

## Nadir Hastalıklar ve Sağlık Hizmetlerine Erişim: “Kistik Fibrozis” Özelinde Niteliksel Bir Araştırma\*

**Access to Healthcare Services for Rare Diseases: A Qualitative Study on “Cystic Fibrosis”**  
**Gürkan Sert<sup>i</sup>, Filiz Bulut<sup>ii</sup>, Ela Erdem<sup>iii</sup>, Bülent Taner Karadağ<sup>iv</sup>, İrem Narman<sup>v</sup>, Oktay Erkan<sup>vi</sup>,  
 Ebru Özden<sup>vii</sup>, Can Ilgın<sup>viii</sup>**

<sup>i</sup>Prof.Dr., Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıp Tarihi ve Etik AD, <https://orcid.org/0000-0002-0970-8406>

<sup>ii</sup>PhD, Bursa, <https://orcid.org/0000-0002-3674-8294>

<sup>iii</sup>Prof.Dr. Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü  
<https://orcid.org/0000-0001-8829-3431>

<sup>iv</sup>Prof.Dr., Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü  
<https://orcid.org/0000-0003-0605-8871>

<sup>v</sup>Dr., Lütfi Kırdar Eğitim ve Araştırma Hastanesi, <https://orcid.org/0000-0003-4513-2026>

<sup>vi</sup>Dr., İstanbul İl Sağlık Müdürlüğü Acil Sağlık Hizmetleri, <https://orcid.org/0000-0003-3610-5659>

<sup>vii</sup>Dr., Sağlık Bakanlığı Sultanbeyli Devlet Hastanesi, <https://orcid.org/0000-0002-0525-1517>

<sup>viii</sup> Dr., Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Halk Sağlığı AD, <https://orcid.org/0000-0003-1751-8546>

### ÖZET

**Amaç:** Bu çalışmada Kistik Fibrozis (KF) ile yaşayan bireylerin sağlığa erişim hakları kapsamında karşılaştıkları sorunların belirlenmesi amaçlanmaktadır.

**Gereç ve Yöntem:** Araştırmanın evreni Türkiye’de KF ile yaşayan çocukların ebeveynleridir. Araştırmanın örneklemini Kistik Fibrozis Yardımlaşma ve Dayanışma Derneği’ne üye KF ile yaşayan çocuk ebeveynleridir. Araştırma verileri, araştırmacılar tarafından geliştirilmiş yarı yapılandırılmış bir form kullanılarak 10 anne veya baba ile Kasım 2018 - Şubat 2019 tarihleri arasında derinlemesine görüşme yapılarak elde edilmiştir. Veriler tematik analiz yöntemi ile değerlendirilmiştir.

**Bulgular:** On görüşmeciden 6’sı kadındır. Verilerin analizi ile tanıya ve ilaca erişim, tanı hakkında bilgilendirilme, acil sağlık ve fizik tedavi hizmetlerine erişim başlıklarında beş ana temaya ulaşılmıştır. Acil hizmetlere erişimde enfeksiyon riski ve hekimlerin KF ile ilgili bilgilerinin sınırlı olması nedeniyle ebeveynler kaygılıdır. İlaça erişimde ilgili prosedürel zorlukların yanında yeni ilaca erişim ve jenerik ilaçlara güven konularında sorunlar bulunmaktadır.

**Tartışma ve Sonuç:** KF ile yaşayan çocukların sağlık hizmetlerine erişim hakkının güçlendirilmesi açısından bazı önlemlere başvurulması önemlidir. Tarama testleri ile bireylerin tanı almaları kolaylaşmış olsa da aileleri ilgili birimlere yönlendirmede daha etkin prosedürler oluşturulmalıdır. Aileleri tanı hakkında bilgilendirmede güvenilir ve erişilebilir bilgi hazırlanmalıdır.

**Anahtar sözcükler:** Nadir hastalıklar, kistik fibrozis, sağlık hakkı, hasta hakkı, sağlığa erişim

### ABSTRACT

**Objective:** This research aims to determine the problems faced by individuals living with Cystic Fibrosis (CF) within the scope of their right to access to health.

