nadir hastalıklar ise %22,5 fenilketonuri (PKU), %17,6 sistinozis, %10,2 nadir görülen kanserler, %8 Primer İmmün Yetmezlik, %7,7 Duchenne müsküler distrofisi (DMD), %6,4 mukopolisakkaridoz (MPS), %5 mesane ekstrofisi ve Alevi Akdeniz Ateşi Hastalığı (FMF), rett sendromu, kistik fibrozis, %4 spinal müsküler atrofi (SMA) ve glikojen depo hastalığıdır. Katılımcıların bakım verme yükü ölçeğinden aldığı puanların ortalaması $52,82 \pm 10,32$ 'dir. Çalışmada bakım yükü ile ebeveynin ve çocuğun yaşı ile cinsiyeti, bakım verme süresi, ebeveynin çalışma durumu ve medeni durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmamıştır ($p > 0.05$). Sonuç olarak çalışma, nadir hastalığı olan çocuğa bakım veren ebeveynlerde bakım yükünün ileri derecede olduğunu göstermektedir. **Sonuç:** Bakım yükünün azaltılması için ailelerle tıbbi sosyal hizmet müdahalelerinin gerçekleştirilmesi önerilmektedir.

Anahtar Sözcükler: Nadir hastalıklar, bakım yükü, ailelerle sosyal hizmet, tıbbi sosyal hizmet

Received / Geliş tarihi: 16.12.2020, Accepted / Kabul tarihi: 30.01.2021

¹ Başkent Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Sosyal Hizmet Bölümü

² Başkent Üniversitesi, Fen Edebiyat Fakültesi

*Address for Correspondence / Yazışma Adresi: Merve Deniz Pak Güre, Başkent Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Sosyal Hizmet Bölümü Ankara – TÜRKİYE, E-mail: mdpak@baskent.edu.tr

Pak Güre MD, Pak C. Nadir Hastalığı Olan Çocukların Ailelerinde Bakım Yükünün İncelenmesi. TJF&PC, 2021;15(2): 269-277.

DOI: 10.21763/tjfmpe.841608

GİRİŞ

Bakım yükü kavramı, çeşitli sağlık sorunları olan birine bakım verme sonucunda ortaya çıkan fiziksel, psikososyal ve finansal etkileri ifade etmek için kullanılmaktadır. Bakım süreci genellikle bakım veren kişide stresin ortaya çıkması ile sonuçlanmaktadır.¹ Çünkü bakım verme rolleri ve sorumlulukları enerji gerektiren, iyileşme arzusunun barındıran, bakım veren kişinin kendi yaşamındaki taleplerini arka plana atmasını (örneğin sosyal yaşamda geri çekilme, işten ayrılma gibi) gerektiren, bakım sunduğu kişinin hastalığının gidişatının bakım veren kişiyi etkilediği karşılıklı bir ilişkiyi ortaya koymaktadır.² Tüm bu zorlukların yanı sıra bakım veren kişi ile bakım alan kişi arasındaki ilişkide sevgi bağının ve yakınlığın arttığı da bilinmektedir. Yapılan çalışmalarda bakım verme sorumluluğunun genellikle ailede olduğu belirtilmektedir.^{3,4} Bu sorumluluk karşısında ise çoğunlukla kadınların birincil bakım veren pozisyonunda olduğu da bir gerçektir. Bakım verme sürecinin başlamasıyla birlikte ailenin dinamikleri, günlük rutinleri ve geleceğe dair algıları yeniden tanımlanarak yeni bir yaşam durumu ortaya çıkmaktadır.

Bakım verme ile ilişkili literatüre bakıldığında özellikle uzun süreli bakım gerektiren kronik hastalığı olan bireye bakım verenlerle sıklıkla çalışıldığı görülmektedir.^{2,3} Kronik hastalıklar grubu içerisinde yer alan ancak toplumda görece daha az rastlanan hastalıklar olan ‘nadir hastalıklar’ da bakım yükü çalışmaları arasında önemli bir yerde bulunmaktadır. Çünkü nadir hastalıkların karmaşık doğası kendine özgü bakım gereksinimlerini doğurmaktadır. Bu çalışma, nadir hastalığı olan çocuğa bakım veren aile üyelerindeki bakım yükünü ele almaktadır. Aile üyelerinin bu süreçteki deneyimlerini ifade etmeden önce nadir hastalıkların kapsamı ve özellikleri hakkında bir sonraki bölümde bilgiler sunulmaktadır.

Nadir Hastalıkların Kapsamı ve Özellikleri

Toplumda yaygın olarak görülen diğer hastalıklara kıyasla genel popülasyonda daha az sayıda kişide rastlanan hastalıklar “nadir hastalık” olarak kabul edilmektedir.⁵ Bu hastalıkların görülme oranı, Avrupa’da 1/2.000 ve Amerika’da 1/200.000 olarak belirlenmiştir. Nadir hastalıkların görece daha az görülüyor olması bu hastalıkların “yetim hastalıklar” olarak da tanımlanmasına yol açmıştır.⁶ Bu hastalıklar, az sayıda kişide görülmesine rağmen tür açısından oldukça çeşitlidir. Dünya çapında nedeni ve tedavisi bilinmeyen yaklaşık on bin farklı nadir hastalık çeşidi bulunmaktadır.⁵ Bununla birlikte her yıl 250 yeni nadir hastalık tıp literatürüne girmektedir.⁷ Nadir görülen bu hastalıkların Avrupa’da otuz milyon, ABD’de yirmi beş milyon

ve tüm dünyada ise yaklaşık dört yüz milyon kişiyi etkilediği rapor edilmektedir. Türkiye’de ise nadir hastalıklardan etkilenenlerin sayısının altı ile yedi milyon civarında olduğu düşünülmektedir.⁸ Bu hastalıkların genel özellikleri şu şekilde sıralanabilir:⁹

•Nadir hastalıklar genellikle kronik ve ilerleyici türdedir.

