

## NADİR HASTALIKLARIN AİLELER ÜZERİNDEKİ PSİKO-SOSYAL, FİZİKSEL VE EKONOMİK ETKİLERİ

**Dr. Öğrt. Üyesi Hüsünur ASLANTÜRK\***

ORCID:0000-0002-8174-4970

**Sosyal Hizmet Uzmanı Murat DERİN†**

ORCID:0000-0001-6771-5156

**Sosyal Hizmet Uzmanı Serdar ARSLAN‡**

ORCID:0000-0001-8058-113X

### Öz

Nadir hastalıklar, nüfusun geneline oranla daha az sayıda insanda görülen (1/2000 ve daha az kişide) hastalıkları ifade etmektedir. Nadir hastalıklar ciddi, kronik, ilerleyici ve yıpratıcı özelliklere sahip olmakla birlikte bir çok hastalık için tıbbi ve bilimsel bilgi eksikliği mevcuttur, yeterli-uygun tedavi seçenekleri bulunmamaktadır. Tüm bu özellikleri taşıyan bir hastalığa sahip olmanın hem hasta hem de ailesi üzerinde psiko-sosyal, fiziksel ve ekonomik etkileri bulunmaktadır.

Nadir hastalığa sahip bir bireyin ailesi olmak, hastalık sürecinin etkilerini doğrudan ve dolaylı olarak yaşamak anlamına gelmektedir. Fiziksel olarak aileler hastalığın tanı ve tedavi sürecinde kilo kaybı, iştahsızlık, yorgunluk, uyku problemleri gibi bir çok fiziksel etkiyi yaşamaktadırlar. Psikolojik olarak aile içinde teşhis süreci çok uzun, tedavi olanakları kısıtlı ya da olmayan nadir bir hastalığın bulunması, aile üyeleri için depresyon, kaygı, korku, kızgınlık, şüphe, belirsizlik gibi bir çok sonuca yol açmaktadır. Sosyal açıdan arkadaş sayılarının azalmasına, sosyal destek mekanizmalarının zayıflamasına ve sosyal olarak toplumdaki izole hissetmelerine neden olmaktadır. Ailelerin yaşadığı en görünür etkilerden olan ekonomik etkiler konusunda ise aileler, teşhis ve tedavi imkanlarına erişim güçlüğü, işgücü kaybı gibi kendilerini ekonomik olarak baskılayacak bir çok farklı etkiye maruz kalmaktadırlar. Bu çalışmanın amacı, nadir bir hastalığa sahip olmanın aile üzerindeki psiko-sosyal, fiziksel ve ekonomik etkilerini tartışmaktır.

**Anahtar Kelimeler :** Nadir hastalıklar, aile, fiziksel etkiler, psiko-sosyal etkiler, ekonomik etkiler.

### PHYSICAL, PSYCHO-SOCIAL AND ECONOMIC EFFECTS OF RARE DISEASES ON FAMILIES

#### Abstract

Rare diseases refer to diseases (less than 1/2000 people) seen in fewer people than in the general population. Although rare diseases have serious, chronic, progressive and corrosive properties, there is a lack of medical and scientific knowledge for many diseases and there are not adequate-appropriate treatment options. Having all these features has psycho-social, physical and economic impacts on both the patient and the family.

Being a family of an individual with rare disease means living directly or indirectly the effects of the disease process. Physically, families experience many physical effects such as weight loss, loss of appetite, fatigue, sleep problems during the diagnosis and treatment of the disease. Psychologically, the diagnosis process in the family is very long, the presence of a rare disease with or without treatment options leads to many consequences such as depression, anxiety, fear, anger, suspicion and uncertainty for family members. In social terms, the number of friends is reduced, social support mechanisms are weakened and socially isolated from society. As for the economic impact of the most visible effects on families, families are exposed to many different impacts that would economically suppress themselves, such as the difficulty in access to diagnosis and treatment, and the loss of labor. The aim of this study is to discuss psycho-social, the physical and economic effects of having a rare disease on the family.

**Keywords:** Rare diseases, family, physical effects, psycho-social effects, economic effects.

\* Kocaeli Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Sosyal Hizmet Bölümü.

† Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Sosyal Hizmet Anabilim Dalı Doktora Öğrencisi

‡ Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Hasta ve Çalışan Hakları Dairesi Başkanlığı

## 1.Giriş

Nadir hastalıklar genel popülasyona oranla daha az sayıda kişide görülen hastalıklar olarak tanımlanmaktadır. Hastalıklar tek tek değerlendirildiğinde az sayıda kişide görülmesine karşın bu hastalıklardan etkilenen kişiler toplamda önemli bir nüfus grubuna karşılık gelmektedir. Nadir hastalıkların etkilediği nüfus grubuna bakıldığında, Avrupa Birliği Komisyonuna göre genel nüfusun % 6-8'ini etkilemektedir. Buna göre dünyada 350 milyon kişinin nadir hastalıklardan muzdarip olduğu tahmin edilmektedir. Günümüzde Birleşik Devletler'de 30 milyon insan nadir hastalıklarla yaşamaktadır. Bu sayı ABD nüfusunun % 10'una karşılık gelmektedir. Avrupa'da ise nadir hastalık teşhisi almış yaklaşık 30 milyon insan bulunmaktadır. Nadir hastalığa sahip bireylerin hepsinin tek bir ülkede yaşadığı varsayılırsa, bu ülke dünyanın üçüncü en kalabalık ülkesi olacaktır (Global Genes Allies in Rare Diseases, 2017). Türkiye'deki durum değerlendirildiğinde, nadir hastalıkların yaygınlığı konusunda yeterli veri bulunmadığı ve sayısal verilerin tahmini değerlere karşılık geldiği görülmektedir. Bu bağlamda Türkiye'de yaklaşık 5-6 milyon kişinin bu hastalıklardan etkilendiği tahmin edilmektedir (Dündar ve Karabulut, 2010, s. 198). Ancak akraba evliliklerinin sıklığı (% 23.2) (Türkiye İstatistik Kurumu, 2016) ve nadir hastalıkların bir bölümünün bu nedenle ortaya çıktığı dikkate alındığında, bu sayının daha yüksek olabileceği düşünülmektedir.

Hali hazırda tanımlanmış olan nadir hastalıkların yaklaşık % 95'inin (Global Genes Allies in Rare Diseases, 2017) kesin bir tedavisi bulunmamaktadır. Bu durum, özellikle bu hasta grubunda tıbbi tedavinin yanında hastalığın hasta ve ailesi üzerindeki etkilerinin azaltılmasına ve yaşam koşullarının desteklenmesine ilişkin psiko-sosyal boyutun ön plana çıkmasına neden olmaktadır. Dünya Sağlık Örgütü'nün sağlığı, fiziksel boyutunun yanında ruhsal, duygusal ve sosyal yönden tam bir iyilik hali olarak tanımlaması ile resmileşen ve sağlıkta paradigma değişimi olarak değerlendirilen hastayı bulunduğu çevresel koşullar içinde ele alan biyopsikososyal model, hastalığı sadece tanı ve tedavi düzeyinde ele almanın yanında psikolojik, sosyal ve ekonomik boyutlarını da sürece dahil ederek sağlık politikalarına yön veren bir yaklaşım haline gelmiştir. Bu bakış açısıyla nadir hastalıkların etkilerini sadece hastaların oluşturduğu bir popülasyondan ziyade ailelerini, çevrelerini ve daha geniş olarak toplum üzerindeki etkileri üzerinden bütüncül bir bakış açısıyla tartışmak bu alandaki ihtiyaçların karşılanmasında önemli bir adım olarak değerlendirilebilir.

