

# Nadir Hastalıklarda Sosyal Hizmetin Rolü

## Role of Social Work in Rare Diseases

Merve Deniz PAK<sup>1</sup>

### ÖZET

Avrupa'da iki bin kişi arasında bir kişide görülen, genel nüfusa kıyasla daha az sayıda tanı konulan hastalıklar; "nadir hastalık" olarak tanımlanmaktadır. Nadir hastalıklar, biyo- psikososyal ve ekonomik açıdan birey, aile ve toplum için pek çok sorun yaratmaktadır. Bu sorunların çözümü ve ihtiyaçların giderilmesinde sosyal hizmetin özelleştirilmiş bir alanı olan tıbbi sosyal hizmet, bütüncül sağlık anlayışından hareketle çoğunlukla tedavi ekibi içerisinde yer alan, hastalığın getirdiği güçlükleri belirleyerek sorun yaratan etkileşim noktalarına müdahale eden sosyal hizmetin özel bir alanıdır. Bu bakış açısıyla çalışmada nadir hastalıkların neden olduğu sorunların çözümünde sosyal hizmetin rol ve işlevinin irdeelenmesi amaçlanmıştır.

**Anahtar Kelimeler:** Sosyal Hizmet; Nadir Hastalıklar; Tıbbi Sosyal Hizmet

### ABSTRACT

A disease is defined as "rare" in Europe when it affects less than 1 in 2000 and affects a small percentage of the population. Rare diseases create many biopsychosocial and economic problems for individuals, families and society. Medical social work, which is a specialized area of social work solving these problems and resolving needs, is a special area of social work that intervenes in the interaction points that cause problems by identifying the difficulties brought by the illness, mostly in the treatment team, acting from the holistic understanding of health. From this point of view, it is aimed to investigate the role and function of social work's role in the solution of the problems caused by rare diseases in the study.

**Keywords:** Social Work; Rare Diseases; Medical Social Work

### GİRİŞ

İnsan; fiziksel, psikolojik ve sosyal yönleriyle, çevresindeki bireylerle iletişim ve etkileşim içerisinde olan işlevsel ve bütüncül bir varlıktır. Bir sistem olarak insan, yaşamını sağlıklı ve işlevsel olarak devam ettirebilmek için içsel ve dışsal uyaranlara yanıt vererek dengede kalabilmeyi amaçlar. Fakat insanın o güne kadar getirdiği tüm yaşam dengeleri için bir tehdit oluşturabilen; kriz ortamı ile stres yaratabilen ve uyumu zorlaştırabilen durumlar ortaya çıkabilir. Bu durumlardan en önemlilerinden biri hastalıklardır.

Hastalık, yalnızca tıbbi yönden değil; aynı zamanda öncelikle hastalık tanısı alan bireyi, sonrasında ise bireyin etkileşim içinde olduğu aile, arkadaş, iş, okul ve toplum gibi pek çok sistemi etkileyebilen güçlükleri ortaya çıkarır

(1). Buradan hareketle Dünya Sağlık Örgütü (WHO) de 1946 yılında sağlığı bütüncül bakış açısıyla, "Yalnızca hastalık ve engelliğin olmaması değil, fiziksel, ruhsal ve sosyal olarak tam bir iyilik hali" olarak tanımlamıştır (2).

Günümüzde epidemiyolojik dönüşümle beraber birçok yeni hastalık ortaya çıkmıştır. Bu hastalıkların görülme sıklığı ve dağılımı bölgeden bölgeye ve zamana göre farklılıklar göstermektedir. Yapılan tıbbi araştırmalar sonucunda kimi hastalıkların diğerlerine göre daha az sayıda bireyi etkilediği belirlenmiştir. Bununla beraber bu hastalıkların kronik özellikte olması da dikkat çekicidir. Kronik hastalıklar, Amerika Birleşik Devletleri Hastalık Kontrol ve Korunma Merkezi (CDC) tarafından 2003 yılında "Çoğunlukla tamamiyle iyileşmesi mümkün olmayan, süreklilik göstererek yavaş ilerleyen veya ataklarla seyreden, çoğu kez kalıcı sakatlığa yol açan, oluşmasında sosyo-ekonomik, kişisel ve genetik etkenlerin rol oynadığı ve genellikle bulaşıcı olmayan karakterdeki hastalıklar" olarak tanımlanmıştır (3). Kronik hastalıkların epidemiyolojisine

1.Arş. Gör. Başkent Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi Sosyal Hizmet Bölümü  
E-posta Adresi: mdpak@baskent.edu.tr

Gönderim Tarihi:07.07.2017 - Kabul Tarihi: 16.03.2018

bakıldığında ise dünyada pek çok kişide bu hastalıklar görülse de, bazı kronik hastalıkların görülme sıklığının az olduğu dikkat çekmektedir. Amerikan Nadir Bozukluklar İçin Ulusal Organizasyonu'nun (NORD) (2011) tanımına göre bu hastalıklar, genel nüfusa kıyasla az sayıda insanda görülen hastalıklar olup Avrupa'da 1/2000 kişide görülen, “nadir hastalıklar” olarak kabul edilmektedir (4).

Nadir hastalıklar, çoğunlukla kronik ve ilerleme özelliği olan ciddi hastalıklardır. Bu yapıdaki çoğu hastalık genetik bozukluklardan kaynaklanmakta olup, yaşam standardını önemli ölçüde etkiler ve fiziksel ile zihinsel yetenekleri zayıflatır (5). Nadir hastalıkların etkileri farklı olmakla birlikte bu özelliği ile hem tanı alan birey hem aile ve sosyal çevre hem de toplum açısından pek çok gücünü beraberinde getirir (6). Yeni tedaviler ve ufukta yeni konular ortaya çıktıkça hem tıbbi hem de psikososyal yönden etkili hizmetlerin sağlanması şarttır. Bu noktada bireylerin yaşadığı sorunların çözümünde, baş etme kapasitelerinin geliştirilmesinde, sağlıklı psikososyal uyumun sağlanmasında, yaşam kalitesinin yükseltilmesinde, bireylerin güçlendirilerek etkili tıbbi bakım ve tedavi hizmetlerinden faydalanılmasında sosyal hizmet mesleğine ve bu mesleğin uygulayıcıları olan sosyal hizmet uzmanlarına önemli roller düşmektedir. Buradan hareketle bu çalışmada, ilk olarak nadir hastalıkların özellikleriyle ilgili genel bilgiler verilecek, nadir hastalık tanısı alan birey ve ailelerin yaşadıkları güçlükler irdelenecek, nadir hastalıklarda sosyal hizmet uygulamaları örneklendirilecek ve nadir hastalıklarla çalışan sosyal hizmet uzmanlarının rol ve işlevleri ele alınacaktır.

### **Nadir Hastalıkların Türleri ve Özellikleri**

Nadir hastalıklar genellikle kronik, ilerleyici, vücut sisteminin, organın ya da dokunun yapısında ve işlevinde ilerleyici bozulmalar meydana getirerek yaşamı tehdit eden hastalıklardır (7). Nadir hastalıkların prevalansının değerlendirilmesi Avrupa Nadir Hastalıklar Derneği (EURORDIS) ve Orphanet tarafından Avrupa Komisyonunun desteğiyle belirlenmektedir (8). Buna göre nadir hastalıklar, görülme sıklığı baz alınarak tanımlanmakta ve Avrupa'da prevalansı 1/2000 olan herhangi bir hastalık “nadir” olarak kabul edilmektedir.