•Bu hastalıkların %80’inin genetik kökenli olduğu bilinmektedir.

•Bu hastalıkların hem teşhisi hem de tedavi imkânları oldukça kısıtlıdır.

•Nadir hastalıkların teşhis edilmesi için geçen süre oldukça uzundur. Nadir hastalıklarda teşhisin tam olarak belirlenememesinin nedenleri arasında semptomların çoğunun karakterize edilmemiş olması ve diğer hastalık semptomları ile karıştırılabilmesi bulunmaktadır.

•Nadir hastalıkların tedavisinde “yetim ilaç” adı verilen yüksek maliyetli tıbbi ürünler kullanılmaktadır.

•Yetim ilaçlara ulaşım oldukça zordur. Bu ilaçların üretimi, tedarik edilmesi ve sağlık sigortası tarafından karşılanması zaman alıcı ve maliyeti yüksek bir süreci beraberinde getirmektedir.

•Nadir hastalıkların yaklaşık olarak yarısı çocukları etkilemektedir. Nadir hastalığı bulunan çocukların %30’unun beş yaşından önce yaşamını yitirdiği belirtilmektedir.

•Nadir hastalıklar alanında çalışan uzman sayısı azdır.

•Nadir hastalıkların mevcut teşhis ve tedavi seçenekleri oldukça yüksek maliyetlidir.

•Nadir hastalığı bulunan bireyler ve aile üyeleri psikososyal ve ekonomik yönden çeşitli zorluklar yaşamaktadır.

•Tüm bu özelliklerden dolayı nadir hastalıklar bir halk sağlığı sorunu olarak kabul edilmektedir.

Nadir hastalıkların kronik yapısı, yaşamı tehdit edici özelliği, teşhisinin ve tedavisinin güç olması gibi bileşenleri bakım sürecini önemli ölçüde etkileme potansiyeli taşımaktadır. Bu nedenle nadir hastalıkların aile sistemine olan etkisini ele almak faydalı olacaktır.

Nadir Hastalıkların Aile Sistemine Etkisi

Nadir hastalıklar hem hastalık tanısı almış olan bireyi hem de bireyin etkileşim içerisinde bulunduğu sosyal çevreyi etkilemektedir. Bireyin sosyal çevrede en yakın temasta bulunduğu ve bakım verme rolünü üstlenen sistem ise çoğunlukla aile sistemidir. Genellikle kronik tipte olan ve uzun yıllar bakım gerektiren çocukluk döneminde görülmeye başlayan nadir hastalıklar karşısında ebeveynler bakım verici rolü üstlenmektedir. Ebeveynlerin birincil amacı nadir hastalığı olan çocuğun tedavisi için karşılama çıkan engellere ya da zorluklara uyum sağlamak, bunlarla mücadele etmek, kaynaklara ulaşmak ve psikososyal yönden çocuğun gelişimini desteklemektir. Öte yandan bu süreçte ebeveynlerin

kendisine ve ailesine bakmak, aile işlevselliğini sürdürmek, ailedeki herkesin sağlıklı bir yaşam sürmesini sağlamaya çalışmak gibi amaçları da bulunmaktadır. Bu bağlamda da ailedeki üyelerin gereksinimlerinin karşılanması için hareket etme ve fedakârlık yapma motivasyonu ön planda olmaktadır.¹⁰

Nadir hastalığı olan çocukların bulunduğu ailelerde bakım verme ile ilişkili gereksinimlerin olduğu araştırmalarda ortaya konulmaktadır. Tablo 1'de nadir hastalıkların fiziksel, psikososyal ve ekonomik yönlerden aile sistemine olan etkileri özetlenmektedir:

Tablo 1. Nadir hastalıkların aile sistemine etkileri	
Fiziksel	<ul style="list-style-type: none"> Beslenme, uyku, iştah gibi fiziksel koşullarda olumsuz değişimlerin yaşanması Kilo kaybı Vücutta ağrılar, yorgunluk, kırgınlık Çocuğun tıbbi gereksinimlerini karşılayabilmek için ev içerisinde fiziksel düzenlemelerin yapılması
Psikososyal	<ul style="list-style-type: none"> Yüksek stres düzeyi Nadir hastalıkların ortaya çıkardığı belirsizlik ile mücadele etme Sosyal yaşamda geri çekilme, izolasyon Aile üyelerinden, arkadaşlardan veya sağlık personelinin yeterli desteği görememe Hastalığın özellikleri, hizmetler ve bakım verme süreci hakkında bilgi eksikliği Uzmanlaşmış tıbbi bakım hizmetleri ile sosyal ve mali destek kaynaklarına gereksinim duyma Damgalanma ve dışlanma deneyimleri Depresyon ve anksiyete düzeylerinde artış Evlilik doyumunda düşüş
Ekonomik	<ul style="list-style-type: none"> Ebeveynlerden birinin (çoğunlukla annenin) işten ayrılmak zorunda kalması Yüksek tedavi maliyetleri (teşhis için gerekli laboratuvar ve görüntüleme ücretleri, genetik testler, tıbbi ekipmanlar ve yetim ilaçlar) ile mücadele etmek Çeşitli ödemelerin yüksek miktarda olması ve katastrofik sağlık harcamaları ile karşı karşıya kalma Sağlık sigortası kapsamında ilaçların geri ödeme kapsamına alınması için çalışmalar yapmak