Hastalıklara ve nedenlerine ilişkin bilginin kısıtlı olması nedeniyle tanılama sürecinin uzun ve zor olması, bu alanda uzmanlaşmış merkezlerin ve yetişmiş sağlık profesyonellerinin az ve yetersiz olması, mevcut tanı ve tedavi sürecinin ekonomik yükünün ağır olması ve nedene yönelik tedavi protokollerinin kısıtlı olması gibi nadir hastalığa özgü koşullar bireyleri olduğu kadar ailelerini ve bakım verenleri de çeşitli boyutlarda etkilemektedir. Genellikle genetik kökenli olan nadir hastalıklara sahip birey ve ailelerinin tanı ve tedavi sürecinde yaşadıkları fiziksel, psikososyal ve ekonomik etkilerinin neler olduğunun belirlenmesi ihtiyaç duydukları politikaların oluşturulması, sürdürülebilir hizmet modellerinin geliştirilmesi ve bu hizmete erişimlerinin sağlanması açısından önem taşımaktadır. Bu çalışmada öncelikle nadir hastalıkların özelliklerine ilişkin genel bilgi verilerek, ardından nadir hastalıkların aileler üzerindeki psiko-sosyal, fiziksel ve ekonomik etkileri tartışılmıştır.

## 2. Nadir Hastalıklar

Nadir hastalıklar genel nüfusa oranla daha az sayıda kişide görülen, kompleks, çok sistemli, genellikle hayatı tehdit eden ya da kronik olarak zayıflatan hastalıklardır (Van der Zeijden ve Huizer, 2010, s. 8). Nadir görülen hastalıkların % 80'i genetik kökenlidir. Bu nedenle semptomlar hemen görülme bile bir kişinin tüm yaşamı boyunca varlığını sürdürmektedir (Global Genes Allies in Rare Diseases, 2017).

Nadir hastalıklar konusunda en önemli konulardan biri nadir hastalıkların tanımlanması ya da hangi hastalıkların nadir hastalık olarak değerlendirileceğine karar verilmesidir. Avrupa'da 1/2000 (Orphanet Türkiye, 2017, para. 1), Amerika Birleşik Devletleri'nde ise 1/200.000 ve daha az kişiyi etkileyen bir hastalık nadir hastalık olarak kabul edilmektedir (Global Genes Allies in Rare Diseases, 2017, para. 4). Ancak nadir hastalıkların görülme sıklığı bölgeler arasında farklılık gösterebilmektedir. Örneğin genetik kökene sahip bir anemi türü olan talesemi Kuzey Avrupa'da nadir görülen bir hastalık iken Akdeniz bölgesinde yaygın olarak görülen bir hastalıktır (Orphanet Türkiye, 2017). Çoğu nadir hastalık, yalnızca hastalıktan hastalığa değil aynı zamanda aynı hastalığa yakalanan hastalar arasında değişen geniş semptom ve bulgularla karakterizedir (EURORDIS, 2017, ss. 8). Nadir hastalıkların belirlenmesi, bu konuda bir veri havuzunun oluşturulması için Avrupa Komisyonunca desteklenen organizasyonlar (Avrupa Nadir Hastalıklar Organizasyonu [EURORDIS] ve Orphanet) tarafından nadir hastalıkların yaygınlığının değerlendirilmesi yapılmaktadır (Schieppati vd, 2008, s. 2039).

Nadir hastalıklar klinik ve etiyopatogenetik özellikler bakımından farklılaşmakla birlikte, hastalık sonucunda ortaya çıkan sağlık sorunları ve yaşanan sosyal zorluklar bakımından ortak özelliklere sahiptir. Yetişkinlikte de görülebilmesine rağmen birçok nadir hastalık doğumda veya bebeklik döneminde ortaya çıkmaktadır (Taruscio vd., 2014, s. 591). Dolayısıyla bu hastalıktan etkilenenlerin büyük bir bölümünü bebekler ya da çocuklar ve hastaya bakımverenlerin çoğunluğunu ise ebeveynler oluşturmaktadır. Bu durum, bakımverenlerin aynı zamanda ebeveyn olmaktan kaynaklanan yaşantıları ile birlikte değerlendirildiğinde hastalığın sosyal, psikolojik, duygusal ve ekonomik etkilerinin farklılaştığı görülmektedir. Ebeveynler normal gelişim basamaklarını takip eden bir çocuğa sahip olduklarında dahi ebeveyn rolünü yerine getirmekten kaynaklı olarak sosyal, psikolojik, duygusal ve ekonomik yönden etkilenirken; hasta, üstelik nadir bir hastalığa sahip olan bir çocuğa karşı hem ebeveyn hem bakımveren olmak bu etkileri daha yoğun yaşamalarına neden olmaktadır. Çocuğu tehlikelerden koruma sürecinde ve güven duygusunun gelişmesinde en önemli figür olarak ebeveynler, nadir bir hastalığa sahip bir çocuk yetiştirme sürecinde çocuğun yaşadığı fiziksel acı ve ağrıya tanıklık etmek, hastalığın tanılanma sürecinde çaresiz kalmak gibi olumsuz durumların etkilerini daha derin yaşamaktadırlar.

Çoğu nadir hastalık kompleks özelliklere sahiptir ve bu nedenle doğru teşhis edilememektedir. Bu yüzden nadir hastalık söz konusu olduğunda hastalığın teşhis edilmesi en önemli aşamalardan birini oluşturmaktadır. Bununla birlikte teşhis sürecinde yaşanan zorluklar kendini tedavi boyutunda da göstermektedir. Hastalıkların birçoğunun teşhisi konulsa bile ya hiç tedavisi yoktur ya da etkili bir tedavisi bulunmamaktadır (National Institutes of Health, 2017, para. 2). Hastalığın bireylerin hayatındaki doğrudan

etkileri bakımından genel özellikleri incelendiğinde, nadir hastalığa sahip her beş kişiden birinde kronik ağrı, vakaların yarısında motor, duyu ya da zihinsel yetersizlik, bir başkasına bağımlılık, yüksek düzeyde mortalite ve morbidite görülmektedir (French National Plan for Rare Diseases, 2004, s. 5). Dolayısıyla tüm bu özellikler göz önünde bulundurulduğunda nadir hastalığa sahip olmak hem hasta hem de ailesi için çok boyutlu ve kompleks bir süreç olarak değerlendirilebilmektedir.