**Materials and Methods:** The population of the research is the parents of children living with CF in Turkey. The sample of the study is the parents of children living with CF, who are members of the Cystic Fibrosis Assistance and Solidarity Association. The research data were obtained by conducting in-depth interviews with 10 mothers or fathers between November 2018 and February 2019, using a semi-structured form developed by the researchers. The data were evaluated by thematic analysis method.

**Results:** 6 out of 10 interviewees are women. With the analysis of the data, five main themes were reached in the titles of access to diagnosis and medicine, being informed about the diagnosis, and access to emergency health and physical therapy services. Parents are concerned about the risk of infection in accessing emergency services and the limited knowledge of physicians about CF. In addition to the procedural difficulties involved in accessing drugs, there are problems with access to new drugs and reliance on generic drugs.

**Discussion and Conclusion:** It is important to apply some measures in order to strengthen the right of children living with CF to access health services. Although it has become easier for individuals to be diagnosed with screening tests, more effective procedures should be established in directing families to relevant units. Reliable and accessible information should be prepared to inform families about the diagnosis.

**Key words:** Rare diseases; cystic fibrosis, right to health, access to health

\*Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Lokman Hekim Tıp Tarihi ve Folklorik Tıp Dergisi 2023; 13 (2):364-375

DOI: 10.31020/mutfd.1270902

e-ISSN: 1309-8004

Geliş Tarihi – Received: 05 Nisan 2023; Kabul Tarihi - Accepted: 28 Mayıs 2023

İletişim - Correspondence Author: Gürkan Sert <drgurkansert@gmail.com>

Etik Kurul Onayı: Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Klinik Araştırmaya Etik Kurulu Başkanlığı (Tarih: 06/04/2018, Sayı: 09.2018.314)

## Giriş

Nadir hastalıklar düşük prevalansı olan hastalıklardır. Nadirliği tanımlayan değer, ülkeler ve bölgeler arasında farklılık gösterebilmektedir. Avrupa Birliği 10000’de 5 kişiden fazlasını etkilemeyen hastalıkları “nadir hastalık” olarak kabul etmektedir.<sup>1</sup> Avrupa’da 7000 civarı nadir hastalık olduğu tahmin edilmektedir.<sup>2</sup> Türkiye’de Sağlık Bakanlığı tarafından yayımlanan “2023-2027 Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı” nda yaklaşık 5 ila 6,4 milyon kişinin bu hastalıklardan etkilendiği belirtilmektedir. Bu belgede çoğunluğu genetik kökenli olan bu hastalıkların tanılarının zor olması, tedavi seçeneklerinin ve tedaviye erişimin kısıtlı olması, bu hastalıklar konusunda uzman hekim, tanı ve tedavi merkezlerinin sayılarının yetersiz olması gibi nedenlerle yüksek ölüm ve sakatlık oranlarına sahip olduğu bildirilmektedir.<sup>3</sup>