Yapılan araştırmalar sonucunda 6000 ile 8000 arasında nadir hastalığın bulunduğu ve dünya nüfusunun yaklaşık %6-10'unu etkilediği ortaya konmuştur. Bunların yaklaşık %80'i genetik kökenli olup, kalan %20'sinin nedeni çevreseldir veya nedeni bilinmemektedir. Bununla beraber nadir hastalıkların pek çoğunda mevcut etkili tedavi yoktur (9). Türkiye'de ise epidemiyolojik çalışmaların sayısının yetersiz olması nedeniyle nadir hastalıkların sıklığı kesin olarak bilinmemektedir. Fakat yine de nadir hastalıklar “nadir görülmesine” rağmen, hastaların sayıca fazla olduğu söylenebilir.

Nadir hastalıklar hem çocukluk hem de yetişkinlik döneminde görülebilmektedir. Bu hastalıkların yaklaşık %75'i çocukları etkilemekte ve hastaların %30'u beş yaşından önce hayatını kaybetmektedir. Çocukluk döneminde Rett Sendromu, Fenilketonüri, Kistik Fibrozis, Konjenital Adrenal Hiperplazi ve Spinal Müsküleratrofi (SMA) en sık görülen nadir hastalıklardır.

•*Rett Sendromu*, akrabalık ilişkisi olmayan çiftlerin kız çocuklarında görülen bir hastalık olup yaklaşık on bin canlı doğumdan birinde görülür. Doğumdan bir yaşına kadar motor ve mental olarak normal gelişim özellikleri gösteren bu çocuklarda bir yaşından sonra gelişimsel gerilikler görülür. Hastalığın bilinen bir tedavisi yoktur (10).

•*Fenilketonüri* (PKU), fenilalanin isimli aminoasidin metabolize edilmesini sağlayan enzimin eksikliği sonucu oluşan hastalığın sıklığı Türkiye'de 1/4500'dür. Yaşam boyu tedavi, diyet ve takip gerektiren ve uygun tedavi uygulanmadığı takdirde ağır zihinsel engelle neden olabilen hastalığın tekrarlama riski %25'tir (11).

•*Kistik Fibrozis*, genetik mutasyon sonucu oluşan, çoğunlukla tekrarlayan veya düzelmeyen akciğer enfeksiyonu, kronik öksürük ve bronşit atakları ile zayıf beslenme görülen bir hastalık olup tedavisi yoktur (12).

•*Konjenital Adrenal Hiperplazi*, böbrek üstü bezlerinden salgılanan kortizol ve aldosteron adı verilen hormonların yapımının etkilendiği bu hastalığın sıklığı on dört binde birdir. Hastalık, yeni doğan döneminde yaşamı tehdit edebilen ağır sıvı ve tuz kayıpları ile seyredebileceği gibi, daha hafif formlarında kadınların dış genital

organlarında erkek cinsiyet yönünde farklılaşmaya neden olur. Bu nedenle yaşam boyu hormon tedavisi gerektirir (13).

•*Spinal Müsküleratrofi (SMA)*, sıklığı on binde bir olan bu hastalığın başlıca belirtisi, ilerleyici kas güçsüzlüğüdür. Süt çocukluğu döneminde yaşamı tehdit edebilecek kadar ağır olabilen hastalığın nedeni omurilik hücrelerinin ilerleyici kaybıdır. Hastalığın bilinen bir tedavisi yoktur (14).

Yetişkinlik döneminde en sık görülen nadir hastalıklar ise Huntington hastalığı, Crohn hastalığı, Behçet hastalığı, Ailevi Akdeniz Ateşi hastalığı (FMF), nadir görülen kanserler, cam kemik sendromu (Osteogenezis Imperfekta), erken yaşlanma hastalığı (Progeria) ve Albinizm olarak örneklendirilebilir.

•*Huntington hastalığı*, beynin belirli bölümlerinde hasar oluşturan genetik bir hastalıktır. Bu hasar hastalarda zihinsel, davranışsal ve duygusal bozukluklara ve daha ileri safhalarda mental geriliğe yol açar (15).

•*Crohn hastalığı*; sindirim kanalını tutan kronik iltihabi bir hastalıktır. Ağızdan anüse kadar sindirim sisteminin tüm bölümlerini tutabilmesine karşın sıklıkla ince bağırsağın son kısımlarını veya kalın bağırsağı etkiler. Bağırsaklarda gelişen iltihap sonucu salgılanan maddeler diğer organları da etkiler ve buna bağlı olarak ateş, kilo kaybı, güçsüzlük ve iştah azalması gibi belirti ve bulgular gelişebilir (16).

•*Behçet hastalığı*; tekrarlayan oral aftlar, genital ülserler, göz ve deri bulguları, vasküler, nörolojik ve sindirim sisteminde lezyonlar gösteren bir hastalıktır. Dünya çapında en sık Türkiye'de görülür (17).

•*Ailevi Akdeniz Ateşi hastalığı (FMF)*; ataklarla seyreden karın, göğüs veya eklem ağrılarının eşlik ettiği ateş nöbetleri ile karakterize olan kronik bir hastalıktır (18).

•*Cam kemik sendromu*; kemiğin temel maddesini oluşturan bağ dokusundaki kalıtsal bir bozukluğa bağlı gelişen anormal derecede kırılabilir kemikler ile karakterize olan bir durumdur. Bu hastalık yeni doğan döneminden yetişkinliğe dek sürer ve tedavisi yoktur (19).

•*Erken yaşlanma hastalığı (Progeria)*; kalıtsal olduğu düşünülen hastalığın sebebi henüz bilinmemektedir ve çocuğun normal gelişimini tamamlamasına fırsat kalmadan hızlı

metabolizma nedeniyle çocuk süratle yaşlanır. Bu nedenle de görünüm olarak yaşlı bir insanı andırır (20).

•*Albinizm*; deri, saç ve gözleri etkileyen doğuştan gelen genetik bir hastalıktır. Cilde, saça ve göze renk veren melanin pigmentinin vücutta ya hiç bulunmaması ya da çok az bulunması sonucunda oluşur (21).

### **Nadir Hastalıklar ve Yaşanan Güçlükler**

Kronik özellikteki nadir hastalıkların doğası gereği uzun süre seyretmesi ve tam olarak iyileşememesi birey ve etkileşim içerisinde olduğu çevrede yaşamın pek çok döneminde güçlük yaşanmasına neden olmaktadır. Yapılan çalışmalarda bu güçlüklerin daha çok fiziksel ve tıbbi süreçlere odaklandığı dikkat çekmektedir. Fakat bu güçlüklerle beraber hastaların ve ailelerin yaşam kalitesinin ve uyum düzeyinin ciddi derecede etkilendiği ve psikososyal, ekonomik yönlerden de sorunların yaşandığı söylenebilir. Bu bölümde nadir hastalık tanısı alan bireylerin ve ailelerin yaşadığı güçlüklerin bütüncül bakış açısıyla ele alınması amacıyla literatürdeki çalışmalardan elde edilen bilgiler, tıbbi süreçlerde yaşanan güçlükler, psiko-sosyal güçlükler ile ekonomik güçlükler başlıkları altında toplanarak açıklanacaktır.

### **Tıbbi Süreçlerde Yaşanan Güçlükler**

Nadir hastalık tanısı alan bireylerin karşılaştıkları güçlüklerden ilki şüphesiz fiziksel olarak ataklar yaşama, ağrı ve acı duyma gibi hastalığa ilişkin deneyimlerdir. Bu noktada uzun süreli bakımda teşhis, tedavi ve rehabilitasyon hizmetleri sunan sağlık hizmetlerine ulaşım son derece önemlidir. Fakat yaygınlığının az olması nedeniyle, nadir bulunan hastalıkların doğru teşhisi çoğunlukla zordur ve bu noktada bilimsel bilgi eksiklikten kaynaklanan engeller, örgütsel engeller, finansal engeller ve kişisel engeller öncelikle doğru tanıya ulaşmada zorluklar yaşanmasına, tanı sırasında gecikmelerin olmasına, tedavi ve bakıma erişimde güçlükler neden olmaktadır (22, 23). Bu durum ise birey ile aileler üzerinde önemli yıkıcı ekonomik ve sosyal etkiler yaratmaktadır.