Sağlık otoriteleri, sağlık hizmeti sağlayıcıları, hastalar ve hasta organizasyonları temsilcileri, nadir hastalığı bulunan kişilerin, Dünya Sağlık Örgütü tarafından “en yüksek sağlık standardından yararlanma ve ayırım görmeme” olarak temel bir hak şeklinde belirlediği “sağlığa eşit ve yeterli erişim” haklarının göz ardı edildiği, mümkün olan en yüksek sağlık standartlarını elde etme konusunda çeşitli sorunlar yaşadıkları konusunda fikirbirliğine varmıştır (EURORDIS, 2009, s. 20). Nadir hastalıklarla ve bu hastalıktan kaynaklanan etkilerle başa çıkma sürecinde hasta ve ailelerini destekleyici çeşitli düzenlemelerin yapıldığı, politikaların ve programların geliştirildiği görülmektedir. Nadir hastalıklarla ilgili politikaların gelişimi sürecinde dünyadaki genel durum değerlendirildiğinde, 1980’lerden önce belirli bir politika ve yasal düzenleme bulunmadığı görülmektedir. 1980’lerden 2000’lere kadar olan dönemde nadir hastalıkların tedavisiyle ve yetim ilaçlarla ilgili yasal düzenlemelerin yapılmaya başlandığı dikkat çekmektedir. Öncelikle 1983 yılında Amerika Birleşik Devletleri’nde Yetim İlaç Kanunu (*The Orphan Drug Act*)’nun kabul edilmesiyle yasal zemine taşınan nadir hastaların ihtiyaçları, Avusturalya, Japonya ve Avrupa Birliği’nde de benzer kanunların çıkmasıyla yaygınlık kazanmıştır. 2000’li yıllardan itibaren ise nadir hastalıklarla ilgili ulusal planlar ve stratejiler çerçevesinde devletler, nadir hastalıkların teşhisi, tedavisi ve bakımıyla ilgili ihtiyaçların karşılanmasına odaklanmaya başlamışlardır. Fransa nadir hastalıklar için ilk ulusal planı uygulamaya koyan ülkedir. Bu nedenle Fransa, nadir hastalıklara uygulanan politikalar açısından ulusal fonlar, tedaviye erişim, araştırma olanakları, koordinasyon ağları ve uluslararası işbirlikleri açısından diğer ülkelere kıyasla daha çok yol katetmiştir. Aynı şekilde Almanya da nadir hastalıklar konusunda geliştirdiği politikalarla ön planda olan ülkelerden biridir. İngiltere ve Kanada da iyi örnekler olarak değerlendirilen ulusal planlara sahiptir (Dharssi vd., 2017, s. 64). Ulusal planların hazırlanmasıyla ilgili yapılan önerilerde hastaların ve ailelerin ihtiyaçlarının ve bu ihtiyaçların karşılanmasıyla ilgili mevcut kaynakların belirlenmesinin önemli bir yeri olduğu belirtilmektedir. Dolayısıyla ihtiyaçların belirlenmesinde en önemli adımın hastalıktan etkilenen önemli bir paydaş olarak ailelerin bu süreçten nasıl etkilendiklerini ortaya koymaktır (Van der Zeijden ve Huizer, 2010, s. 18). Sağlık hizmetlerine erişim sorunları ile birlikte nadir hastalıklarla yaşayan kişi ve aileler sıklıkla hastalığa bağlı sağlık sorunları, psikososyal ve ekonomik sorunlar yaşamaktadır (Zurynski vd., 2017, s. 68). Bu çerçevede nadir hastalıkların aileler üzerindeki etkileri psiko-sosyal etkiler, fiziksel etkiler ve ekonomik etkiler bağlamında ele alınmıştır.

## **2.1. Psiko-Sosyal Etkiler**

Nadir hastalıkların çoğunluğu doğumdan hemen sonra veya bebeklik döneminde ortaya çıkmaktadır (Taruscio vd., 2014, s. 591). Bu gelişim aralıklarındaki çocuklarda ortaya çıkan beklenmeyen veya öngörülemez ciddi bir hastalık veya engel durumu, bebeğin ailesi ve çevresinde yaşanan olumsuz duygusal ve psikolojik etkilerin çok daha yoğun yaşanmasına neden olabilmektedir.

Genel olarak tüm toplumsal ve kültürel yapılarda bebek düşünen çiftlerde herhangi bir sağlık sorunu ya da engel durumu olmayan “mükemmel” bir bebek dünyaya getirmeye ilişkin dilek ve beklentiler ortaktır. Somanadhan ve Larkin (2016, s. 142) tarafından, 6 aylık ve 22 yaş aralığında nadir bir hastalık olan mukopolisakkaridoz hastalığı bulunan ailelerle yapılan bir araştırmada, bu hastalıkla yaşamının ailelerde güçlü duygular uyandırdığı ve yaşamlarını “şüphe” ve “belirsizlik”le karakterize olarak tanımladıkları görülmüştür. Ayrıca çalışmada hastalıkla ilgili duygusal deneyimlerini sıklıkla üzgün, kafaları karışmış, sinirli ve harap olmuş olarak ifade ettikleri bulunmuştur. Bazı katılımcılar hayatlarını “hız treni” (roller coaster) olarak gördüklerini ve hastalıkla yaşamayı sürekli bir savaşa benzettiklerini ifade etmişlerdir. Lamp ve Peden (2008, s. 254) tarafından spinal müsküler distrofi hastaları ile yapılan bir çalışmada ise bu hastalıkla yaşamak hastalar tarafından “zorlu ve sürekli değişen” bir deneyim olarak nitelendirilmiştir. Bununla beraber yeni doğan ya da küçük yaştaki çocukların gelişim sürecinin normal seyretmediğine ilişkin farkındalık ve beklenilmeyen bir zamanda ortaya çıkan bir hastalık, kişi ve ailelerin ciddi psikolojik ve duygusal bir sürece girmesine yol açmaktadır. Eatough vd. (2013, s. 1043) tarafından Hollanda, İtalya, Polonya ve İsveç üzerinden Avrupa ülkelerinde juvenil Huntington hastalık teşhisi almış bir çocuğun ebeveyni olmaya ilişkin kişisel deneyimlerini ortaya çıkarmak amacıyla gerçekleştirilen bir araştırmada, nadir hastalığa sahip olan ailelerin yardım arama ve teşhis konulması sürecinden önce, çocukları ile ilgili bir şeylerin yolunda gitmediğine ilişkin güçlü bir kanaate sahip oldukları bulunmuştur. Araştırmaya katılan kişiler bu durumu “*bilme fakat bilmeme*” olarak nitelendirmişlerdir. Görüşme yapılan annelerden biri yaşadığı süreci “*Bunu (teşhisi) duyduğumda, bu yalnızca şüphelerimi doğruladı. Bu yüzden haberler şok edici değildi. Bu sadece bir doğrulama idi. 2-3 yıldır zaten şüpheleniyordum. Süreç zor gidiyordu ve bu zaman zarfında hiçbir yardım almamıştım. Endişeliydim, meraklıyım ve belirsizlik yaşıyordum. Bu durum, zihinsel olarak aşırı yorucuydu....*” olarak ifade etmiştir.

Nadir hastalıklar çoğunlukla kolay teşhis edilemeyen ve teşhis süreci uzun süren hastalıklardır (Pierucci vd., 2012, s. 38). Teşhisteki gecikme ailelerin uzun yıllar boyunca hastanın semptomlarına tıbbi bir açıklama getirilmeksizin hastalık sürecine şahit olmaları anlamına gelmektedir. Teşhis sürecinin çok uzaması, hasta ve ailelerinin gerçekten bir hastalığa sahip olup olmama konusunda tereddüt etmelerine sebep olabilmektedir (Nunn, 2017, s. 29). Genetik metabolik bozukluğu bulunan çocukların aileleri ile yapılan bir çalışmada, hastalığın teşhisinin geç konmasından, emsal durumu bulunan destek gruplarına erişim yetersizliğinden ve psikolojik destek eksikliğinden dolayı ailelerin olumsuz etkilendikleri görülmüştür (Anderson, vd., 2013, s. 22). Ailelerin bu durumla başa çıkmak için genellikle olumlu bir bakış açısı yakalamaya çalıştıkları görülmüştür (Somanadhan vd., 2016, s. 138).