Bu hastalıkların nadirliği, etkilenen hastalar için genel popülasyondan ayrı problemler yaratabilir. Bunlar, zamanında ve doğru teşhisin zorluğu, faydalı, güvenilir ve zamanında bilgi bulma zorluğu, tedavilerin pahalılığı, deneyimli sağlık hizmeti sağlayıcılarının eksikliği gibi konular olabilir.<sup>3</sup> Birleşmiş Milletler (BM) asamblesinin 2018 yılında yayımladığı “Nadir Hastalıkla Yaşayan Bireylerin Hakları Belgesinde” nadir hastalıkları olan bireylerin sağlık hakkı ile ilgili sorunlara dikkat çekilmiştir. Bu belgede erişilebilirliğin nadir görülen hastalıkları olan bireylerin karşılaştığı en ciddi sınırlamalardan biri olduğu belirtilmiştir. Bireyin uygun tedavilere, sağlık hizmetlerine, bakıma, tanıya, bunlarla ilgili altyapıya, durumu hakkında doğru ve anlaşılabilir bilgiye zamanında erişimin çok önemli sorunlar olduğu vurgulanmıştır. Belgede ayrıca çoğu nadir hastalıklarla ilgili ilaçların henüz geliştirilmediğine dikkat çekilmiş ve bu konuda daha fazla çalışma yapılması gerektiği vurgulanarak bunun acil bir sorun olduğu ileri sürülmüştür. Bunun yanı sıra nadir hastalıklarla ilgili ilaçlara ve bu ilaçlarla ilgili bilgilere nadir hastalıkları olanların kendi ülkelerinde erişiminin sağlanması gerekliliğine de işaret edilerek Avrupa’da nadir hastalıkları olanların 1/4’ünün ülkelerinde tedavinin bulunmaması nedeni ile tedavi olamadıklarına dikkat çekilmiştir. Nadir Hastalıkla Yaşayan Bireylerin Hakları Belgesi’nde ayrıca nadir hastalıkların özgül doğasının daha geniş perspektifte insan hakları temeline dayalı bütüncül, kapsayıcı ve çok disiplinli bir yanıt gerektirdiğine işaret edilmiştir.<sup>4</sup> Bu bağlamda nadir hastalıklar ile ilgili problemlerin çözüme kavuşturulabilmesi için sorunlara haklar dili ile yanıt verilmesi önemli bir gereklilik olarak kendini göstermektedir. Nadir hastalığa sahip bireylerin sağlık ve hasta hakları kapsamında tanı ve tedavi alacakları merkezlere erişimi, ilaçlara ulaşma, sosyal ihtiyaçlarının karşılanması ve hasta için çok önemli olan sosyal destek hizmetlerinin sağlanması hakları bulunmaktadır.<sup>5</sup>

Nadir hastalıklardan biri de Kistik Fibrozistir (KF). KF, otozomal resesif geçiş gösteren kalıtsal metabolik bir hastalık olarak tanımlanmaktadır.<sup>6</sup> Kistik Fibrozis’in epidemiyolojisi ve etiyolojisi sorgulandığında yenidoğanlarda toplumlara göre sıklığı 1/2500 ile 1/20000 arasında değiştiği, muköz membranlarda klor iyonları kanalları ile sıvı miktarını düzenleyen genlerin mutasyonu sonucu ortaya çıktığı aktarılmaktadır.<sup>7</sup> Bununla birlikte yenidoğan döneminden itibaren mukus miktarının azalması ya da koyulaşması ile solunum yolu başta olmak üzere birçok organı etkilediği ve azalan direnç ile birlikte enfeksiyonlara açık hale geldiği belirtilmektedir.<sup>7</sup>

Kistik Fibrozis hastalarının erken tanı alarak uygun tedaviye erişimi, yaşam süresinin uzaması ve yaşam kalitesinin artması açısından çok önemlidir. Bu nedenle Türkiye’nin de içinde bulunduğu birçok ülkede, yenidoğan taramalarının başlamasıyla hastalara tanı koyulmasının gecikmesi önlenmeye çalışılmakta, tedaviye erişimlerinin sağlanması amaçlanmaktadır. Bu bağlamda Türkiye’de Kistik Fibrozis Derneği çatısı altında Ulusal Kistik Fibrozis Hasta Kayıt Sistemi kurulmuştur (<https://www.kistikfibrozisturkiye.org/>).

Bu çalışmada Türkiye’de KF ile yaşayan bireylerin sağlığa erişim hakları kapsamında karşılaştıkları sorunların neler olduğunun belirlenmesi amaçlanmıştır.

## Gereç ve Yöntem

### Araştırmanın Evreni ve Örneklemi

Araştırmanın evreni Türkiye’de KF hastası çocukların ebeveynleridir. Araştırmanın örneklemi Kistik Fibrozis Yardımlaşma ve Dayanışma Derneği’ne başvuran hasta yakınlarından oluşmaktadır. Araştırma kriterlerine uyan ve gönüllü katılan toplam 10 anne veya baba ile derinlemesine görüşme yapılmıştır. Veri doygunluğuna ulaşıldığı için araştırma 10 ebeveyn ile tamamlanmıştır.