Nadir hastalıklar tedavi boyutunda ise önemli bir halk sağlığı sorundur ve pek çoğunun tedavisi olmadığından tıbbi süreçlerde güçlükler yol açar. Hastalığa doğru tanı konulsa bile nadir hastalıkların büyük çoğunluğu için bir klinik

uygulama talimatı yoktur (24). Nadir hastalıklara sahip hastaların yaşadığı güçlükler ilk kez 1989'da ABD Hükümetinin Yetim Hastalıkları Ulusal Komisyonu tarafından ele alınmıştır. Komisyon, nadir hastalıklar hakkında bilgi azlığı, araştırmanın finansmanında zorluklar, yeterli sağlık sigortası sunmamanın getirdiği zorluklar ve tıbbi giderlerin karşılanması konusundaki eksiklikler, etkin tedavilerin sınırlı olması gibi noktalarda hastaların bakımını etkileyen konuları vurgulamıştır. Sonuç olarak nadir hastalıklar yıllarca ihmal edildiğinden dolayı bu hastalıkların tedavisinde kullanılan ilaçlar tıp literatüründe “yetim ilaçlar” olarak adlandırılmıştır (8).

Tedavide sağlık hizmetlerine erişime ilişkin fiziksel engeller genellikle engelli olan hastaları etkilemektedir. Nadir hastalıklara sunulan hizmetler de nadir olduğundan dolayı yaşam boyu sağlık hizmetine gereksinim duyan hastalar farklı merkezlere giderek tedavi olmak ya da uzun süre beklemek zorunda kalmaktadır (25). Bu durum beraberinde ekonomik güçlükleri de getirmektedir (23). McGarvey ve Hart tarafından nadir hastalığı olan bireylerin aile üyeleriyle yapılan çalışmada (2008: 4) ailelerin hastalığın tedavisinde sağlık hizmetlerine duyulan gereksinim vurgulanmakla beraber; gereksinim duyulan hizmetlerin farklı merkezlerde sunulduğu, ailelerin hastalıklar hakkında yeterince bilgilendirilmediği ve yaşanan sorunlar karşısında savunuculuk ve desteklenme gereksinimlerinin olduğu ortaya konulmuştur (26).

### **Psikososyal Güçlükler**

Nadir hastalıklar psikolojik ve sosyal yönden hem hasta olan bireyi hem de aileyi etkiler (27, 28). Birey ve aile üyelerinde geleceğe yönelik belirsizlik duyguları, beden algısı ve fiziksel görünümle alakalı kaygı duyma, alınan tıbbi tedavinin hastalığın seyrini olumlu yönde etkilemeyeceğine ve hastalığın yeniden ataklar yaparak tekrarlayacağına ilişkin ikilemler yaşama, kendi kendine yetemeyeceğini düşünme ve başkalarına muhtaç duruma gelmekten korkma, ölüm korkusu, çaresizlik ve umutsuzluk, suçluluk duyma, öz kırım düşünceleri, patolojik düzeye kadar uzanan anksiyete ve depresyon yaşama görülebilmektedir (29). Aynı zamanda atakların varlığı ile devamlı ağrı ve yorgunluk

gibi semptomlarla birleşen sağlık koşullarının değişken doğası ve fiziksel aktivite seviyelerine etkisi, önemli psikososyal güçlükler neden olur (30).

Nadir hastalıklarda palyatif bakım, yaşamı sınırlayan hastalıklarla ilgili sorunlarla karşı karşıya olan hastaların ve ailelerinin yaşam kalitesini iyileştiren bir yaklaşımdır. Bu bakım, müracaatların çevresi içinde birey yaklaşımıyla ağrı ile diğer fiziksel güçlüklerin, psikososyal sorunların değerlendirilmesi yoluyla gereksinimlerin ortadan kaldırılmasını sağlar (31). Bütüncül sağlık perspektifinde bireyin yaşam deneyimlerini, uzun dönemli hastalıklarda baş etme kapasitesini ve yaşanan güçlüklerde koşulları yönetme deyimlerini anlamak oldukça önemlidir (32). Bearryman tarafından Avrupa Nadir Hastalıklar Derneği ile (EURORDİS) 2017 yılında yapılan çalışmada 42 ülkede nadir hastalığı olan 5000 kişiyle çalışılmıştır. Araştırma sonucunda nadir hastalıkların hasta ve ailelerin %80'inin gündelik yaşam üzerinde ciddi etkilerinin olduğu; hastaların % 42'sinin sağlık hizmeti almak için günde iki saatten fazla sağlık kurumlarında vakit geçirdiği, bakım veren aile üyelerinin %62'sinin hastanın bakımına günde altı saatten fazla zaman ayırdığı ve bakım veren aile üyelerinin %64'ünün kadın olduğu, hastaların %38'inin son bir yılda 30 günden fazla süre sağlık sorunlarından dolayı işe gitmediği, hastaların ve bakım verenlerin %41'inin işten özel izin almaları gerektiği ancak bunu elde edemedikleri sonucu ortaya konulmuştur (33). Benzer şekilde Schieppati ve arkadaşlarının 2008 yılında yaptıkları çalışmada nadir hastalık tanısı alan 2500 kişiye ulaşılmış ve nadir hastalıkların tıbbi bakıma ulaşımına beraber psikososyal ve ekonomik yönden ailelerde önemli bir yük olduğu belirlenmiştir (8). Anderson ve arkadaşlarının 2013 yılında 46 aile ile yaptıkları çalışmada ise nadir bir hastalığı olan bir çocuğa bakan Avustralyalı aileler üzerindeki sağlık, psikososyal ve mali etkileri değerlendirmek amaçlanmış olup akran destek gruplarına erişim güçlüğü, ekonomik sorunlar ile psikolojik destek eksikliği nedeniyle yedi ailenin sosyal hizmet uzmanıyla çalıştığı belirtilmiştir (22).

### **Ekonomik Güçlükler**

Nadir Hastalıklarda ekonomik olarak karşılaşılan sorunlardan ilki sağlık hizmetlerinin temin

edilmesidir. Sağlık hizmeti sunan sağlık kurumları ile personel sayısındaki yetersizlik, sağlık bakımına ulaşamama, sağlık bakımı için nakit olarak yapılması gereken ödemelerin boyutlarının fazla olması gibi güçlükler karşısında sağlık hizmetlerinin sunumu ve finansmanından kaynaklanan sorunlar gündeme gelir. Bu noktada da “karşılabilirlik”, sağlık hizmetlerinde verilen teşhis ve tedavi hizmetlerinin “ödenbilirliğini” ifade etmekte olup, uygun sağlık hizmetlerinden yararlanabilmek için kaynaklarını harcayacak olan bireylerin ekonomik kapasiteleriyle ilgilidir. Bununla beraber sağlık hizmetlerinde hem fiziksel hem de zamansal olarak erişilebilir ve yeterli kapasiteye sahip olma “kullanılabilir ve konaklanabilirlik” boyutlarını ifade etmektedir (34). Eğer bir bölgede uzmanlık gerektiren hizmetlere ağırlık verilmiyor ve bu hizmete ihtiyaç duyan bireyler farklı bölgelere gitmek durumunda kalıyorsa sağlık hizmetlerinin kullanılabilirliğinde sorunlar oluşur. Aynı zamanda sağlık hizmetlerini kullanabilmek için işyerinden izin alma, farklı şehirlere gitme ve konaklama da önemli sorunlardır. Nadir hastalıklarda da uzmanlaşmış alanda düzenli tıbbi kontrole ve genellikle pahalı tedavilere ihtiyaç vardır. Fakat sağlık hizmetlerine erişim ve karşılanabilirlik konularında sınırlılık yaşayan dezavantajlı kesimde bulunan nadir hastalık gruplarının sağlık durumlarının kötüleşmesi kaçınılmaz olmaktadır (9).