Ailelerin hastalığa uyum sağlama sürecinde en önemli ihtiyaçlarından biri de hastalığa ve gelecekteki sürece ilişkin bilgi ihtiyacıdır. Ancak hasta ve ailelerinin birincil ağızdan bilgi alabilecekleri en önemli kaynak kişiler olan sağlık profesyonellerinin de hastalık süreci ve sonuçlarıyla ilgili bilgi yetersizliği bulunmaktadır. Bu durumun en önemli nedenleri arasında bu hastalıkların kompleks özelliklere sahip olması ve hastalığa özgü spesifik durumlar bulunmasıdır (EURORDIS, 2017, s. 12). Brewer vd. (2008, s. 9) tarafından İngiltere’de yapılan juvenil huntington hastalığının aileler üzerindeki etkisinin incelendiği bir araştırma, sağlık

profesyonellerinin nadir hastalıklar hakkında bilgi sahibi olmadığını, bu nedenle ebeveynlerin “uzman” rolünü de üstlenmek zorunda kaldıklarını, ebeveynlerin bilgi eksikliğinin, içinde buldukları durumu yönetme becerilerini engellediğini ortaya koymuştur. Nadir bir hastalığın, tıbbi ve sosyal hizmet sunumunda görev alan profesyonellerce bilinmiyor olması, uzun süreli tanı konulamaması gibi zorluklar hasta ve aileler üzerinde stres oluşturmakta ve zihinsel sağlık üzerinde sorunlara neden olabilmektedir. Hastalığın kendisi ya da tedavinin yan etkisiyle kişilerde yorgunluk ve hafıza sorunları oluşabilmektedir. Bu durumlar doğrudan ya da dolaylı olarak bireyin çalışma yaşamını da olumsuz etkilemekte, iş yerine gidiş gelişte zorluklar, görevlerin yerine getirilmesinde ve iş doyumunda sorunlar yaşamasına yol açmaktadır (EURORDIS, 2017, s. 20).

Nadir hastalığın en önemli psiko-sosyal etkilerinden biri de izolasyondur. Nadir hastalığı bulunan kişiler ve aileleri, hoş olmayan ya da utandırıcı durumlar yaşama ihtimali nedeniyle, bazı sosyal durumlardan kaçınmaktadır. Yardıma ve desteğe ihtiyaçlarının olması durumunda ise bunları talep etme konusunda zorluk yaşadıkları, ebeveynlerin kendilerini izole olmuş hissettikleri ve tüm bu durumların sosyal izolasyonu daha fazla arttırdığı görülmektedir (Brewer vd., 2008, ss. 8-9). Nunn (2017, ss. 30-31)’a göre nadir hastalıklar kişilerin mobilitesini engellemekte ve çeşitli aktiviteleri erişilemez hale getirmektedir. Bu koşullar sıklıkla sosyal izolasyona neden olmaktadır. Ayrıca hastanın koşullarının çevresindeki kişiler tarafından tam olarak anlaşılamayacağı gerçeği ile sosyal izolasyon arasında başka bir ilişki söz konusu olabilmektedir. Nadir hastalığa sahip bir çocuğun ebeveynlerinin destekleyici bakım ihtiyaçlarının belirlenmesi amacıyla online olarak yapılan bir araştırmada, çalışmaya katılan ebeveynlerin yarısından fazlası çocuklarının doğumundan bu yana arkadaş sayılarının azaldığını ifade etmiştir. Ayrıca yine aynı araştırma sonucunda nadir hastalığı bulunan kişi ve ailelerinin yarısından fazlasının anksiyete ve korku, yarısına yakınının ise öfke, hayal kırıklığı ve belirsizlik duyguları yaşamakta olduğu ortaya konulmuştur (Pelentsov vd., 2016, s. 24).

Nadir hastalıkların etkisini belirlemek ve ölçmek amacıyla, nadir hastalığı bulunan kişiler, bu alandaki bakımverenler, doktorlar, sağlık giderlerinin geri ödemelerini yapan kurum ve kuruluşlar fikir önderleri ile çok boyutlu bir araştırma yapılmıştır. Araştırma sonucuna göre, tedavi umudunun az olduğu durumlar başta olmak üzere nadir hastalıkların, hastalar ve bakımverenler üzerinde oldukça yoğun duygusal etkilerinin olduğu bildirilmiştir. Nadir hastalığa sahip hastalar ve aileleri bu süreçte depresyon, kaygı, stres, sosyal izolasyon ve geleceğe ilişkin endişe yaşadıklarını belirtmişlerdir. Aynı şekilde hekimler de nadir hastalığa sahip olan bireylerin diğer hasta gruplarına oranla depresyon, kaygı ve stres, aile ve arkadaşlardan izole olma, aile ve arkadaşlarla daha az etkileşim içinde olma, hastalığın gelecekteki görünümüne dayalı endişe ve mevcut bilgi eksikliğine dayanan endişe gibi durumlar ile daha yüksek oranda karşılaştıklarını belirtmişlerdir (Shire, 2013, s. 8).

## **2.2. Fiziksel Etkileri**

Nadir bir hastalığa sahip olmanın hasta üzerinde birçok fiziksel etkisi bulunmaktadır. Bu etkiler hastalığın türüne, aşamasına, seyrine, tanılama süreçlerine göre değişebilmektedir. Bunun yanında nadir hastalığa sahip bireylerin ailesinin de fiziksel olarak bu durumdan etkilendiği bilinmektedir.

Nadir hastalığa sahip bireyin çocuk olması durumunda, hastanın ailesi olmak, diğer tüm kronik hastalıklarda olduğu gibi, çoğu zaman bir bakım veren olmayı da beraberinde getirmektedir. Bakımveren olarak aile içinde kronik hastalığa sahip olan bir çocukla ilgilenmek ebeveynler için hem fiziksel hem de zihinsel olarak yorucu bir durumdur. Bu nedenle bakımverenler bakım sürecinde güçlerinin tükenmiş olduğunu hissedebilmekte ve bu durum sonucunda fiziksel aktiviteleri doğrudan ya da dolaylı olarak olumsuz etkilenebilmektedir (Van Scheppingen vd., 2008, s. 545). Özellikle genetik kökenli bazı nadir hastalıklarda, ebeveynlerin de çocuklarıyla aynı nadir hastalığa sahip olması ya da bu hastalığın taşıyıcı olması da mümkün olabilmektedir. Bu durum ebeveynlerin de hastalığın getirdiği benzer fiziksel etkileri yaşamasına, hastalık nedeniyle bebeğini emzirememesine neden olabilmektedir (Pelentsov vd., 2014, s. 25).

Hastalık söz konusu olduğunda en çok öne çıkan durumlardan biri de fiziksel acı ve ağrıdır. Hastalığa bağlı olarak gelişen ağrıların yanında hastalığın tanı ve tedavi sürecinde maruz kalınan girişimsel işlemlerin çokluğu ve sıklığı da fiziksel olarak hastayı olduğu kadar ailesini de dolaylı olarak olumsuz etkilemektedir. Bu noktada ebeveyn-çocuk ilişkisinin hassas yapısı, ebeveyn olarak çocuğu her türlü tehlikeden koruma sorumluluğu, çocuğun hastalığından kaynaklı yaşadığı fiziksel acı ve ağrı söz konusu olduğunda ebeveynlerin bu sorumluluğun gereğini yerine getirememeye duygusunun ortaya çıkması gibi nedenler, ebeveynlerin çoğunlukla bu acı ve ağrıyı fiziksel olarak hissetmelerine neden olmaktadır. Ferrell vd. (1994, s. 375)'ne göre, sağlık personelinin tedavi sürecinde çocuğun hissettiği acı ve ağrıyla ilgili geribildirimlerini ciddiye alma düzeylerinin ebeveynlerin beklentileriyle örtüşmemesi de ebeveynlerin hissettiği bu fiziksel ağrı üzerinde etkili olmaktadır. Ebeveynlerin sahip olduğu diğer fiziksel etkiler ise, daha çok iştahsızlık, kilo kaybı, süreklilik gösteren baş ağrısı, yorgunluk, uyku problemleri ve sık sık hastalanma gibi etkiler olarak sıralanabilmektedir (Martinson vd., 1997, s. 94).