Nadir hastalıklarda bakım vermeyle ilgili literatüre bakıldığında ailede bakımın üstlenilmesi veya bakım görevinin başkasına devredilmesi ve çalışma yaşamına devam edilmesi veya bakım vermek için işten ayrılma kararının alınması gibi ikilemler, sağlık harcamaları için bütçe ayrılması, sağlık bakımının yönetilmesi, hastalık sürecinde gerekli hallerde evde fiziksel düzenlemelerin yapılması, bakım verme sorumluluğunu almanın yanı sıra kendi fiziksel (beslenme, uyku, dinlenme gibi) ve psikososyal ihtiyaçlarının karşılanmasında yaşanan zorluklarla mücadele edilmesi gibi konular ön plana çıkmıştır.^{2,3,4}

Nadir hastalıkların bireyi etkileme derecesine bağlı olarak bakım gereksinimi de artabilmektedir. Aynı zamanda birçok nadir hastalığın genetik kökenli olması ailede birden fazla üyenin bu hastalıklara sahip olması ile sonuçlanabilmektedir. Bu durum, bakım veren kişilere önemli bir yük oluştururken uzman desteği

ile hastalık hakkında bilgi eksikliği de hasta ve ailelerinin yükünü artırmaktadır. Bakım verme sürecinde aileler bilimsel bilgi eksikliği, sağlık hizmetlerine ulaşamama ve finansal güçlükler olmak üzere bir dizi ciddi engel ile karşılaşabilmektedir. Buradan hareketle bu hastalıklar, uzmanlaşmış bakım hizmetleri ile sosyal ve maddi destek kaynaklarına gereksinim doğurmaktadır.^{2,3,4}

Nadir hastalıklarda bakım yüküyle ilgili çalışmalar, yaşam kalitesinin de olumsuz olarak etkilendiğini ortaya koymaktadır. Örneğin, Péntek ve arkadaşlarının MPS hastalığı olan ebeveynlerle yaptığı çalışmada bakım yükü arttıkça yaşam kalitesinde azalmanın meydana geldiği ifade edilmiştir.¹¹ Phelan-McDermid sendromlu çocukların aileleriyle yapılan çalışmada ise bu alandaki çalışmaları destekler nitelikte ailenin yaşam kalitesinde düşüşün olduğu ve bu ailelerin psikososyal ve ekonomik yönlerden desteklenmeye ihtiyaç duydukları ifade edilmiştir.¹² Evde ventilatör

kullanarak nadir ve tedavi edilemeyen hastalıkları olan aile üyesine bakım veren kişilerde yaşam kalitesini ele alan Hwang ve arkadaşları da bakım yükü ile yaşam kalitesi arasında negatif yönlü anlamlı bir ilişkinin olduğunu rapor etmiştir.¹³

Nadir hastalıkları olan çocukların ebeveynlerinde ortaya çıkan bakım yükü, bireyleri zorlayan bir süreci de beraberinde getirmektedir. Bu süreçte bakım verme sorumluluğunu üstlenen ebeveynler, bakım yükü bileşenleri olarak hem fiziksel hem psikososyal hem de ekonomik açılardan can yakıcı sorunlarla karşılaşmaktadır¹⁴. Bu açıdan, nadir hastalığı olan çocuklara bakım veren ebeveynlerin bakım yükü düzeylerinin belirlenmesi önem taşımaktadır. Ancak literatüre bakıldığında ulusal alan yazında bu konu hakkındaki çalışmaların oldukça kısıtlı olduğu görülmektedir. Bu doğrultuda bu çalışmanın temel amacı, nadir hastalığı olan çocukların ailelerindeki bakım yükünün incelenmesidir. Bu çalışmadan elde edilecek bulgular doğrultusunda nadir hastalığı olan çocukların ailelerinde bakım yükünün azaltılmasına yönelik hizmet sunum sistemlerinin geliştirilmesi amacıyla kanıt dayalı bilgilerin elde edilmesinin olanaklı olacağı düşünülmektedir.

YÖNTEM

Araştırmanın Modeli

Araştırma, geçmişte veya halen var olan bir durumu ortaya koymayı amaçlayan nicel metodoloji kapsamında, kesitsel türde ve tarama modeli çerçevesinde gerçekleştirilen bir saha çalışmasıdır.