Nadir bir hastalığa sahip olmak, istihdam edilebilirlik veya eğitim alma konusunda da sorunlar yaratabilir. Nadir hastalıkların en sık görülen sonuçlarından biri işgücü piyasasına katılımdaki azalmadır (27). İş gücü kayıpları, bireysel ve toplumsal ekonomik yükleri de beraberinde getirmektedir (34). “Avrupa’da Nadir Hastalıklara Sahip Hastalarda Sosyal Ekonomik Yük ve Sağlıkla İlgili Yaşam Kalitesi” projesine göre nadir hastalıklara sahip olan bireylerin sağlık hizmetlerine ulaşabilmelerinde haklarını kullanmalarında, yeni tedavilerin geliştirilmesinde ve istihdam edilmelerinde politikaların geliştirilmesinin gerekli olduğu sonucuna ulaşılmıştır (5).

Sonuç olarak nadir hastalıklara sahip olan bireylerin sayısı az olduğundan dolayı bu hastalıklar adeta “görünmez” olmakta ve ilgili

sağlık sistemleri içerisinde uygun tıbbi ve sosyal hizmetlerin sunumunda aksamalar olmaktadır. Hastalık sürecinde yaşanan bu güçlükler nadir hastalık tanısı alan bireylerin marjinalize olmuş bir grup olarak ayrışmasına, sağlık hakkından yararlanamamalarına ve tedavi ile sağlık bakımına erişim noktasında sağlıkta eşitsizliklere yol açmaktadır.

### **Nadir Hastalıklarda Sosyal Hizmetin Rol ve İşlevi**

Nadir hastalıklar bireylerin ve ailelerin yaşam kalitesini, psikososyal uyumunu, ruh sağlığını, sosyal çevreyle olan ilişkilerini ve iş yaşamındaki işlevselliğini önemli ölçüde etkilemektedir. Hastalık sürecinde hastalık tanısı alan bireyler ve aileleri; tıbbi, psikososyal ve ekonomik yönleri olan pek çok güçlüklerle karşı karşıya kalmaktadır. Bu güçlüklerin belirlenerek ihtiyaçların karşılanmasında multidisipliner ekip çalışması yaklaşımından hareketle farklı meslek elemanlarının müdahalesi gerekmektedir (35). Bu mesleklerden biri de sosyal hizmet mesleğidir. Sosyal hizmetin özel bir alanı olan tıbbi sosyal hizmet, bütüncül sağlık anlayışından hareketle çoğunlukla tedavi ekibi içerisinde yer alarak hastalıkların teşhis ve tedavi sürecinde hastayı ve etkileşimde olduğu sosyal çevresindeki bireyleri etkileyen psikososyal ve ekonomik sorunların çözülmesi amacıyla sosyal hizmet müdahalesi yöntemlerinin kullanıldığı bir alanıdır (36). Nadir hastalık tanısı alan birey ve ailelerde yaşanan güçlüklerin ortadan kaldırılması ve sorunların çözülmesi amacıyla özellikle Avrupa ve Amerika’da sağlık kurumlarında ve sivil toplum kuruluşlarında görev yapan sosyal hizmet uzmanları bulunmakta olup, sosyal hizmet bakış açısıyla müdahaleler gerçekleştirilmektedir. Bu tür çalışmalar çoğunlukla nadir hastaları temsil eden Türkiye’nin de katıldığı Ulusal Nadir Görülen Bozukluklar Organizasyonu (NORD), Nadir Hastalıklar Avrupa Organizasyonu (EURORDIS) ile Uluslararası Sosyal Hizmet Uzmanları Federasyonu (IFSW) ve diğer sivil toplum kuruluşları tarafından 2016 yılında imzalanan anlaşma ile yürütülmektedir (37). Bu anlaşma sonunda kamuoyunda farkındalık yaratılması amacıyla “Nadir Hastalıklar Günü” ilan edilerek dünya çapında etkinlikler düzenlenmektedir.

Amerikan Sosyal Hizmet Uzmanları Birliği (NASW) palyatif bakımda nadir hastalıklarla ilişkilendirilebilecek konularda sosyal hizmet uzmanlarının işlevlerini kısaca şu şekilde sıralamıştır (38):

**-Danışmanlık:** Nadir hastalığı olan bireylerin ve ailelerin yaşadıkları stres, kaygı ve depresyonun azaltılması, hastalık sürecinin sağlıklı yaşanması gibi konularda baş etme ve sorun çözme mekanizmalarının artırılmasını amaçlar.

**-Psikososyal Değerlendirme:** Nadir hastalığı olan bireylerin ve ailelerin psikososyal ihtiyaçlarını tanımlamak, yardım planı geliştirmek için müracaatçı sisteminin içerisinde bulunduğu durumu ve işlevselliği değerlendirmeyi içerir.

**-Planlama:** Nadir hastalığı olan bireylerin ve ailelerin gereksinimlerini göz önünde bulundurarak müracaatçı sistemi ile beraber geleceğe dönük plan yapmayı ve toplumdaki hizmetlerle bağlantı kurulmasını amaçlar.

**-Psikososyal Müdahale:** Nadir hastalığı olan bireylerin ve ailelerin hastalığın ortaya çıkardığı yeni duruma uyum sağlamaları için yapılan uygulamalardır.

**-Savunuculuk:** Gereksinim duyulduğunda nadir hastalığı olan bireylerin ve ailelerin haklarını elde etmelerinde ve güçlenmelerinde baskı oluşturarak hakların ve hizmetlerin elde edilmesini amaçlar.

**-Havale:** Nadir hastalığı olan bireylerin ve ailelerin farklı ihtiyaçlarını karşılamak amacıyla gerekli kuruluşlara gönderme ve takip etme sürecini içerir.

**-Maddi Yardım Danışmanlığı:** Finansal yardım kaynakları ve programlar konusunda hasta ve aileyi bilgilendirmek, kaynakların oluşturulmasını veya kaynaklarla ilişki kurulmasını sağlamak amaçlanır.

**-Vaka Yönetimi:** Nadir hastalığı olan bireylerin ve ailelerin gereksinim duyduğu hizmetleri gerekli kuruluşlar, örgütler ve kaynakları kullanarak organize etmeyi odak alır.

**-Güçlendirme:** Sağlık alanında "bireylerin veya grupların seçim yapma ve bu seçimleri istenen eylem ve sonuçlara dönüştürme kapasitesini artırma" olarak tanımlanmaktadır. Aynı zamanda güçlendirme "sağlık için bir ön şart" ve "kronik hastalardaki sağlık sonuçlarını ve yaşam kalitesini iyileştirmek için proaktif ortaklık ve hastanın özbakım stratejisi" olarak belirtilmiştir.

**-Psikoeğitim:** Sağlık hizmetlerinin amacı, yalnızca hastalığın neden olduğu belirtilerin tedavi edilmesi değil aynı zamanda hastaların yaşam kalitelerini artırmak, sosyal ve mesleki becerilerini geliştirme yoluyla üretkenliklerini arttırmak ve hastalığa psikososyal uyumlarını kolaylaştırmaktır. Bu bakış açısı sağlık kurumlarında uygulanan tedavilerin diğer kurumların sunduğu hizmetlerle ve sosyal çevredeki bireylerin katılımıyla desteklenmesini gerektirmektedir. Bu amaçla psikoeğitim, hem birey hem de aileye verilebilen bir hizmettir (39). Psikoeğitim, hastalık tanısı alan bireylere ve ailelerine yönelik olarak "hastalığın doğası, seyri, tedavi seçenekleri, hastane ve topluma dayalı hizmetlere nasıl ulaşılacağı yolunda bilgilendirilmeleri ile birlikte hastalık ve buna bağlı sorunlarla başa çıkma yeteneklerini de kazandırmak anlamında kullanılan" bir hizmettir (40).