Farklı zamanlarda, ebeveynler, bakım verdikleri kişinin hastalığına ilişkin durumlarla ilgili önemli kararlar vermek zorunda kalabilmektedir. Aşamalar değiştiğinde bir sonraki aşamaya daha fazla duygusal ve günlük yaşam pratiklerine ilişkin uyarılama yapılması ve daha fazla karar alınması gerekmektedir. Nadir hastalıkların karmaşık yapısı, hastaların farklı sosyal bakım sağlayıcılarından hizmet almalarını gerektirmekte, dolayısıyla kısa sürede çeşitli sosyal hizmet ve sağlık-bakım hizmeti sağlayıcılarını ziyaret etme zorluğu bulunmaktadır (EURORDIS, 2017, s. 4). Tüm bu doğru hizmete ulaşma ve bu hizmeti kullanma sürecinde yaşanan duygusal, psikolojik, sosyal ve ekonomik etkiler hasta yakınlarının fiziksel olarak yorulmalarına ve yıpranmalarına da neden olmaktadır.

### **2.3.Ekonomik Etkileri**

Ailede nadir bir hastalığa sahip olan bir bireyin bulunmasının en önemli etkilerinden biri de ekonomik alandadır (Anderson vd., 2013, s. 29; Gallo vd., s. 4; Shields vd., 1995, s. 52; Yiu ve Twinn, 2001, s. 485). Herhangi bir hastalığa sahip olmanın ekonomik olarak maliyeti göz önünde bulundurulduğunda, nadir hastalıkları tanılmanın zorluğu ve sürecin uzunluğu, hastalıkla ilgili bilgi edinme/bilgiye erişim gücü, tedavi prosedürlerinin henüz belirlenmemesi, tedavi imkanlarına ve ilaçlara erişim zorluğu ve geri ödeme

sorunları gibi doğrudan hastalıkla ilgili ekonomik maliyetler söz konusu olduğu gibi, hasta ve ailesinin karşılaması gereken dolaylı maliyetler de bulunmaktadır.

Tanı konulma sürecinde karşılaşılan maddi yükler doğrudan maliyetler arasında sayılabilmektedir. Bu süreçte bilgi yetersizliği, stres ve hastalıkla ilgili hangi uzmana başvurulması gerektiğinin bilinmemesi nedeniyle birçok farklı uzmana başvurma gibi durumlar hastalığın başlangıç aşamasından itibaren kişi ve ailelerin mali yükünü arttırmaktadır. Anderson vd. (2013, ss. 5-6) tarafından Avustralya’da nadir hastalığa sahip çocukların ailelerinin tanı, sağlık hizmetlerinin kullanımı ve psiko-sosyal destek ihtiyaçlarının belirlenmesi amacıyla gerçekleştirilen bir çalışmada, katılımcıların % 38’inin doğru tanı almadan önce 3-5 doktor, % 14’ünün ise 6 ile 10 arasında değişen sayıda doktor gördüğü bilgisine ulaşılmıştır. Sürecin tanı konulmasının ardından da devam ettiği ve ailelerin sürekli olarak ilgili uzmanları ziyaret ettiği de anlaşılmaktadır. Nadir hastalığa sahip bireylerin hem uzman doktor ziyaretleri, hem de sağlık lisansiyerlerinden (dil ve konuşma terapisi, fizyoterapi ve sosyal hizmet gibi) aldıkları hizmetler değerlendirildiğinde, çocuk başına yılda 19 ziyaret gerçekleştirdikleri görülmektedir. Ayda bir ziyaretten fazla sağlık hizmeti için yapılan ziyaretin zaman ve maliyet açısından aileyi ciddi bir şekilde etkilediği görülmektedir.

Hastalığın getirdiği dolaylı maliyetlerin en başında hastanın ya da ailesinin hastalığın teşhis ve tedavi süreçlerinde ya da hastanın tam ya da yarı zamanlı bir bakımverene ihtiyaç duyduğu dönemde yaşanan işgücü kaybı gelmektedir. Özellikle nadir hastalığa sahip bireyin çocuk olması durumunda çoğunlukla annelerin iş hayatından çekildikleri görülmektedir. Bu durum eve giren aylık gelirin azalmasına neden olmakta ve babanın daha fazla ekonomik sorumluluk yüklenmesi durumunu beraberinde getirmektedir (Brown ve Barbarin, 1996, s. 66; Enskar vd., 1997, s. 156). Nadir hastalığa sahip ebeveynlerin destek ihtiyaçlarını belirlemek amacıyla Avustralya ve Yeni Zellanda’da yaşayan nadir hastalığa sahip 301 çocuğun ebeveynleriyle gerçekleştirilen bir çalışmada, katılımcı ebeveynlerin % 38’inin çalışma saatlerini düşürdüğü, % 34’ünün ise ücretli bir işte çalışmayı bıraktığı ve bu nedenle yaklaşık yarısının (% 45) maddi güçlük yaşadığı anlaşılmıştır (Pelentsov vd., 2016, s. 25 ). Burke vd. (1999, s. 103) tarafından kronik hastalığa sahip olan çocukların ailelerinin yaşamlarındaki stres faktörlerini belirlemek amacıyla gerçekleştirilen çalışmanın bulgularına göre, katılımcıların % 42’sinin sürekli tıbbi bakım gerektiren çocuğa sahip olmanın doğrudan bir sonucu olarak çalışma hayatına ilişkin düzenleme ve değişiklik yapmak zorunda kaldıklarını ortaya koymuştur.

Nadir hastalıkların ekonomik etkileri içinde en önemli konulardan biri de hastalığın tedavisi kapsamında kullanılacak ilaçlar konusudur. Literatürde, nadir hastalıklar için kullanılacak ilaçların küçük bir popülasyonuna hitap etmesi nedeniyle bu ilaçların araştırma, geliştirme ve pazarlama aşamalarında yapılacak yatırım karlı bulunmamaktadır (Rode, 2005, s. 6; Lavandeira, 2002, s. 194). Bu nedenle, ihmal edilme riskinin yüksek olması sebebiyle literatürde bu ilaçlara yetim ilaçlar olarak anılmaktadır. Üretiminin ve pazarlanmasının sadece piyasa koşullarına bırakılmasının nadir hastalıkların tedavisinde kullanılacak ilaç ihtiyacını karşılama olasılığının olmaması nedeniyle bazı teşviklerin oluşturulması zorunluluğu doğmuş ve



hangi ilaçların bu grupta değerlendirileceği ile ilgili kriterler ortaya konulmuştur. Birleşik Devletler'de (1983), Japonya'da (1993), Avustralya'da (1997) ve Avrupa Birliği'nde (1999) yetim ilaç kanunu onaylanarak bu konudaki araştırma, üretim, pazarlama süreçlerinin desteklenmesine ve denetlenmesine ilişkin mekanizmalar oluşturulmuştur (Orphanet Türkiye, para. 3). Bu çabalara rağmen geliştirilen yetim ilaçlar, tüm nadir hastaların ihtiyaçlarını karşılamaktan uzaktır. Tüm bu özelliklerden dolayı hastaların bu ilaçlara ulaşmak için kişisel kaynaklarını kullanmaya itmektedir. Örneğin ülkemizde yetim ilaçlara ulaşmak konusunda yurtdışına bağımlı bir yapının olduğu görülmektedir. Türk Eczacılar Birliği'ne yapılan başvuru sonucunda yurtdışından ilaç getirilmesi süreci (Doğuç, 2017, s. 200) ailelerin ekonomik olarak yıpranmalarına, ilaçlara daha hızlı ulaşmak için daha maliyetli olsa bile alternatif yollar aramalarına neden olmaktadır.