Çalışma Grubu

Araştırmanın evrenini, Nadir Hastalıklar Ağı'na üye olan ve çocuklarında nadir bir hastalık bulunan ebeveynler oluşturmaktadır. Çalışmada kolayda örneklem yoluyla ebeveynlere ulaşılmıştır. Çalışmaya dâhil edilme kriterleri arasında; ebeveynlerin çocuklarından en az birinin nadir bir hastalık teşhisi almış olması, nadir hastalık teşhisinin üzerinden en az 1 yıl geçmiş olması, Nadir Hastalıklar Ağı'na üye olması ve araştırmaya katılmaya gönüllü olması bulunmaktadır. Bu kapsamda araştırma, 311 kişinin katılımıyla tamamlanmıştır.

Veri Toplama Araçları

Veri toplama aracı olarak araştırmacılar tarafından hazırlanan sosyodemografik soru formu ve Zarit Bakım Verme Yükü Ölçeği kullanılmıştır.

•Sosyodemografik Soru Formu:

Katılımcıların yaş, cinsiyet, eğitim durumu, meslek, çalışma durumu gibi sosyodemografik özellikleri ve çocukta görülen nadir hastalıkla ilgili bilgileri içeren form ile veriler toplanmıştır.

•Zarit Bakım Verme Yükü Ölçeği:

Zarit, Reeve ve Bach-Peterson tarafından 1980 yılında geliştirilen ölçeğin¹⁵ Türkçeye geçerlilik ve güvenilirlik çalışması İnci ve Erdem tarafından yapılmıştır.¹⁶ Ölçeğin kullanım amaçları arasında bakım veren kişilerin yaşadığı stresin belirlenmesi bulunmaktadır. Ölçek 22 sorudan oluşmakta ve sorulara "asla, nadiren, bazen, sık sık, hemen her zaman" biçiminde 0'dan 4'e kadar değişen puanlar verilebilmektedir. Ölçekten, 0 ile 88 arasında puan alınabilmektedir. Ölçekten elde edilen puanlar; 0-20 az veya hiç bakım yükünün olmaması, 21-40 orta derecede bakım yükü, 41-60 ileri derecede bakım yükü ve 61-88 aşırı bakım yükü olması şeklinde değerlendirilmektedir. Ölçek puanının yüksek olması bakım yükünün arttığına işaret etmektedir.

Uygulama

Çalışmada öncelikle gerekli etik kurul izinleri alınmıştır. Bu kapsamda çalışma, Başkent Üniversitesi Sosyal ve Beşerî Bilimler ve Sanat Etik Kurulu (Proje no: 62310886-604.01.01/) tarafından onaylanmıştır. Verilerin toplanması aşamasında ise çalışmaya katılmaya gönüllü olan katılımcılara öncelikle "Bilgilendirilmiş gönüllü olur" (informed consent) belgesi imzalatılmıştır. Ardından araştırma kapsamındaki veri toplama araçlarıyla veriler araştırmacılar tarafından yüz yüze görüşme tekniği kullanılarak toplanmıştır.

Verilerin Analizi

Araştırmada elde edilen veriler, SPSS programı aracılığıyla uygun istatistiksel yöntemlerle analiz edilmiştir.

BULGULAR

Nadir hastalığı olan çocuklara bakım veren ebeveynlerle gerçekleştirilen bu çalışmada, katılımcıların sosyodemografik özellikleri Tablo 1'de yer almaktadır. Buna göre katılımcıların %70,7'si kadındır. Katılımcıların yaş ortalaması 35,94 (ss=9,45) olarak belirlenmiştir. Katılımcıların %49,8'i üniversite, %24,1'i lise mezundur. Katılımcıların %79,1'i evlidir. %46,9'u bir işte çalışmaktadır ve %72,7'si bir profesyonel meslek mensubudur. %58,5'i kendisini sosyoekonomik düzey açısından orta seviyede olarak değerlendirmektedir (Tablo 2).

Tablo 2. Bakım veren katılımcıların sosyodemografik özellikleri

	Sıklık	Yüzde (%)
Cinsiyet		
Kadın	220	70,7
Erkek	91	29,3
Eğitim durumu		
Okur-yazar	2	,6
İlkokul	26	8,4
Ortaokul	28	9,0
Lise	75	24,1
Üniversite	155	49,8
Yüksek Lisans	18	5,8
Doktora	7	2,3
Medeni durum		
Evli	246	79,1
Bekâr	65	20,9
Çalışma durumu		
Çalışıyor	146	46,9
Çalışmıyor	165	53,1
Mesleği		
Profesyonel meslek mensupları	120	72,7
Hizmet ve satış elemanları	19	11,5
Büro hizmetlerinde çalışan elemanlar	12	7,2
Teknisyenler, teknikerler ve yardımcı profesyonel meslek mensupları	10	6,0
Yöneticiler	4	2,4
Sosyoekonomik düzey		
Alt	52	16,7
Orta	182	58,5
Üst	77	24,8

Katılımcıların nadir bir hastalığa sahip olan çocuklarına ait sosyodemografik özellikleri Tablo 2'de yer almaktadır. Buna göre bakım verilen çocukların %62'si kızdır. Çocukların yaş ortalaması 7,08'dir (ss=4,56). Çocukların %39,5'i okuryazar değilken %11,3'ü ilköğretime devam etmektedir. Çocuklarda bulunan nadir hastalıklar ise %22,5

fenilketonuri (PKU), %17,6 sistinozis, %10,2 nadir görülen kanserler, %8 Primer İmmün Yetmezlik, %7,7 Duchenne müsküler distrofisi (DMD), %6,4 mukopolisakkaridoz (MPS), %5 mesane ekstrofisi ve Alevi Akdeniz Ateşi Hastalığı (FMF), Rett Sendromu, kistik fibrozis, %4 spinal müsküler atrofi (SMA) ve glikojen depo hastalığıdır (Tablo 3).