Psikoeğitim çalışmaları aracılığıyla hem hastalık tanısı alan bireyin hem aile üyelerinin hastalığı ve tedaviyi anlamalarını sağlamak, psikososyal uyumun gerçekleştirilmesine yardımcı olmak, sosyal işlevselliği ve sorun çözme kapasitelerini arttırmak ve böylelikle başa çıkma mekanizmalarını güçlendirmek sağlanabilir. Psikoeğitimde bireysel ve aile bireylerinin yaşadıkları stresi azaltmak, umut aşılacak, hastalığa bağlı atakları önlemek, hasta ve ailesinin yaşam kalitelerini artırmak için atak nedeni olarak ele alınan biyopsikososyal etmenleri hasta ve aileyle beraber gözden geçirip hastalık belirtileriyle baş edebilmelerini sağlamak, bilişsel, duygusal ve davranışsal değişiklikler yapmak, duygusal destek sağlamak, hastalığın semptomlarını öğretmek, tedaviye uyumu arttırmak ve hastane yatış süresi ile sağlık hizmetlerinin maliyetini azaltmak hedeflenebilir.

**•Kendi Kendine Yönetim Desteğini Sağlamak:** Hastaların sağlık bakımlarını klinik duvarlarının

**Nadir hastalıklarda sosyal hizmet uzmanlarının rol ve işlevleri şu şekilde özetlenebilir (41):**

<b>Kendi Kendine Yönetim Desteği Sağlamak</b>	Bilgi sağlamak Hastalığa özgü becerileri öğretmek Davranış değişimini desteklemek Problem çözme becerilerini arttırmak Nadir hastalığın duygusal yükünü paylaşmak Umut aşılacak Katılımı desteklemek
<b>Sağlık Personeli ve Hasta Arasındaki Boşluğu Kapatmak</b>	Tedavi ekibinin bir parçası olmak Kültürel ve dilsel uyumu sağlamak Hastanın bakım planına katılımını sağlamak
<b>Hastalara Sağlık Bakım Sisteminde Yardımcı Olma</b>	Hastanın gereksinim duyduğu hizmetlerle bağlantı kurmasını sağlamak Bakımı tesis etmek Hastayı güçlendirmek
<b>Duygusal Destek Sunma</b>	Baş etme yollarını öğretmek Şefkat ve ilgi göstermek Duygular hakkında konuşmak
<b>Süreklilik Figürü Olarak Hizmet Etmek</b>	Aşinalık sağlamak İzlemek Güven tesis etmek Ulaşılabilir olmak

dışına çıkarıp yaşamlarında sosyal işlevselliği sağlamaları için öz-yönetim desteği önemlidir. Sosyal hizmet uzmanı, bilgi sağlama, hastalıklara özgü beceriler öğretme, sağlıklı davranışları teşvik etme, problem çözme becerileri kazandırma, kronik hastalığın olumsuz duygusal etkilerini ortadan kaldırmaya yardımcı olma, düzenli izleme ve bireyleri aktif olmaya teşvik etme gibi konularda hastaları eğitebilir.

**•Sağlık Profesyonelleri ve Hasta Arasındaki Boşluğu Kapatmak:** Bakım süreci boyunca sağlık personeli ile hasta arasında bağlantının kesilmemesi oldukça önemlidir. Bu süreçte kritik olan sosyal hizmet uzmanının hastayı takip etmesi, ihtiyaç ve engelleri değerlendirmesi ve tedavinin devamlılığını sağlamasıdır.

**•Hastalara Sağlık Bakım Sisteminde Yardımcı Olma:** Engelli ve marjinalize olan birçok nadir hastalığa sahip birey, hizmet bulma ve hizmete ulaşmada güçlük yaşamaktadır. Bu noktada sosyal hizmet uzmanı adeta 'sesi duyulmayan' nadir hastaların gereksinim duydukları hizmetleri almalarında kaynakları koordine ederek yardımcı olabilir

**•Duygusal Destek Sunma:** Birey ve aileler için nadir hastalıklarla baş etmek duygusal olarak zorlayıcı olabilir. Bu açıdan sosyal hizmet uzmanlarını müracaatçıların yaşadığı korku, kaygı, çökkünlük ve çaresizlik gibi olumsuz duygularla başa çıkmalarında duygusal destek sunabilir ve hastalıklarla baş etmelerine yardımcı olabilirler.

**•Süreklilik Figürü Olarak Hizmet Etmek:** Sosyal hizmet uzmanları yalnızca çalıştıkları kurumlarda değil, aynı zamanda ev, hastane veya iş yeri ziyaretleriyle hasta ve aile ile bağlantı kurabilir.

**Nadir Hastalıklarda Sosyal Hizmet Uygulamaları**

Sosyal hizmet ve nadir hastalıklarla ilgili literatüre bakıldığında Avrupa ülkelerinde nadir sosyal hizmet uzmanlarının hastane, muayenehane ve bakım merkezlerinde, hastaların yaşadıkları güçlüklerle baş edebilmelerinde gereksinim duydukları bilgilere, hizmetlere ve kaynaklara erişebilmeleri için bakım ekiplerinde istihdam edildikleri görülmektedir. Sosyal hizmet uzmanları bu ekipler içerisinde kronik koşulların uzun süreli bakımında sadece hastanın fiziksel ve ruhsal sağlığını değil aynı zamanda bakım veren aile üyelerini de ele alarak hastaya ve aileye, tedavinin önündeki engelleri belirlemelerine ve genel sağlıklı yaşam planını gerçekleştirmelerine yardımcı olmak için bulunur (42).

Sosyal hizmet uzmanları uygulamalarını buldukları kurumda yürürlükte olan politikalara bağlı olarak gerçekleştirir. Nadir hastalıklarla çalışan sosyal hizmet uzmanları da benzer şekilde sosyal politikalarla ilişkili olan sağlık, çalışma, eğitim ve diğer politikalar ekseninde gerçekleştirmektedir. Örneğin İrlanda Sağlık Bakanlığı tarafından (2014) Ulusal Nadir Hastalıklar Programı hazırlanmış olup; hem tıbbi süreçlerde hem de psikososyal güçlükler

karşısında nadir görülen hastalıklarla ilişkili destek gruplarıyla ilişkiler kurularak alanında önemli Avrupa ağlarıyla bağlantıların güçlendirilmesi, bu süreçten etkilenen ailelere yardım edilmesi ve benzer güçlüklerle karşılaşan hasta ve aileler için bilgi tabanı geliştirilmesi mümkün olmaktadır (30). Belçika Sağlık Bakanlığı tarafından hazırlanan planda da (2009) sosyal hizmet uzmanlarının yapacakları çalışmalarla nadir hastalıkların teşhis edilme oranını arttırmak, hastaların yaşam kalitesini arttırmak, yeni tedavilerin gelişimini ve bu tedavilere erişilmesini teşvik etmek, nadir hastalıklarla ilgili bilgi tabanını arttırmak ve nihai olarak hastaların ve ailelerin yaşam kalitesini iyileştirmek hedeflenmiştir (43).

Danimarka Nadir Hastalıklar Birliği, nadir hastalık tanısı alan bireyler ve sosyal hizmet uzmanları arasındaki diyalogu desteklemek için "Sosyal Profiller" adlı bir araç geliştirmiştir.

Öncelikle 2013 yılında yarı yapılandırılmış görüşmelerle elde edilen verilerde nadir hastalığa sahip olan birey ve ailelerin karşılaştıkları temel sorunların aile desteği alamama ve hastalıkların bilinmemesi olduğu belirlenmiştir. Bunun üzerine geliştirilen araçta profesyonellere klinik süreçte destek sağlamanın yanında hastanın yaşına göre farklılık gösteren özel ihtiyaçlara, hasta topluluklarına ve hasta derneklerine referanslar sunmaktadır. Sosyal hizmet uzmanları da bu süreçte belirlenen gereksinimlerin karşılanmasında rol oynamaktadır (44,45).