Avustralya'da nadir hastalığa sahip bireylerin ailelerinin tanı, sağlık hizmetlerinin kullanımı ve psiko-sosyal destek ihtiyaçlarının belirlenmesi amacıyla gerçekleştirilen bir çalışmanın sonucu, ailelerin ekonomik olarak baskı altında olduklarını göstermektedir. 30 aileyle gerçekleştirilen çalışma sonucunda ailelerin % 77'sine çeşitli devlet programları aracılığıyla maddi destekte bulunduğu anlaşılmış, ancak buna karşın bu ailelerin % 52'si aldıkları maddi yardımın ihtiyaçlarını karşılama konusunda yetersiz olduğunu belirtmiştir. Katılımcıların % 73'ü hastalıktan kaynaklanan masrafları karşılamak için ek gelire ihtiyaç duyduklarını ifade etmişlerdir (Anderson vd. 2013, s. 6).

Nadir hastalığa sahip bireylerin ailelerinin öncelikli ihtiyaçlarının ortaya çıkarılmasıyla ilgili gerçekleştirilen bir çalışmada, ailelerin sağlık hizmetine erişim ile ilgili olarak karşılaştıkları ekonomik güçlüklerden sıkça söz ettikleri görülmüştür. Sağlık hizmeti için yaşadıkları yerden tedavi hizmeti aldıkları merkeze sıklıkla seyahat ettiklerini belirten katılımcılar yolda yaklaşık iki gün geçirdiklerini, bu nedenle en az iki iş günü kayıplarının olduğunu, bu kayba ek olarak muayene ücreti, ulaşım, yol giderleri gibi birçok konuda da masraf yapmak zorunda kaldıklarını belirtmiştir (Santos Luz, 2016, s. 4). Bununla birlikte nadir hastalığı bulunan kişi ve aileler hastalıkla ilgili olarak ihtiyaç duyulan ekipman ve sarf malzemelerinin temininin ve bakım ihtiyaçlarının karşılanmasının maddi olarak kaygı yarattığını (Ratcliffe ve Longworth, 2002, s. 140), hastalıkla ilgili ciddi harcamaların diğer giderler için kısıtlayıcı bir sonuç oluşturduğunu sıklıkla belirtmişlerdir (Burke vd., 1997, s. 480).

Nadir hastalığa sahip bireyler içinde "yaşamsal ve önemli vücut işlevlerini telafi etmek, ölüm veya daha fazla bozukluğun oluşmasını önlemek için sürekli bakım ve tıbbi malzeme kullanılan" hasta olarak tanımlanan evde teknolojiye bağımlı (technology-dependent at home) halde yaşayan hastaların da bulunduğu bilinmektedir (Wagner vd.1988'den akt Kirk ve Glendinning, 2004, s. 210). Bu grupta bulunan hastalar intravenöz ilaç tedavisi, sürekli ya da aralıklı olarak mekanik ventilasyon, periton diyaliz ve hemodiyaliz, trakeostomi ve oksijen tedavisi ihtiyacı, enteral ve parenteral beslenme gibi farklı tıbbi teknolojilerin bir yada birkaçına bağımlı hayat sürdürmek zorunda kalmaktadırlar. Teknolojiye bağımlı halde hayatına devam eden hastalar, tıbbi bakım hizmetini bu alanda özel olarak eğitilmiş hemşire ya da eğitilmiş yatılı bakımverenlerden aldığı anda bu hizmet güvenilirdir (Kürtüncü Tanır ve Kuşuoğlu, 2006, s. 216). Böyle bir

teknolojik kurulumun eve yerleştirilmesi ve bu süreçteki profesyonel hizmetlerin karşılanması maddi anlamda ailenin kaynaklara ihtiyaç duymasına neden olmaktadır. Evde teknolojiye bağımlı olarak hayatını devam ettirmek zorunda kalan bir hastanın varlığı aileyi öncelikle bu teknolojinin temin edilmesi ve kurulumu konusunda, ardından ise bu teknolojinin kullanımına bağlı olarak elektrik ve ısıtma gibi konularda ekstra masrafların oluşmasına neden olmaktadır (Kirk ve Glendinning, 2004, s. 213; Young Creighton ve Sauve, 1988, ss. 189-190). Bu durumun genel olarak aileler için kaygı ve stres kaynağı olduğu görülmektedir (Teague vd., 1993, s. 226; Youngblut Brennan ve Swegart, 1994, s. 466).

Hasta aileleri kendileri bakımveren olmadıklarında ya da daha profesyonel bir bakım ihtiyacını gerektirecek sağlık sorunlarıyla karşılaştıklarında bakımverenin eğitilmiş ve konusunda uzman olması gerekliliği üzerinde durmaktadır (Kirk ve Glendinning, 2004, s. 216). Bakım ihtiyacı içinde olan ailelerin maddi kaynaklarının sınırlı olması, çoğu zaman evde sağlık bakımını karşılayacak maddi güçleri olsa bile ulaşabildikleri profesyonellerin kalitesini etkilemektedir (Fields vd., 1991, s. 730). Ancak bu noktada aile bir yandan profesyonel bir bakımverenin vereceği hizmete ulaşmayı planlarken, bir yandan bu hizmetin mali yükü ile karşılaşır. Özellikle evde bakım ihtiyacının önemli bir mali yük getirdiği ve bakımverenin yatılı kalmasının gerekli olduğu hallerde bu yükün katlandığı göz önünde bulundurulduğunda, ailenin mücadele etmesi gereken önemli bir sorunun varlığı inkar edilememektedir.

### **3. Sonuç**

Günümüzde nadir hastalıklar önemli bir halk sağlığı sorunu olarak değerlendirilmektedir. Çoğunluğu genetik kökenli ve kompleks özelliklere sahip nadir hastalıklar, teşhisi zor ve uzun süren, tedavi seçenekleri sınırlı olan, kişide kalıcı zihinsel ve bedensel engellilik oluşturabilen yüksek morbidite ve mortalitenin görüldüğü bir hastalık grubu olarak karakterizedir. Bununla birlikte nadir hastalıklar yeterli bilimsel bilginin ve kesin verilerin bulunmadığı, tıp profesyonelleri de dahil olmak üzere sağlık personeli ve diğer sosyal destek profesyonellerince yeterli müdahale becerilerinin olmadığı ve gerekli farkındalığın sağlanamadığı spesifik bir alan olarak dikkat çekmektedir.

Nadir hastalıklar çoğu durumda beklenmeyen bir durum olarak ortaya çıkmaktadır. Bu nedenle hastalığın ortaya çıkışı ile birlikte, ailelerde şok ve kafa karışıklığı, korku, kaygı, kızgınlık, suçluluk, umutsuzluk, depresyon gibi psikolojik ve duygusal; yorgunluk, hafıza sorunları gibi zihinsel problemler görülmektedir. Aynı zamanda duruma ilişkin belirsizlikler, hastalık süreci ve sonuçlarıyla ilgili gerekli bilgiye ulaşamama durumları başka stres kaynakları olarak göze çarpmaktadır. Tüm bu durumlar doğrudan ve dolaylı olarak, sosyal izolasyona neden olabilmekte, iş yerindeki performansa ve iş doyumuna olumsuz yansıtılabilmektedir. Bu olumsuz etkiler çoğu durumda iç içe yaşanmaktadır. Tedavi sürecinde hastaya yapılan girişimsel müdahalelerin fazla olması, fiziksel acı ve ağrının sık yaşanmasına neden olmaktadır. Aileler ve bakımverenler de çoğunlukla bu acı ve ağrıyı doğrudan hissetmekte, iştahsızlık, kilo kaybı, süreklilik gösteren baş ağrısı, yorgunluk, uyku problemleri gibi fiziksel etkilerle sıklıkla karşılaşmaktadır.