Tablo 3. Bakım verilen çocukların sosyodemografik özellikleri

	Sıklık	Yüzde (%)
Bakım verilen çocuğun cinsiyeti		
Kız	193	62,0
Erkek	118	37,9
Bakım verilen çocuğun öğrenim durumu		
Okur-yazar değil	123	39,5
İlkokul	126	11,3
Ortaokul	35	8,7
Lise	22	7,1
Üniversite	5	1,6
Çocukta bulunan nadir hastalığın tanısı		
Fenilketonuri (PKU)	70	22,5
Sistinozis	55	17,6
Nadir görülen kanserler	32	10,2
Primer İmmün Yetmezlik	25	8,0
Duchenne Müsküler Distrofisi (DMD)	24	7,7
Mukopolisakkaridoz (MPS)	20	6,4
Mesane ekstrofisi	16	5,4
Alevi Akdeniz Ateşi Hastalığı (FMF)	16	5,1
Rett Sendromu	15	4,8
Kistik fibrozis	15	4,8
Spinal Müsküler Atrofi (SMA)	12	3,8
Glikojen depo hastalığı	11	3,5

Bakım verme yükü ölçeğinden alınan puanların ortalaması 52,82 (ss=10,32) olarak hesaplanmıştır. Elde edilen bu puan, nadir hastalığı

olan çocuğa bakım veren ebeveynlerde bakım yükünün ileri derecede olduğunu göstermektedir (Tablo 4).

Tablo 4. Katılımcıların ölçekten aldıkları puanlara dair bulgular			
	Ortalama	Standart sapma (ss)	p
Bakım verme yükü ölçeğinden alınan puan	52,82	10,32	
Bakım verme süresi	8,48 yıl	7,00	
Cinsiyetlere göre bakım verme yükü ölçeğinden alınan puanlar			
Kadın	52,93	10,43	0,77
Erkek	52,43	10,07	
Bakım verenlerin çalışma durumuna göre bakım verme yükü ölçeğinden alınan puanlar			
Çalışan	53,01	10,22	0,82
Çalışmayan	52,67	10,45	
Bakım verenlerin medeni durumuna göre bakım verme yükü ölçeğinden alınan puanlar			
Evli	52,69	10,43	0,57
Bekar	54,17	9,36	
Bakım verilen çocuğun cinsiyetine göre bakım verme yükü ölçeğinden alınan puanlar			
Kız	52,11	9,91	0,43
Erkek	53,29	10,61	

Çalışmaya katılan ebeveynlerin nadir bir hastalığı bulunan çocuklara bakım verme süresi ortalama 8,48 (ss=7,00) yıldır. Nadir hastalığı bulunan çocuğa bakım verme süresi ile bakım yükü arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamaktadır (p=0,71) (Tablo 4).

Bakım verme yükü ölçeğinden alınan puanlar cinsiyete göre değerlendirildiğinde, annelerin 52,93 (ss=10,43), babaların 52,43 (ss=10,07) puan aldığı belirlenmiştir. Bakım veren aile üyelerinin cinsiyeti ve Zarit bakım verme yükü ölçeğinden alınan puanlar arasında anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır. Buna göre cinsiyete göre bakım verme yükü açısından istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamaktadır (p=0,77) (Tablo 4).

Bakım veren ebeveynin yaşı ve bakım alan çocuğun yaşı ile bakım yükü arasındaki ilişkinin yönünü ve gücünü belirlemek için Pearson Korelasyon analizi yapılmıştır. Buna göre bakım veren ebeveynin yaşı ile bakım yükü arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamaktadır (p=0,75). Benzer biçimde bakım verilen çocuğun yaşı ile bakım yükü arasında da istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamaktadır (p=0,40).

Çalışma durumu ve bakım verme yükü arasındaki ilişkiye bakıldığında, bir işte çalışan katılımcıların bakım verme yükü ölçeğinden aldıkları puan 53,01 (ss=10,22), çalışmayanların ise 52,67 (ss=10,45) olarak belirlenmiştir. Bakım veren aile üyelerinin çalışma durumu ve Zarit bakım verme yükü ölçeğinden alınan puanlar arasında anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır. Ebeveynlerin çalışma durumuna göre bakım verme yükü açısından

istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamaktadır (p=0,82) (Tablo 4).

Bakım verenlerin medeni durumu ve bakım verme yükü arasındaki ilişkiye bakıldığında, evlilerin 52,69 (ss=10,43) ve bekârların 54,17 (ss=9,36) puan aldığı belirlenmiştir. Bakım veren aile üyelerinin medeni durumu ve Zarit bakım verme yükü ölçeğinden alınan puanlar arasında anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır. Bakım verenlerin medeni durumuna göre bakım verme yükü açısından istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamaktadır (p=0,57) (Tablo 4).