### Veri Toplama Araçları

Araştırmada görüşmeye rehberlik etmesi amacıyla araştırmacılar tarafından hazırlanmış olan yarı yapılandırılmış form kullanılmıştır. Formda katılımcıların araştırma konusu hakkındaki düşünceleri, algıları, duyguları ve tutumlarını belirlemek için açık uçlu sorular bulunmaktadır. Görüşme formu konuya ilişkin literatür taramasının ardından geliştirilmiştir. Form geliştirilirken Kistik Fibrozis merkezinde görev alan iki pediyatrik göğüs hastalıkları uzmanı ve bir hemşire ile Kistik Fibrozis Yardımlaşma ve Dayanışma Derneği yöneticisi iki sivil toplum gönüllüsünden görüş alınmıştır.

Uzmanlardan gelen öneriler doğrultusunda forma son hali verilmiştir. Güvenirlik çalışması için ise çalışma grubunun %10’u olan bir kişi ile pilot uygulama yapılmıştır. Bu görüşme incelenmiş, yanıtlara dayanarak soruların anlaşılabilir olduğu saptanmıştır ve görüşme formunda herhangi bir değişiklik yapılmamıştır. Form belli bir sıra takip edilmeden görüşmenin akışına uygun olarak kullanılmıştır. Görüşmecilerle, çocuklarının tanıyı nasıl aldığı, tanı hakkında nasıl bilgilendirildikleri, ilaca nasıl eriştikleri, acil sağlık ve fizik tedavi hizmetlerinden nasıl yararlandıkları ile ilgili başlıklarda görüşülmüştür.

### Veri Toplama Yöntemi

Araştırmanın verileri Kasım 2018 - Şubat 2019 tarihleri arasında, nitel araştırma yöntemlerinden derinlemesine görüşme yöntemi kullanılarak oluşturulmuştur. Çalışmaya katılan araştırmacılar sağlığa erişim hakkı konusunda eğitime tabi tutulmuştur. Bu eğitimde araştırmacılara sağlığa erişim hakkı ile ilgili bilgiler sunulmuştur.

Kistik Fibrozis Yardımlaşma ve Dayanışma Derneği KF ile yaşayan çocukların ebeveynleri (anne veya baba) ile buluşmayı sağlamıştır. Görüşme planlanan katılımcılardan uygun yer ve zaman için randevu alınmış ve yüz yüze görüşmeler gerçekleştirilmiştir. Görüşmeler, katılımcıların sorulara tam ve samimiyetle cevap verebilmelerini sağlamak üzere sessiz bir ortamda yapılmıştır. Görüşme başlangıcında katılımcılara çalışma hakkında ve yapılan görüşmenin ses kaydı alınacağı konusunda bilgiler verilerek aydınlatılmış onamları alınmıştır. Katılımcılarla iletişimi kesmemek için cevaplara yönelik ve davranışları ile ilgili gözlem notları alınmıştır. Her katılımcı ile yapılan görüşme yaklaşık 50-60 dakika sürmüştür.

### İstatistiksel Analiz

Veriler tematik analiz yöntemi ile değerlendirilmiştir. Yarı yapılandırılmış soru formunda sorulan her bir soruya ilişkin yazılı ve sözlü olarak toplanan veriler görüşme sırasında tutulan gözlem notları değiştirilmeksizin bilgisayar ortamına aktarılmıştır. Katılımcıya bir kod isim verilerek analiz sürecinde bu kod isimler kullanılmıştır. Görüşlerin ve notların araştırmanın amacına uygun olup olmadığı kontrol edilmiş ve araştırmanın amacı dışında herhangi bir görüş belirtilmediği saptanmıştır. Görüşler, anlamsal olarak benzerliklerine göre birleştirilmiş ve bu görüşleri temsil edebilecek tema başlıkları oluşturulmuştur. Daha sonra her tema altında birleştirilen görüşlerin yazılış sıklığı belirtilmiştir.

Verilerin analizinin güvenilirliğini arttırmak için dört araştırmacı temaların oluşturulmasında birbirinden bağımsız çalışmıştır. Daha sonra bir araya gelerek, yapılan analizler tartışılmış ve ortak temalara karar verilmiştir.