Nadir hastalıklar hasta ve aileleri üzerindeki çok boyutlu etkileri ve hastalığın doğasından kaynaklanan zorluklar nedeniyle bütüncül bir bakış açısıyla konuyu değerlendiren interdisipliner bir ekip çalışmasını

gerekli kılmaktadır. Tedavi ekibinde farklı hastalıklarla ilgili uzman hekimin yanında psikiyatrist, hemşire, fizyoterapist, sosyal hizmet uzmanı, konuşma terapisti, özel eğitim öğretmeni, psikolog ve çocuk gelişim uzmanı, diyetisyen gibi sağlık profesyonelleri de görev alarak hasta ve ailesinin ihtiyaçlarının karşılanmasında ve tanı ve tedavi sürecinin yönetilmesinde etkin rol almalıdır. Bu bütüncül bakış açısıyla tanı ve tedavi süreci, ev ziyaretleri ve sosyal inceleme, ekonomik destek hizmetleri, özel öğrenme ve dil konuşma terapisi, fizik tedavi hizmetleri, psikolojik danışma, psikoterapi, tedavi ve izlem, evde sağlık hizmeti ve bakım hizmeti gibi pek çok hizmet modeli ile desteklenebilir.

Tedavi imkanının bulunduğu belirli bir hastalıkta uzmanlaşmış az sayıdaki merkeze ulaşım, konaklama, muayene ücreti, ekipman ve teknolojik malzeme ve bunların ortaya çıkardığı elektrik, ısıtma gibi ekstra harcamalar, sarf malzeme ve bakım giderleri aile bütçesine ek maliyet getirmektedir. Nadir hastalıkların aile bütçesine getirdiği ek maliyetler sadece bunlardan ibaret değildir. Doğrudan olduğu kadar dolaylı maliyetler ve maddi yükler de söz konusudur. Nadir hastalıkların tedavi prosedürleri tam anlamıyla belirlenmiş değildir. Bu hastalıklarda kullanılacak yetim ilaçların araştırma, üretim ve pazarlama süreçlerinde teşvik edildiği ülke örnekleri bulunmaktadır. Ancak tüm bu teşviklere rağmen, yetim ilaçların henüz çok az sayıda nadir hastalığı kapsadığı görülmektedir. Bu duruma ek olarak, bu ilaçlara maliyeti nedeniyle erişim güçlüğü yaşanmakta ve sosyal güvenlik sisteminde de geri ödeme zorlukları bulunmaktadır.

Hastalığın ekonomik etkileri boyutunda ailelerin hastalıktan kaynaklanan masraflarının sosyal güvence kapsamında karşılanması ya da karşılanamayan ek tıbbi giderler, seyahat masrafları gibi masraflar için sosyal yardım mekanizmalarının devreye sokulması sağlanabilir. Ayrıca işgücü kaybının önüne geçilmesi amacıyla İŞKUR ve Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı işbirliğinde proje ve programların geliştirilmesi sağlanabilir.

Sonuç olarak nadir hastalıklar konusunda verilecek hizmetlerde ve geliştirilecek programlarda sadece hastalığa ve hastaya odaklanan bir bakış açısı yerine aileleri ve bakımverenleri de kapsayacak çok boyutlu programların geliştirilmesinin önemli olduğu düşünülmektedir.

## Kaynakça

1. Anderson, M., Elliott, E. J., Zurynski, Y. A. (2013). Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 8(1), 22. <http://doi.org/10.1186/1750-1172-8-22>.
2. Brewer, H., Eatough, V., Smith, J.A., Stanley, C.A., Glendinning, N.W., Quarrell, O.W.J. (2008). The impact of juvenile Huntington's disease on the family: the case of a rare childhood condition. *Journal of Health Psychology*, 13, 5-16, <https://doi.org/10.1177/1359105307084307>.
3. Brown, K.A.E., Barbarin, O.A. (1996). Gender differences in parenting a child with cancer. *Social Work in Health Care*, 22(4), 53-71. [https://doi.org/10.1300/J010v22n04\\_04](https://doi.org/10.1300/J010v22n04_04).
4. Burke, S. O., Costello, E. A., Handley-Derry, M., Kauffmann, E., Dillon, M., (1997). Stress-point preparation for parents of repeatedly hospitalized children with chronic conditions. *Research in Nursing and Health*, 20, 475-485. |[https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1098-240X\(199712\)20:6<475::AID-NUR2>3.0.CO;2-J](https://doi.org/10.1002/(SICI)1098-240X(199712)20:6<475::AID-NUR2>3.0.CO;2-J).
5. Burke, S. O., Kauffmann, E. C., Harrison, M. B., Wiskin, N., (1999). Assessment of stressors in families with a child who has a chronic condition. *Maternal Child Nursing*, 24, 98–106.
6. Dharsai, S., Wong-Rieger, D., Harold, M., Terry, S. (2017). Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12 (1) 63- 76. <http://doi.org/10.1186/s13023-017-0618-0>.
7. Doğuç, E. (2017). Yetim ilaçların (orphan drugs-nadir hastalıklarda kullanılan ilaçlar) Türkiye’de ve dünyadaki durumu. *Sağlık Akademisyenleri Dergisi*, 4 (3), 196-201. <http://doi.org/10.5455/sad.13-1502288229>.
8. Dündar, M., Karabulut, S. Y. (2010). Türkiye’de nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar; Medikal ve sosyal problemler. *Erciyes Tıp Dergisi*, 32(3):195-200.
9. Eatough, V., Santini, H., Eiser, C., Goller, M.-L., Krysa, W., de Nicola, A., ... Smith, J. A. (2013). The personal experience of parenting a child with Juvenile Huntington’s Disease: perceptions across Europe. *European Journal of Human Genetics*, 21(10), 1042–1048. <http://doi.org/10.1038/ejhg.2013.15>.
10. Enskar, K., Carlsson, M., Golsater, M., Hamrin, E., Kreuger, A. (1997). Parental reports of changes and challenges that result from parenting a child with cancer. *Journal of Pediatric Oncology Nursing*, 14, 156–163. [https://doi.org/10.1016/S1043-4542\(97\)90051-5](https://doi.org/10.1016/S1043-4542(97)90051-5).
11. Eurordis. (2009). The voice of 12,000 patients: experiences and expectations of rare disease: Patients on diagnosis and care in Europe. Erişim Tarihi: 12 Şubat 2017, [https://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice\\_12000\\_patients/EURORDISCARE\\_FULLBOOKr.pdf](https://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCARE_FULLBOOKr.pdf).
12. Eurordis. (2017). Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community. Erişim Tarihi: 5 Aralık 2017, [http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017\\_05\\_09\\_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf](http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf).