Nadir Hastalıklar Avrupa Organizasyonu (EURORDIS) nadir hastalığı olan bireyler için sosyal hizmet uzmanlarının çalışmalarıyla bir program geliştirmiştir (7). Bu program kapsamında terapötik rekreasyon programları, bakım veren bakımı ve uyarlanmış konut hizmetleri sunulmaktadır.

•*Terapötik Rekreasyon Programları:* Nadir hastalığı olan birey ile bakım veren aile üyelerinin kendine güvenmesini ve günlük zorluklarla başa çıkma becerisine sahip olmalarını sağlamak amacıyla yürütülmektedir. Dinlenme ve eğlence amaçlı yaz kampı ve gezilerin düzenlenmesiyle hasta ve bakım veren aile üyelerinin farklı bir çevrede vakit

geçirmeleri ve burada benzer koşullara sahip diğer insanlarla sosyalleşebilmeleri sağlanmaktadır.

•*Bakım Veren Bakımı:* Bakım verme stresinin azaltılması, aile işlevselliğinin geliştirilmesi ve benlik saygısının artırılması amacıyla kısa süreli olarak, bakım veren aile üyeleri için sağlanır.

•*Uyarlanmış Konut:* Çoğunlukla birden fazla engeli olan nadir hastalık sahibi bireyler için sunulan hizmetlerdir. "Terapötik daireler" olarak adlandırılan bu hizmetler, nadir hastalıkları olan insanlara, yalnız başına veya akranlarıyla birlikte destek personeli gözetiminde yaşamak suretiyle özerklik geliştirmelerine yardımcı olur.

Veenhuizen ve arkadaşlarının çalışmasına göre (46) Hollanda'da Huntington hastaları için yeterli bakım ve tedavinin bulunmaması nedeniyle yaşam kalitesinin artırılması ve fonksiyonel yaşamın optimal hale getirilmesi için multidisipliner bir ayaktan tedavi bölümü kurulmuştur. 28 hasta ile sosyal hizmet uzmanlarının bulunduğu bir ekip çalışması yapılmıştır. Bu çalışmada hastanın kaynakları, güçlü yanları, destek sistemleri, baş etme yöntemleri, aile desteği, yaşam şeklindeki düzenlemeler, eğitim seviyesi, istihdam durumu, boş zaman aktiviteleri, hastalığa yönelik duygusal tepkileri, hastalığın aile üzerindeki etkisi, kişinin toplumdaki rolü ve ilişkileri ile ekonomik durum değerlendirmesi yapılmıştır.

Kanada Hemofili Hastaları Derneği tarafından sosyal hizmet uzmanları için uygulama standartlarına ilişkin bir kitap yayınlamıştır (47). Sosyal hizmet uzmanları, sağlık kurumlarında kronik ve potansiyel olarak yaşamı sınırlayan nadir hastalık karşısında hastaların potansiyellerini en iyi duruma getirmelerine yardımcı olmak için diğer ekip üyeleriyle işbirliği yapma fırsatı bulmaktadır. Bu standartlar, etkin hasta bakımında anahtar rolü olan sosyal rehabilitasyona odaklanmaktadır. Bu amaçla sosyal hizmet uzmanı sosyal yardımlaşma konularında uzmanlık bilgisiyle ve sağlığın teşviki ve geliştirilmesinde program planlama, eğitim, araştırma, politika ve kaynak geliştirme konularında çalışmalarda bulunmaktadır. Aynı zamanda sosyal hizmet uzmanı, hastalar ve aileleri adına savunuculuk



yaparak kendi bakımlarını yönetmek için etkili ortaklar olmasını, yeni tıbbi durum ve psikososyal gelişmelere ayak uydurmalarını sağlar.

Finlandiya'da da hastanelerde çalışan sosyal hizmet uzmanları nadir hastalığı olan birey ve ailelerle çalışırken gündelik hayat konularında rehberlik ve danışmanlık sağlama konusunda önemli bir konumdur. Ayrıca, sosyal desteğin ne zaman gerekli olduğunu ve hastalar ile ailelerinin nadir hastalık karşısında ne tür hizmetlere gereksinim duyduklarının değerlendirilmesinde anahtar rol oynamaktadır. Nadir Hastalıklar için Finlandiya Ağı, beş üniversite hastanesindeki nadir hastalığa verilen sosyal destek ve danışmanlık üzerine 220 sosyal hizmet uzmanıyla bir araştırma yapmıştır. Araştırmadan elde edilen bulgulara göre tıbbi bilgi eksikliğinin nadir bir hastalıkla günlük yaşamı anlamayı zorlaştırdığı, diğer hastalıklarla karşılaştırıldığında nadir hastalıklar söz konusu olduğunda hizmetler hakkında bilgi verilmesinin önemli olduğu, hasta ve yakınlarının bilgi edinmede en sık interneti kullandıkları ortaya konulmuştur (48).

Çin'de bulunan ulusal nadir hastalıklar örgütüne tarafından sosyal hizmet uzmanları için bir rehber hazırlanmıştır (49). Bu rehberde bilgilendirme platformunun oluşturulması, nadir hastalığı olan bireylerin oluşturduğu organizasyonların desteklenmesi, halkın nadir hastalıklar konusunda eğitilmesi, politika savunuculuğu ve araştırmaların yapılması yer almaktadır. Bilgilendirme platformu, web siteleri, dergiler ve sosyal medya aracılığıyla nadir hastalıkların bulunduğu resmi bir bilgi platformu oluşturulmasını; tıbbi, politik ve hukuki alanlarda nadir hastalıklarla ilgili en güncel ve kapsamlı bilgilerin yer almasını içermektedir. Nadir hastalığı olan bireylerin oluşturduğu organizasyonların desteklenmesinde, gereksinim duyulan hizmetlere ulaşılmasında kapasite artırma, toplumsal etkiyi genişletme, destekleyici bir ağ oluşturma ve örgütler arası iletişimi geliştirme yer almaktadır. Makro açıdan ise, toplumda nadir bulunan hastalıklarla ilgili farkındalık yaratmak, toplumun nadir hastalığı olan bireylere karşı anlayışı artırma çalışmaları bulunmaktadır. Bu örgüt araştırmaları beraber nadir hastalıkları içeren mevzuatı ve ilgili politikaların savunucusu olarak, çeşitli

paydaşları yerel ve ulusal düzeyde bir araya getirerek nadir hastalık toplulukları, yetim ilaçlar ve ilgili politikalar hakkında araştırmaların yapılmasını sağlamaktadır.

## SONUÇ YERİNE

Nadir hastalıklar, fiziksel güçlüklerin yanı sıra pek çok problemi de beraberinde getirir. Bu durumda birey; fiziksel, duygusal, sosyal veya ekonomik açıdan olumsuz etkilenir, uzun süren veya kalıcı olumsuz özellikler sergiler ve psikososyal yönden uyum sağlamada güçlük yaşar. Buradan hareketle hastanın psikososyal uyumu hem tedavinin devamlılığı hem de yaşam kalitesinin artırılması gerekli hale gelir. Buradan hareketle tıbbi sosyal hizmet; hastalıkların tanı, teşhis ve tedavi sürecinde hastayı ve etkileşimde olduğu sosyal çevresindeki bireyleri etkileyen psikososyal ve ekonomik sorunların çözülmesi amacıyla sosyal hizmet müdahalesi yöntemlerinin kullanıldığı bir alanıdır (50). Barker'a göre (1999) tıbbi sosyal hizmet, hastanelerde ve diğer sağlık hizmetlerinin sunulduğu diğer ortamlarda hastaların ve ailelerinin hastalıkla ilgili sosyal ve psikolojik problemlerini çözmeyi amaçlayan sosyal hizmet uygulamasıdır (51). Özbesler'e göre (2017: 4) ise tıbbi sosyal hizmet, "tedavi için sağlık kurumlarına başvuran bireylerin hastalık öncesi ve sonrasında önemli rol oynayan psikososyal ve ekonomik faktörlerin değerlendirilmesi, olası risklerin, gereksinimlerin ve destek kaynaklarının belirlenerek hastanın optimum sosyal işlevselliğinin kazanılmasında" mikro, mezo ve makro düzeylerde yürütülen profesyonel müdahaleleri içeren sosyal hizmetin önemli bir alanıdır (52).