### Araştırmanın Etik Boyutu

Araştırmanın uygunluğu 06.04.2018 ve 09.2018.314 sayılı Etik Kurul kararı ile onaylanmıştır.

Araştırma hakkında bilgilendirilme yapıldıktan sonra katılımcılardan izin alınmıştır. Katılımcılara, kişisel verilerin ve kimlik bilgilerinin gizli kalacağı açıklanmıştır.

### Bulgular

#### Demografik özellikler

Çalışmamız kapsamında toplamda 10 katılımcı ile görüşme yapılmıştır. Görüşmeye katılanların ve hasta çocukların demografik özellikleri ile ilgili bilgiler Tablo 1’de verilmiştir (**Tablo 1**).

**Tablo 1.** Hastaların yaşları ve tanıya erişim süreleri

Hasta	H1	H2	H3	H4	H5	H6	H7	H8	H9	H10
Yaş/cinsiyet	17/K	13/K	12/E	11/K	4/E	4/K	3/E	3/K	2/E	2/K
Tanı alma süresi	3 Ay	3.5 Ay	3 Ay	4 Yıl	3 Ay	7 Ay	4 Ay	28 Gün	26 Gün	2 Ay
Görüşülen kişi	Anne (45) G1	Baba (45) G2	Baba (40) G3	Baba (35) G4	Anne (34) G5	Anne (27) G6	Anne G7	Baba G8	Anne G9	Anne (30) G10

#### Tema ve Alt Temalar

Tematik analiz sonrasında, katılımcıların ifadeleri, tanıya erişim, tanı hakkında bilgilendirilme, acillere erişim, ilaca erişim ve fizik tedavi olmak üzere beş ana temadan oluşmaktadır.

Tanıya erişim ve alt temaları Tablo 2’de verilmiştir (**Tablo 2**).

**Tablo 2.** Tanıya erişimle ilgili tema ve alt temalar

TEMA 1 - TANIYA ERİŞİM	
<b>Alt Tema 1. Yenidoğan Taramasından Önceki Dönem</b>	Tanı konma sürecinin uzamış olması, Tanı konulana kadar hastane ve hekim değiştirilmiş olması, KF tanısı konulana kadar farklı tanıları konulması, KF tanısı koyulana kadar farklı tedavi önerilerinin verilmiş olması KF konusunda herhangi bir yönlendirme yapılmamış olmasıdır.
<b>Alt Tema 2. Yenidoğan Taramasından Sonraki Dönem</b>	Tanı alma süresinin kısalmış olması, Bazı ailelerin topuk kanı uygulaması hakkında bilgilendirilmesi ve tanı koyacak kurumlara yönlendirilmiş olması, Kurum ve hekim aramanın azalmış olması, Bazı aileler, topuk kanı uygulaması hakkında bilgilendirilmemiş ve tanı koyacak kurumlara yönlendirilmemiş olmasıdır.

Tanı hakkında bilgilendirilme teması ve alt temaları Tablo 3’te verilmiştir (**Tablo 3**).

**Tablo 3.** Tanı hakkında bilgilendirilme teması ve alt temaları

TEMA 2 - TANI HAKKINDA BİLGİLENDİRİLME	
<b>Alt Tema 1. Bilgilendirme ile ilgili olumlu durum</b>	Tanı hakkında hekim tarafından bilgilendirilmesi(Görüşmecilerin tamamı), Bilgilendirmeden ve hekimin üslubundan memnuniyet (6 görüşmeci), Dernekten bilgi edinmedir. (Görüşmecilerin tamamı).
<b>Alt Tema 2. Bilgilendirme ile ilgili olumsuz durum</b>	Bilgilendirme sırasında kullanılan ifadelerden rahatsız olma (3 görüşmeci), Hekimin hasta yoğunluğundan dolayı sınırlı bilgi vermesi (4 görüşmeci), Bilgilendirmenin yetersiz bulunması (1 görüşmeci), İnternet kaynaklarından KF ile ilgili bilgi edinilmesi sonrası korku ve endişelerdir.