Bakım verilen çocuğun cinsiyeti ile bakım verme yükü arasındaki ilişkiye bakıldığında kız çocuklarına bakım verenlerin ölçekten aldığı puanın 52,11 (ss=9,91), erkek çocuklarına bakım verenlerin ise 53,29 (ss=10,61) puan aldığı görülmektedir. Bakım verilen çocuğun cinsiyeti ve Zarit bakım verme yükü ölçeğinden alınan puanlar arasında anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır. Bakım verilen çocuğun cinsiyetine göre bakım verme yükü açısından istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamaktadır (p=0,43) (Tablo 4).

TARTIŞMA

Nadir hastalığı olan çocukların ailelerindeki bakım yükünün incelenmesi amacıyla gerçekleştirilen bu çalışma, 311 ebeveynin katılımıyla tamamlanmıştır. Çalışmaya hem annelerin hem de babaların katılması beklenirken katılımcıların %70,7'sini anneler oluşturmuştur. Bu açıdan annelerin bakım verme sürecini ilgilendiren bu çalışmaya daha yoğun olarak katıldıkları belirlenmiştir. Bu durum, toplumsal cinsiyet rolleri açısından kadınların bakım verme

sürecinde daha aktif olarak rol aldıklarını biçiminde değerlendirilebilir. Cardinali, Migliorini ve Rania tarafından (2019) İtalya'da yaşayan ve nadir hastalığı olan çocuklara bakım veren ebeveynler açısından bakım yükünün ele alındığı araştırmaya da annelerin daha yoğun olarak katılım gösterdiği ve bunun toplumsal cinsiyet rolleri ile ilişkilendirildiği ortaya konulmaktadır.¹⁷ Benzer biçimde Anderson ve arkadaşlarının (2013) Avustralya yaşayan ve nadir bir hastalığa sahip olan çocuğa bakım veren ebeveynlerle gerçekleştirdikleri çalışmada annelerin bakım sürecinde ve araştırmaya katılımda daha aktif oldukları belirtilmiştir.¹⁴

Çalışma kapsamında, bakım verme yükü ölçeğinden alınan puanların ortalaması 52,82 (ss=10,32) olarak hesaplanmıştır. Çalışma sonucunda elde edilen bu puan, nadir hastalığı olan çocuğa bakım veren ebeveynlerde bakım yükünün ileri derecede olduğunu göstermektedir. Çalışmadan elde edilen bu bulgu, nadir hastalıkların ilerleyici, süregelen, dejeneratif doğası sonucunda bakım veren ebeveynler için bakım yükünü artabileceği biçiminde değerlendirilebilir. Literatürdeki çalışmalar da nadir hastalığı bulunan çocuğa bakım veren ebeveynlerde bakım yükünün yüksek olduğuna işaret etmektedir.²⁹⁻³⁵ Pentek ve arkadaşları, Macaristan'da Duchenne Müsküler Distrofi hastalığı bulunan çocuğa bakım veren ebeveynlerde bakım yükünün arttığı ve buna karşılık yaşam kalitesinin azaldığı rapor etmektedir.¹⁸ Oh ve Kim (2018) ise Amiyotrofik lateral sklerozlu hastaların ailelerinde bakım yükünü yüksek olarak belirlemişlerdir.¹⁹ Kim ve arkadaşları (2010) ise nadir görülen Mitokondriyal hastalığı bulunan çocukların ailelerinde bakım yükünü 53.77 ± 15.30 olarak ortaya koymuşlardır.²⁰

Bakım verme yükü ölçeğinden alınan puanlar, cinsiyete göre değerlendirildiğinde annelerin 52,93 (ss=10,43), babaların 52,43 (ss=10,07) puan aldığı belirlenmiştir. Bu açıdan, annelerin bakım yükünün daha yüksek olduğu ifade edilebilir. Çalışmanın bu bulgusu, annelerin bakım sürecinde daha aktif rol almasının ve çocuğun bakımında birincil rol üstlenmesinin bakım yükünü arttırdığı biçiminde yorumlanabilir. Literatürdeki çalışmalar da nadir hastalığa bakım veren annelerin bakım yükünün babalara kıyasla daha yüksek olduğunu ortaya koymaktadır. Örneğin, Pangalila ve arkadaşlarının (2012) Duchenne Müsküler Distrofi hastalığı bulunan çocuğa bakım veren annelerle yaptığı çalışmada da ev işlerinin çoğunlukla anneler tarafından gerçekleştirilmesinden dolayı annelerde bakım yükünün daha yüksek olduğu belirtilmiştir.²¹ Laurvick ve arkadaşlarının (2006) Avustralya'da yaşayan ve Rett sendromu bulunan çocuğa bakım veren ebeveynlerle yaptığı çalışmada da annelerin bakım yükünün babalardan daha yüksek olduğu ortaya konulmuştur.²²