Sosyal hizmet, nadir hastalıklar koşulları altında yaşayan müracaatçıların güçlenmesinin yansırı refah ve sağlığın iyileştirilmesi için araçtır. Tıbbi sosyal hizmetin kavramsal çerçevesi ele alındığında biyopsikososyal (bütüncül) yaklaşım, multidisipliner çalışan ekibin bir parçası olma ve çevresi içinde birey yaklaşımları ön plana çıkmaktadır (53). Bu bakış açısından hareketle nadir, kronik ve güçlükler yaratan bir hastalıkla yaşayan insanlar için bakım yalnızca tıbbi yön ile sınırlandırılmamalı, ayrıca müracaatçı sisteminin psikolojik ve eğitsel gelişimi dikkate alınmalıdır. Bu doğrultuda

hastalarının yaşadıkları güçlüklerle yönelik gereksinimlerin ortadan kaldırılmasında tedavi ekibinde sosyal hizmet uzmanının yer alması ve multidisipliner ekip çalışması açısından önemli bir yer tutacaktır. Sosyal hizmet uzmanları nadir hastalığı olan bireylerin etkili bakımlarının sağlanmasında tedavi ekibin üyeleriyle (örneğin, doktorlar, hemşireler gibi) işbirliği yaparak tedavinin hastanın gereksinimlere göre düzenlenmesini sağlayabilirler. Böylelikle bireyin ve ailenin güçlenmesini desteklemek, müracaatçılar ile sağlık personeli arasındaki işbirliğini teşvik etmek, hastanın, ailenin ve toplumun bu hastalıklarla ilgili bilgilendirilmesini sağlamak, bu alandaki kamu politikalarını ve araştırmaların yapılmasını sağlamak ve insan hakları temelinde müracaatçıların ihtiyaçlarının karşılanması mümkün olabilir.

Sosyal hizmet uzmanları üstlendiği roller kapsamında nadir hastalığı olan bireylerin sorunlarıyla empati kurma, hastanın duygularını ifade etmesi için destek olma ve sorunlarla başa çıkma becerilerini artırma, hastayla iletişimi engelleyen sorunları çözme, tedaviye engel teşkil eden faktörleri ortadan kaldırma (ekonomik güçlükler, tedaviye ulaşamama veya direnç gösterme, tedaviyi reddetme gibi), hastanın sorunlarına karşı tedavi ekibinin duyarlı olmasını sağlama, hastanın sosyal çevresindeki bireylerin hastaya destek olmasını sağlama, hastanın tedavi gördüğü süreçte yaşadığı ekonomik kayıpların giderilmesinde kaynak sağlama gibi hizmetlerin verilmesini sağlayabilir.

Sosyal hizmet uzmanları makro düzeyde ise nadir hastalıkları olan bireylerin gereksinimlerinin karşılanmasında kapsamlı ve bütüncül bir yaklaşım uygulayarak, halk sağlığı politikaları geliştirerek, bilimsel araştırmalarda uluslararası işbirliğini arttırarak, nadir hastalıklar hakkında bilimsel bilgilerin elde edilmesi amacıyla araştırmaların yaygınlaştırılmasını destekleyerek, kamu bilincini arttırarak, izole edilmiş hasta gruplarının ve ailelerin ağ oluşturmalarını kolaylaştırarak deneyimlerini paylaşmalarını sağlayarak uygulamalar yapabilir.

Sonuç olarak, bu çalışmada öncelikle nadir hastalık kavramı tanımlanmış ve özellikleri hakkında bilgi verilmiş; bütüncül bakış açısıyla

nadir hastalığa sahip bireylerin ve ailelerin yaşadıkları tıbbi süreçlerde yaşanan güçlükler, psiko-sosyal ve ekonomik güçlükler açıklanmış; nadir hastalıklarda sosyal hizmetin rol ve işlevi tartışılmıştır. Son olarak ise uluslararası literatürde yer alan nadir hastalıklarda sosyal hizmet uygulamaları örneklendirilmiştir. Bu çalışma sonucunda Türkiye’de sosyal hizmet uzmanlarının nadir hastalıklar kapsamında sosyal hizmet müdahaleleri gerçekleştirmelerinin son derece gerekli ve önemli olduğu; fakat bu alandaki çalışmaların kısıtlı olduğu söylenebilir.

#### KAYNAKÇA

- 1.Okuyuz, Ü. (1995) Ölüm ve ölümcül hastalık. *Kriz Dergisi*, 3(1-2), 167-171.
- 2.Dünya Sağlık Örgütü. (1946) *WHO definition of health*. New York: Constitution of the World Health Organization.
- 3.Amerika Birleşik Devletleri Hastalık Kontrol ve Korunma Merkezi (CDC). (2003) *About chronic disease*. <http://www.cdc.gov/washington/view/chrondis.html>
- 4.Amerikan Nadir Bozukluklar İçin Ulusal Organizasyon (NORD). (2011) *Rare diseases*. <https://rarediseases.org/rare-diseases/behcets-syndrome/>
- 5.Lopez Bastida, J., Oliva Moreno, J., Linertova, R., ve Serrano-Aguilar, P. (2016) *Social/economic costs and health-related quality of life in patients*. *Eur J Health Econ*, 17(1), 1-5.
- 6.SHİRE (2013) *Rare disease impact report: insights from patients and the medical community*. California: Global Genes.
- 7.EURORDIS. (2017) *What is a rare disease? Eurordis - Rare Diseases Europe*.
- 8.Schieppati, A., Henter, J., Daina, E., ve Aperia, A. (2008) *Why rare diseases are an important medical and social issue*. *Lancet* 2008, 371, 2039–2041.
- 9.Santos Luz, G., Silva, M. R. ve DeMontigny, F. (2015) *Rare diseases: diagnostic and therapeutic journey of the families of affected people*. *Acta Paul Enferm*, 28(5), 395-400.
- 10.Hunter, K. (2007) *The Rett Syndrome handbook* (Cilt 2. Baskı). United States of America: International Rett Syndrome Association.
- 11.Gill, K. (2017) *Phenylketonuria. What Is Phenylketonuria?* <http://www.healthline.com/health/phenylketonuria>
- 12.Cesur, Y., Doğan, M., Ariyuca, S., Peker, E., Okur, M., ve Akbayram, S. (2010) *Hastaneye başvuran malnutrisyonu ve/veya tekrarlayan akciğer enfeksiyonu olan çocuklarda kistik fibrozis sıklığı araştırılması*. *Selçuk Üniv. Tıp Dergisi*, 26, 138-141.
- 13.İzol Torun, A. N., Kulaksızoğlu, M. ve Başçıl Tütüncü, N. (2007) *Konjenital Adrenal Hiperplazi*. *Türkiye Klinikleri J MedSci*, 27(2), 261-271.
- 14.Canpolat, M., Bayram, A. K., Bahadır, O., Per, H., Gümüş, H., ve Dündar, M., (2016) *Clinical characteristics of cases with spinal muscular atrophy*. *Güncel Pediatri*, 14(1), 18-22.
- 15.Ross, C. A., Aylward, E. H., Wild, E. J., Langbehn, D. R., Long, J. D. ve Warner, J. H. (2014) *Huntington disease:*