Acillere erişimle ilgili temalar Tablo 4’te verilmiştir (**Tablo 4**).

**Tablo 4.** Acillere erişimle ilgili temalar

<b>TEMA 3 - ACİLLERE ERİŞİM</b>
Acil sağlık hizmetlerinden yararlanırken enfeksiyon riski ile ilgili kaygılar, Acil sağlık hizmetlerinde öncelik tanınması talepleri, Hastalık ile ilgili bilgi sahibi uzman beklentileri, Hastalık ile ilgili merkez beklentileridir.

İlaca erişimle ilgili temalar Tablo 5’te verilmiştir (**Tablo 5**).

**Tablo 5.** İlaca erişimle ilgili temalar

<b>TEMA 4 - İLACA ERİŞİM</b>
İlaca erişimi sağlayacak belgelerin düzenlenmesinde prosedür eksiklikler, Yeni ilaçlara erişimde sınırlılıklar, İlaçların belli sürelerde ücretsiz olarak reçetelendirilmesinin getirdiği mali sorunlar, Jenerik ilaca duyulan güvensizlik, KF merkezindeki hemşirenin rapor süresi ile ilgili yaptığı hatırlatmalardan duyulan memnuniyet, Bazı ilaçların piyasada bulunmaması

Fizik tedaviye erişimle ilgili temalar Tablo 6’da verilmiştir (**Tablo 6**).

**Tablo 6.** Fizik tedaviye erişimle ilgili temalar

<b>TEMA 5-FİZİK TEDAVİYE ERİŞİM</b>
Fizik tedavi uygulamaları ile ilgili bilgi sahibi uzmanın bulunmayışı Fizik tedavi uygulamaları ile ilgili kaygılar Günlük yaşam koşullarının fizik tedavi uygulamaları için uygun olmaması KF ile yaşayan çocukların fizik tedavi uygulamalarına çekince göstermesi Fizik tedavi uygulamalarında teknolojinin kolaylaştırıcı etkisi

## Tartışma

### Tanıya Erişim Sorunları

Nadir hastalıklarda tanının konmasında gecikmelerin olduğu ve bu nedenle hastaların birkaç kez hekim değiştirmek zorunda kaldığı, tanıyı almadan önce yanlış tanı konulduğu diğer araştırmalarda da belirlenmiştir. Örneğin Avusturya’da yapılan bir çalışma, tanı konulana kadar ailelerin çok sık hekim değiştirmek durumunda kaldığını, yanlış tanı konduğunu göstermektedir. Bu çalışmaya katılan aileler, sağlık profesyonellerinin hastalık hakkında bilgi eksikliği ve mevcut olmayan veya gecikmiş testlerin tanı konmasını geciktirdiğini düşünmektedir.<sup>8</sup> Nadir hastalıkların birçoğunun çocukluk çağında teşhis edildiği belirtilmektedir.<sup>5</sup> Bu tür hastalıklarda tanının erken konması, hastanın sağlığı ve yaşam kalitesi açısından önemlidir. Tanıda gecikmenin semptomların kötüleşmesine, hastalığın ilerlemesine, uygun tedavide gecikmelere veya gereksiz tıbbi müdahalelerin alınmasına neden olduğuna özellikle dikkat çekilmektedir. Tanıda gecikmeler, hastaya verdiği büyük zorlukların yanında testler, yeniden okumalar ve ameliyatlar dâhil olmak üzere ek tıbbi maliyetlere de neden olmaktadır.<sup>9</sup>