13. Ferrell, B.R., Rhiner, M., Shapiro, B., Dierkes, M. (1994). The experience of pediatric cancer pain, part I: Impact of pain on the family. *Journal of Pediatric Nursing*, 9, 368–379.
14. Fields, A. I., Rosenblatt, A., Pollack, M. M., Kaufman, J. (1991). Home care cost-effectiveness for respiratory technology-dependent children. *American Journal of Diseases of Children*, 145(7), 728-732. <http://doi.org/10.1001/archpedi.1991.02160070025016>.
15. French National Plan for Rare Diseases 2005-2008. (2004). Ensuring equity in the access to diagnosis, treatment and provision of care. Erişim Tarihi: 18 Ocak 2018, [https://www.eurordis.org/IMG/pdf/EN\\_french\\_rare\\_disease\\_plan.pdf](https://www.eurordis.org/IMG/pdf/EN_french_rare_disease_plan.pdf).
16. Gallo, A. M., Hadley, E. K., Angst, D. B., Knafl, K. A., Smith, C. A. (2008). Parents' concerns about issues related to their children's genetic conditions. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing*, 13(1), 4-14. <https://doi.org/10.1111/j.1744-6155.2008.00129.x>.
17. Global Genes Allies in Rare Diseases. (2017). Statistics and Figures on Prevalence of Genetic and Rare Diseases. Erişim Tarihi: 21 Kasım 2017, <https://globalgenes.org/rare-diseases-facts-statistics/>.
18. Kirk, S., Glendinning, C. (2004). Developing services to support parents caring for a technology-dependent child at home. *Child: Care, Health and Development*, 30(3), 209-218. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2004.00393.x>.
19. Kürtüncü Tanır, M., Kuşuoğlu S. (2006). Teknolojiye bağımlı çocuğun evde bakımı. *Sürekli Tıp Eğitimi Dergisi*, 15(12) 214-8.
20. Lamb, C., Peden, A. (2008). Understanding the experience of living with spinal muscular atrophy: A qualitative description. *Journal of Neuroscience Nursing*, 40, 250-256.
21. Lavandeira, A. (2002). Orphan drugs: Legal aspects, current situation. *Haemophilia*, 8(3), 194-198. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2516.2002.00643.x>.
22. Martinson, I.M., Liu-Chiang, C.Y., Yi-Hua, L. (1997). Distress symptoms and support systems of Chinese parents of children with cancer. *Cancer Nursing*, 20, 94–99.
23. National Institutes of Health. (2017). *Rare Diseases*. Erişim tarihi 15 Kasım 2017, <https://medlineplus.gov/rarediseases.html>.
24. Nunn, R. (2017). "It's not all in my head!" - The complex relationship between rare diseases and mental health problems. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12, 29. <http://doi.org/10.1186/s13023-017-0591-7>.
25. Orphanet Türkiye. (2017). *Nadir hastalık nedir?* Erişim Tarihi: 21 Kasım 2017, <http://www.orpha.net/national/TR-R/index/nadirhastal%C4%B1klarakk%C4%B1nda/>.
26. Pelentsov, L. J., Fielder, A. L., Laws, T. A., Esterman, A. J. (2016). The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: results of an online survey. *BMC Family Practice*, 17(1), <http://doi.org/10.1186/s12875-016-0488-x>.
27. Pelentsov, L. J., O'Shaughnessy, P. K., BHSc, Laws, T. A., Esterman, A. J. (2014). What are the supportive care needs of parents caring for a child diagnosed with ectodermal dysplasia: A rare genetic disorder? *International Journal of Child Health and Human Development*, 7(1), 23-29.

28. Pierucci, P., Lenato, G. M., Suppressa, P., Lastella, P., Triggiani, V., Valerio, R., ... Sabba, C. (2012). A long diagnostic delay in patients with hereditary haemorrhagic telangiectasia: A questionnaire-based retrospective study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 7(1), 33. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-7-33>.
29. Ratcliffe, J., Longworth, L. (2002). Investigating the structural reliability of a discrete choice experiment within health technology assessment. *International Journal of Technology Assessment in Health Care*, 18(1), 139-144.
30. Rode, J. (2005). Rare diseases: understanding this public health priority. *EURORDIS: Paris, France*. Erişim Tarihi: 24 Şubat 2017, [https://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps\\_document-EN.pdf](https://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf).
31. Santos Luz, G. D., Silva, M. R. S. D., DeMontigny, F. (2016). Priority needs referred by families of rare disease patients. *Texto & Contexto-Enfermagem*, 25(4). e0590015. Epub November 28, 2016. <http://doi.org/10.1590/0104-07072016000590015>.
32. Schieppati, A., Henter, J., Daina, E., Aperia, A. (2008). Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet*, 371 (9629), 2039–2041. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)60872-7](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)60872-7).
33. Shields, G., Schondel, C., Barnhart, L., Fitzpatrick, V., Sidell, N., Adams, P., Fertig, B., Gomez, S. (1995). Social work in pediatric oncology: A family needs assessment. *Social Work in Health Care*, 21(1), 39-54. [https://doi.org/10.1300/J010v21n01\\_04](https://doi.org/10.1300/J010v21n01_04).
34. Shire. (2013). Rare Disease Impact Report: Insights from Patients and The Medical Community. Erişim Tarihi: 12.11.2018, <https://globalgenes.org/wp-content/uploads/2013/04/ShireReport-1.pdf>.
35. Somanadhan, S., Larkin, P. J. (2016). Parents' experiences of living with, and caring for children, adolescents and young adults with Mucopolysaccharidosis (MPS). *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 11, 138. <http://doi.org/10.1186/s13023-016-0521-0>.
36. Taruscio, D., Agresta, L., Amato, A., Bernardo, G., Bernardo, L., Braguti, F., ... Vittozzi, L. (2014). The Italian National Centre for Rare Diseases: Where research and public health translate into action. *Blood Transfusion*, 12 (3), 591–605. <http://doi.org/10.2450/2014.0040-14s>.
37. Teague, B. R., Fleming, J. W., Castle, A., Kiernan, B. S., Lobo, M. L., Riggs, S., Wolfe, J. G. (1993). "High-Tech" Home Care for Children With Chronic Health Conditions: A Pilot Study. *Journal of Pediatric Nursing*, 8, 226-232.
38. Türkiye İstatistik Kurumu, (2016). İstatistiklerle Aile, Erişim tarihi: 10 Nisan 2017, [http://www.tuik.gov.tr/PreTablo.do?alt\\_id=1059](http://www.tuik.gov.tr/PreTablo.do?alt_id=1059).
39. Van der Zeijden, A., Huizer, J. (2010). Recommendations for the development of national plans for rare diseases. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 5(1), O3. <http://doi.org/10.1186/1750-1172-5-S1-O3>.
40. Van Scheppingen, C., Lettinga, A. T., Duipmans, J. C., Maathuis, K. G., Jonkman, M. F. (2008). The main problems of parents of a child with epidermolysis bullosa. *Qualitative Health Research*, 18(4), 545-556. <http://doi.org/10.1177/1049732308315110>.
41. Yiu, J.M., Twinn, S. (2001). Determining the needs of Chinese parents during the hospitalization of their child diagnosed with cancer: An exploratory study. *Cancer Nursing*, 24, 483-489.

42. Young, L., Creighton, D., Sauve, R. (1988) The needs of families of infants discharged home with continuous oxygen therapy. *Journal of Obstetric, Gynaecological and Neonatal Nursing*, 17, 187–193. <https://doi.org/10.1111/j.1552-6909.1988.tb00424.x>.
43. Youngblut, J., Brennan, P., Swegart, L. (1994). Families with medically fragile children: an exploratory study. *Pediatric Nursing*, 20, 463-468.
44. Zurynski, Y., Deverell, M., Dalkeith, T., Johnson, S., Christodoulou, J., Leonard, H., Elliott, E. J. (2017). Australian children living with rare diseases: experiences of diagnosis and perceived consequences of diagnostic delays. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(1). <http://doi.org/10.1186/s13023-017-0622-4>.