- natural history, biomarkers and prospects for therapeutics. *Nature Reviews Neurology*, 10(4), 204-216.
16. Peyrin-Biroulet, L., Loftus, E. V., Colombel, J. F., ve Sandborn, W. J. (2010) The natural history of adult Crohn's disease in population-based cohorts. *The American Journal Of Gastroenterology*, 105(2), 289-297.
17. Akman, A., ve Alpsoy, E. (2009) Behçet Hastalığı: etyopatogeneizde güncel bilgiler. *Türkderm-Deri Hastalıkları ve Frengi Arşivi Dergisi*, 43(2), 32-38.
18. Özeltin, F. ve Özen, S. (2003) Ailevi Akdeniz Ateşi. *Türkiye Tıp Dergisi*, 10(2), 93-97.
19. Rauch, F. ve Glorieux, F. H. (2004) Osteogenesis imperfecta. *The Lancet*, 363(9418), 1377-1385.
20. Scaffidi, P. ve Misteli, T. (2005) Reversal of the cellular phenotype in the premature aging disease Hutchinson-Gilford progeria syndrome. *Nature Medicine*, 11(4), 440-445.
21. Yaman, A. ve Berk, A. T. (2008) Albinizm hastalarında klinik bulgular ve bunların görme keskinliği ile ilişkisi. *Türkiye Klinikleri Journal of Ophthalmology*, 17(3), 161-167.
22. Anderson, M., Elliott, E. J., ve Zurynski, A. Y. (2013) Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 8(22), 1-9.
23. Kole, A., ve Faurisson, F. (2009) The voice of 12,000 patients: experiences and expectations of rare disease patients. Boulogne-Billancourt, France: European Organisation for Rare Diseases.
24. Bennett, H. D., Coleman, E. A., Parry, C., Bodenheimer, T., ve Chen, E. H. (2010) Health coaching for patients. *Family Practice Management*, 24-29.
25. Garrino, L., Picco, E., Finiguerra, I., Rossi, D., Simone, P., ve Roccatello, D. (2015) Living With and Treating Rare Diseases: Experiences of Patients and Professional Health Care Providers. *Qualitative Health Research*, 1-6.
26. McGarvey, B., ve Hart, C. (2008) An investigation into the social support needs of families who experience rare disorders on the Island of Ireland. Dublin: Rehab Care.
27. Field, M. J., & Boat, T. F. (2009) Rare diseases and orphan products. Washington: National Academies Press.
28. Tekindal, M. (2017). Diyaliz ve böbrek hastalarıyla sosyal hizmet. Ed. S. Attepe Özden, E. Özcan içinde *Tıbbi Sosyal Hizmet* (s.205). Ankara: Nobel Akademik Yayıncılık.
29. Ogden, J. (2016) Sağlık psikolojisi. Ankara: Nobel Akademik Yayıncılık.
30. Gilworth, G., Chamberlain, M. A., Bhakta, B., Tennant, A., Silman, A., ve Haskard, D. (2003) Living with Behçet's Disease. C. C. Zouboulis içinde, *Adamantiades-Behçet's Disease* (s. 157). New York: Kluwer Academic/Plenum Publishers.
31. İrlanda Sağlık Bakanlığı. (2014) National rare disease plan. Dublin: İrlanda Sağlık Bakanlığı.
32. McArthur, M., ve Goodacre, L. (2013) Living with rheumatic diseases: the theoretical perspective. L. Goodacre, & M. McArthur içinde, *Rheumatology Practice in Occupational Therapy: Promoting Lifestyle Management* (s. 13-25). Lancaster: Wiley-Blackwell.
33. Bearryman, E. (2017) 3,000 rare disease patients & carers voice difficulties in balancing care and life. EURORDIS: <http://www.eurordis.org/news/3000-rare-disease-patients-carers-voice-difficulties-balancing-care-life-adresinden-alinmistir>
34. Göncü, T. ve Suğur, N. (2015) Güneş girmeyen eve doktor girer mi? Sağlık hizmetlerinde koşullar, tercihler ve nedenler üzerine. D. Alptekin içinde, *Hasta Toplum* (s. 3). Ankara: Nobel Akademik Yayıncılık.
35. Nolte, E., Knai, C., ve Saltman, R. B. (2014) Assessing chronic disease management in European health systems: concepts and approaches. Copenhagen: European Observatory of Health Systems and Policies.
36. Hochberg, M. C., Silman, A. J., Smolen, J. S., Weinblatt, M. E., ve Weisman, M. H. (2014) *Rheumatology*. Philadelphia: Elsevier Health Sciences.
37. Aymé, S., Kole, A. ve Groft, S. (2008) Empowerment of patients: lessons from the rare diseases. *Lancet*, 371, 2048-2051.
38. Amerikan Sosyal Hizmet Uzmanları Birliği (NASW). (2004) *Standards for social work practice in palliative and end of life care*. Washington: NASW Press.
39. Attepe Özden, S. (2017). *Psikiyatri kliğinde sosyal hizmet uygulamaları*. Ed. S. Attepe Özden, E. Özcan içinde *Tıbbi Sosyal Hizmet* (s.125). Ankara: Nobel Akademik Yayıncılık.
40. Alataş, G., Kurt, E., Alataş, E. T., Bilgiç, V., ve Karatepe, H. T. (2007) Duygudurum bozukluklarında psikoeğitim. *Düşünen Adam*, 20(4):196-205.
41. Castro, R. (2016). *Advocacy tool kit to integrate rare diseases into social services and policies*. Edinburgh: EURORDIS.
42. Hooper, D. (2017) *Social work and rare disease day*. *Social Work Helper*: <https://www.socialworkhelper.com/2017/02/28/social-work-rare-disease-day/>
43. Denis, A., Gruber-Ejnès, P., & Raeymaekers, P. (2009) Recommendations and proposed measures for the Belgian Plan for Rare Diseases – Phase I. Brussels: Fund Rare Diseases and Orphan Drugs.
44. Jensen, L. ve Holm, B. B. (2010) Social profiles - a dialogue tool. *Journal of Rare Diseases*, 5(1), 14.
45. Holm, B. (2014) Social profiles project - only the strong survive. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9, 1.
46. Veenhuizen, R. B., Kootstra, B., Vink, W., Posthumus, P., Bekkum, J. ve Margriet, Z., (2011) Coordinated multidisciplinary care for ambulatory Huntington's disease patients. Evaluation of 18 months of implementation. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 6(77), 1-6.
47. Canadian Comprehensive Care Standards for Hemophilia and Other Inherited Disorders. (2009) *Social workers in hemophilia care standards of practice*. London: Canadian Social Workers in Hemophilia Care.
48. Franck, K., Heikkinen, R., Rantanen, E., ve Saari, K. (2016) Survey on the social support and counselling given to rare disease patients in specialised healthcare. The Finnish Network For Rare Diseases (S. 1-2). Finland: EURORDIS.
49. Chinese Organization for Rare Disorders. (2013) <http://chinadevelopmentbrief.cn/directory/chinese-organization-rare-disorders/>
50. NASW. (2016) *NASW standards for social work practice in health care settings*. Washington: NASW Press.
51. Barker, L. R. (1999) *The Social Work Dictionary*. Washington: NASW Press.
52. Özbesler, C. (2017) Tıbbi sosyal hizmete giriş ve tıbbi sosyal hizmet uzmanının rolleri. S. Attepe Özden, & E. Özcan içinde, *Tıbbi Sosyal Hizmet* (s. 3). Ankara: Nobel Akademik Yayıncılık.
53. Davis, C., Baldry, E., Milosevic, B., ve Walsh, A. (2004) Defining the role of the hospital social worker in Australia. *International Social Wo*