Araştırmamızda da çocukların KF tanısı almadan önce zorlu bir süreç geçirdikleri saptanmıştır. Görüşmeciler, çocuklarında genellikle doğumdan kısa bir süre sonra ya da haftalar sonrasında başlayan belirtiler nedeniyle hekimlere ve hastanelere başvurmaya başlamıştır (süt emmeme, kusma, kilo kaybı, öksürme, morarma, sürekli enfeksiyon gibi...). Ulusal Yeni Doğan Tarama Programı’na Ocak 2015’te KF taramasının eklenmesinden önceki dönemde tanı alan 7 görüşmeci de çocukta iyileşme gözlemediği için hekim ve kurum değiştirmek zorunda kalmıştır. “... Özel hastaneler, devlet hastanesi gitmediğimiz yer kalmadı” (G6) “... Çocuk iyileşmedikçe doktor değiştiriyorduk...” (G4). Bu süreçlerde çocuklara KF dışında tanılar konmuş ve antibiyotik tedavileri, mama değiştirme önerilmiştir. “... Bronşit dediler hastanede yatırdılar bir hafta tedavi antibiyotik eve geliyorduk üç gün sonra yine aynı yine başka bir hastane yine tedavi iki gün yatıyoruz çıkıyoruz” (G5).

Tarama testi öncesi tanı alan görüşmecilerin tamamı tanı alana kadar KF konusunda yönlendirme desteği almamıştır. Bir hastanın tanı alabilmesi 4 yıl sürmüştür. Hasta, yıllar süren tanı alma sürecinde zorlu günler geçirmiştir. “... Çocuk 4 yaşına geldiğinde bitti artık... Son götürmemizde bayılmıştı... Nefes alması da çok zor oluyordu...” (G4).

Yenidoğan taramasından sonra doğan üç çocuktan ikisinin ailesi belirlenen KF riskine dayanılarak birinci basamak sağlık kuruluşuna davet edilmiştir. Ailelere burada topuk kanı sonuçları hakkında bilgi verilmiş ve aileler tanının konabileceği merkezlere yönlendirilmiştir. Aileler bu kurumlara giderek KF tanısı almıştır. Bu uygulamada aileler daha kısa sürede çocuğun KF riski konusunda haberdar olmuş ve bu yönde harekete geçmiştir. Ancak topuk kanındaki risk nedeniyle aranan bir aileye KF riski hakkında bilgi verilmemiştir. Aile ancak konu ile ilgili şikâyetinde bulunduğu kurumdan bilgi alabilmiştir. Ne var ki aile bu kurumda da tanı için test yaptırması gerektiği ve bu testleri nerede yaptırabileceği konusunda bilgilendirilmemiştir. Bu bilgilendirmelerin yapılmaması ailenin topuk kanı uygulaması öncesinde yaşanan benzer sorunların yaşanmasına neden olabilirdi. Bu olay, topuk kanı taramasına rağmen tanı sürecinde zorlukların yaşanabileceğini göstermektedir. Buna rağmen aile tarama testinin avantajı ile 28 gün sonunda tanıyı almıştır. Bu katılımcı topuk kanı alınırken bilgilendirilmediklerini dile getirmiştir. Topuk kanı alınırken ailenin bunun nedenleri hakkında bilgilendirilmemesi aydınlatılmış onam hakkına aykırı olduğu düşünülebilir.

Bu bilgiler bağlamında tarama testi sonraki dönemde hastaların tanıya ve hizmetlere erişim hakkı açısından daha olumlu sonuçlara erişildiği söylenebilir. Tarama testi öncesi çocuğun KF olma olasılığı konusunda sağlık sistemini harekete geçirecek bir referans uygulama olmaması, KF olasılığını fark edebilecek uzman sayısının az olması ve KF'nin nadir bir hastalık olması gibi nedenlerle, belirtilere rağmen KF tanısının konmasında güçlükler bulunmaktadır. Bu durum hastaların sağlık hizmetlerine erişim ve standartlara uygun olarak hizmet alma hakkı ile bağdaşmamaktadır. Hastaların tanı almasındaki gecikmeler tıp bilimi ve uygulamasına uygun standartlarda hizmet almasına da engel oluşturmaktadır.