Bakım verilen çocuğun cinsiyeti ile bakım verme yükü arasındaki ilişkiye bakıldığında kız çocuklarına bakım verenlerin ölçekten aldığı puanın 52,11 (ss=9,91), erkek çocuklarına bakım verenlerin ise 53,29 (ss=10,61) puan aldığı görülmektedir. Bakım verilen çocuğun cinsiyetine göre bakım verme yükü açısından istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamaktadır. Çalışmanın bu bulgusu, nadir hastalığı olan çocukların cinsiyetinin bakım yükü açısından önemli bir farklılık oluşturmadığı biçiminde yorumlanabilir. Çalışmanın bu bulgusuna paralel olarak Kahraman ve arkadaşlarının (2017) çalışmasında da bakım verme yükü ölçeği puanları ile bakım alan çocuğun cinsiyeti arasında istatistiksel bir ilişki bulunmadığı ifade edilmektedir.²³

Çalışmaya katılan ebeveynlerin, nadir bir hastalığı bulunan çocuklara bakım verme süresi ortalama $8,48 \pm 7$ yıl olarak belirlenmiştir. Nadir hastalığı bulunan çocuğa bakım verme süresi ile bakım yükü arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamıştır (p=0,71). Çalışmanın bu bulgusunun aksine Thomas ve arkadaşlarının (2018) Hindistan'da Amyotrofik lateral skleroz (ALS) hastalarına bakım veren ebeveynlerle gerçekleştirdikleri çalışmada bakım verme süresinin bakım yükünü arttırdığı ifade edilmiştir.²⁴

Bakım veren ebeveynin yaşı ile bakım yükü arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamaktadır (p=0,75). Benzer biçimde bakım verilen çocuğun yaşı ile bakım yükü arasında da istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamaktadır (p=0,40). Kahraman ve arkadaşlarının (2017) epidermoliz bullosa hastalığı bulunan çocuğa bakım veren ebeveynlerle yaptığı çalışmada da bakım verme yükü ölçeği puanları ile hem çocuğun hem de bakım veren ebeveynin yaşı arasında istatistiksel bir ilişki bulunmamıştır.²³ Öte yandan Kayadjanian ve arkadaşlarının (2018) Prader-Willi Sendromu olan çocukların aileleri ile yaptığı çalışmada çocuğun yaşı ile bakım yükü arasında anlamlı bir ilişki ortaya konulmuştur. Buna göre beş yaşın altındaki çocuğa bakım veren ebeveynlerde bu yük istatistiksel olarak anlamlı biçimde artış göstermektedir.²⁵

Çalışma durumu ve bakım verme yükü arasındaki ilişkiye bakıldığında, bir işte çalışan katılımcıların bakım verme yükü ölçeğinden aldıkları puan 53,01 (ss=10,22), çalışmayanların ise 52,67 (ss=10,45) olarak belirlenmiştir. Çalışmanın bu bulgusu, çalışma yaşamındaki sorumluluklarla birlikte bakım verme rollerinin bakım yükünü arttırdığı biçiminde yorumlanabilir.

Bu çalışmanın bazı sınırlılıkları bulunmaktadır. Çalışmanın kesitsel tasarımından ve

kolayda örnekleme yönteminin kullanılmasından dolayı sonuçların Türkiye'deki tüm nadir hastalıklara genellenmesi yanlış değerlendirmelere yol açabilir. Ayrıca çalışmanın kesitsel tasarımı, nadir hastalığı olan çocuklara bakım veren ebeveynlerinde bakım yükünü ortaya koysa da bağımlı ve bağımsız değişkenler arasındaki nedenselliği belirlemek için boyamsal çalışmalar gerekmektedir. Aynı zamanda bakım verme deneyiminin doğası ile bu süreçteki duygu, düşünce ve deneyimlerin ortaya çıkarılması için nitel metodoloji çerçevesinde araştırmaların yapılması bu araştırmada elde edilen bulguları tamamlayabilir.

SONUÇ VE ÖNERİLER

Çalışma sonucunda, özellikle çocukluk döneminde görülen bu hastalıkların teşhisinin zor olması, tedavisinin yüksek maliyetli olması, sağlık hizmeti sunucularının sayısının az olması, biyo-psiko-sosyal çerçevede bütünsel olarak hizmet sunum sistemlerinin kısıtlı olması gibi koşulların bakım yükünü artırma potansiyeli taşıdığı düşünülmektedir. Buradan hareketle nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinde bakım yükünün azaltılmasına yönelik hizmet sunum sistemlerinin geliştirilmesi önemlidir. Bu kapsamda, bakım yükünü azaltmaya yönelik olarak:

- Nadir hastalığa sahip olan çocuğun teşhis, tedavi ve rehabilitasyon sürecinde gereksinimlerinin karşılanmasına yönelik sağlık hizmetleri sunumunun sağlanması,

- Bakım veren aile üyelerinin bakım verme süreciyle ilgili konularda (nadir hastalığın özellikleri, tedavi protokolleri, özel eğitim, psikoterapi, fizik tedavi ve diyet gibi çocuğun gereksinimleri, hizmet alınabilecek kurum ve kuruluşlar ve baş etme) bilgi düzeylerinin artırılması,

- Bakım verme rolleriyle ilişkili aile üyelerinin farkındalığının artırılması ve bakım verme sorumluluğunun aile üyeleri arasında paylaşılması,

- Nihai olarak bakım verme sürecinde sorunların çözülmesi, ihtiyaçların karşılanması, ailenin güçlenmesi ve tam iyilik halinin sağlanmasına yönelik ailelere yönelik tıbbi sosyal hizmet müdahalelerinin gerçekleştirilmesi önerilebilir.

KAYNAKLAR

1.Sisk R.J. Caregiver burden and health promotion. *International Journal of nursing studies*. 2000; 37(1): 37-43.

2.Möller - Leimkühler A. M. & Wiesheu A. Caregiver burden in chronic mental illness: the role of patient and caregiver characteristics. *European archives of psychiatry and clinical neuroscience*. 2012; 262(2):157-166.

3.Pinquart M. & Sörensen S. Gender differences in caregiver stressors social resources and health: An updated meta-analysis. *The Journals of Gerontology Series B: Psychological Sciences and Social Sciences*. 2006;61(1):33-45.

4.Chiò A. Gauthier A. Calvo A. Ghiglione P. & Mutani R. Caregiver burden and patients' perception of being a burden in ALS. *Neurology*. 2005;64(10):1780-1782.

5. 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(1):77-78.

6. Dawkins H. J. Draghia-Akli R. Lasko P. Lau L. P. Jonker A. H. Cuttillo C. M. & Kaufmann P. Progress in rare diseases research 2010–2016: an IRDiRC perspective. *Clinical and translational science*.2018;11(1):11-20.

7. Groft S. & Posada dela 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 (Dü) içinde *Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview*. Cham: Springer. 2017;3-21

8. Satman İ. Gündük Ö. Yemenici M. & Ertürk N. Nadir Hastalıklar Raporu. Ankara: TÜSEB (Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü). 2019;1-30.

9.Yavuz Çolak M. Nadir Hastalıklar Epidemiyolojisi. Ö. İnce & M. D. Pak içinde *Tüm Yönleriyle Nadir Hastalıklar*. Ankara: Nobel Akademik Yayıncılık. 2019;15-25.

10.Vitale S. A. Parent recommendations for family functioning with Prader–Willi syndrome: a rare genetic cause of childhood obesity. *Journal of pediatric nursing*.2016;31(1):47-54.

11.Péntek M. Gulácsi L. Brodsky V. Baji P. Boncz I. Pogány G.... & Posada-de-la-Paz M. Social/economic costs and health-related quality of life of mucopolysaccharidosis patients and their caregivers in Europe. *The European Journal of Health Economics*. 2016a; 17(1):89-98.

12.Bruce J. E. Family Quality of Life in Families of Children with Phelan-McDermid Syndrome: A Rare Genetic Disability 2009; (Doctoral dissertation McGill University):42-59.

13.Hwang M. S. Lee M. K. & Song J. R. The factors affecting burdens and quality of life of the family caregivers of patients with rare and incurable diseases using home ventilators. *Korean Journal of Adult Nursing*. 2014;26(2):191-202.

14.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.

15.Zarit S. H. Reeve K. E. & Bach-Peterson J. Relatives of the impaired elderly: correlates of feelings of burden. *The gerontologist.* 1980;20(6):649-655.

16.İnci F.H. & Erdem M. Bakım Verme Yükü Ölçeğinin Türkçeye Uyarlanması Geçerlilik ve Güvenilirliği. *Atatürk Üniversitesi Hemşirelik Yüksekokulu Dergisi.* 2008;11(4):85-95

17.Cardinali P. Migliorini L. & Rania N. The caregiving experiences of fathers and mothers of children with rare diseases in Italy: challenges and social support perceptions. *Frontiers in Psychology.* 2019;10:1780.

18.Péntek M. Herczegfalvi Á. Molnár M. J. Szónyi L. P. Kosztolányi G. Pfliegler G. ... & Szegedi M. Disease Burden On Duchenne Muscular Dystrophy Patients And Their Caregivers. *Ideggyogyaszati szemle.* 2016b;69(5-6):183.

19.Oh J. & Kim J. A. Factor analysis of the Zarit Burden Interview in family caregivers of patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration.*2018;19(1-2):50-56.

20.Kim K. R. Lee E. Namkoong K. Lee Y. M. Lee J. S. & Kim H. D. Caregiver's burden and quality

of life in mitochondrial disease. *Pediatric neurology.*2010;42(4):271-276.

21.Pangalila R.F. van den Bos G.A. Stam H.J. van Exel N.J. Brouwer W.B. Roebroek M.E. Subjective caregiver burden of parents of adults with Duchenne muscular dystrophy. *Disabil Rehabil* 2012;34:988–996.

22.Laurvick C. L. Msall M. E. Silburn S. et al. Physical and mental health of mothers caring for a child with Rett syndrome. *Pediatrics.*2006;118(4):1152–1164.

23.Kahraman S. Çiftçi E. K. & Timuçin A. Determination of caregiving burden of parents providing care to their children with epidermolysis bullosa. *Egyptian Journal of Dermatology and Venerology.* 2017;37(1):1.

24.Thomas P. T. Warriar M. G. Sadasivan A. Balasubramaniam B. Preethish-Kumar V. Nashi S. ... & Nalini A. Caregiver burden and quality of life of patients with amyotrophic lateral sclerosis in India. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration.*2018;19(7-8):606-610.

25.Kayadjanian N. Schwartz L. Farrar E. Comtois K. A. & Strong T. V. High levels of caregiver burden in Prader-Willi syndrome. *PloS one.* 2018;13(3) :e194-655.