Tarama testi sonrasında ise uygulamalarda aksamalar söz konusu olsa bile ailelerin KF riski nedeniyle takip edilmesi tanı konması sürecini kolaylaştırmıştır. Bu durumda tarama testlerinin bireylerin sağlığa erişim hakkı açısından önemli katkı sağladığı söylenebilir ancak testler sonrası izlenecek süreçlerin işleyişin ile ilgili standart uygulamaların getirilmesi önem taşımaktadır. Bu uygulamanın devamı kadar, etkin işleyişinin sağlanması için önlem alınması da gereklidir. Bu bağlamda KF riski belirlenen vakanın ilk bağlantı noktasından itibaren KF hakkında bilgilendirilmesi, yönlendirilmesi ve yönlendirmenin koordinasyonu sağlanmalıdır. Böylece hastanın sağlık hizmetlerine erişim ve bilgilendirilme hakkı korunmuş olacaktır.

### **Tanı Hakkında Bilgilendirme**

Görüşmecilerin tamamının tanı hakkında hekim tarafından bilgilendirilmiş olması, dernek üzerinden tanı hakkında bilgi almış ve genel olarak bundan memnuniyet duymuş olmaları hastanın tanı ile ilgili bilgilendirilmesi hakkı açısından önemlidir. “... A Hoca çok mükemmel bir insan ya, ... güler yüzlü bir şekilde karşıladi ne gerekiyorsa anlattı.” (G4). Bilgilendirilen görüşmeciler, hastalığın neden olduğu zor koşullara rağmen bilgilendirilmelerine bağlı olarak kendilerini daha iyi hissetmekte ve yaşamlarını daha bilinçli planlamaktadır. “KF'ye göre yaşamaya başlıyorsun mecburen...” (G4). Bu sonuçlar bilgilendirme hakkının istenen bir sonucudur.

Verilen bilgilerin yeterince anlaşılması nedeniyle görüşmecilerin tamamı internet kaynaklarından KF ile ilgili bilgi edinmeye çalışmıştır. Görüşmeciler bu bilgi edinme denemelerinde bilgilerin KF'nin ölümcüllüğü ve hastanın yaşam süresi üzerine yoğunlaştığını görmüş ve bu nedenle endişe duymuştur. “... İnterneti açtım baktım dünyam başıma yıkıldı...” (G5). “...hiç tedavisinin olmadığını 6-7 yaşına ya da 10 yaşında vefat ettiğini...” (G6).



Günümüzde hastalar, tanıları ve sağlık durumları ile ilgili bilgilerini internet ortamından destekleme eğilimindedir<sup>10-12</sup>. Türkiye’de yapılan bir araştırmaya göre hastaların %66,2’sinin hastalıkları ve geçirecekleri ameliyatlara hakkında bilgi edinmek üzere internet araştırması yaptığı belirlenmiştir.<sup>13</sup> Bazı araştırmalarda hastaların genellikle hangi web sitesine güveneceklerinden emin olamadığı, potansiyel olarak yanıltıcı sağlık bilgilerine erişmekten endişe duyduğu vurgulanmaktadır.<sup>14,15</sup> Ayrıca çalışmamızda görüldüğü üzere ailelerin olumsuz etkilenmesi de mümkündür. Bazı araştırmalarda bu sorunların aşılması için hekimlerin hastaları sağlıklı ilgili nitelikli web sitelerine yönlendirebilmeleri gerektiği belirtilmekte, hastaların da hekimlerden bu yönde beklentide olduğu bildirilmektedir.<sup>14,16-18</sup> Ayrıca güvenilir çevrimiçi bilgilerin kullanımının hekim-hasta ilişkisini geliştirebileceği de ileri sürülmektedir.<sup>14,18,19</sup> Güvenilir çevrimiçi bilgilerden yararlanmada ise dezavantajlı durumdaki bireyler için de özellikli önlemler alınmalıdır. Örneğin daha düşük okuma yazma becerisine sahip kişilere ek destekler sağlanmalıdır.<sup>14</sup>

Çalışmamızda bazı görüşmeciler, hekimin hasta yoğunluğu nedeniyle bilgilendirilmede güçlük çektiğini belirtmiştir. “... yani orada yoğunluktan da oturup karşına sana böyle anlatma şansı da yok zaten” (G2). “... detaylı olmasa da sana biraz anlatacağım. Çünkü dışarda hastalar bekliyor.” (G6). Buradaki sorunların hekimlerin tutumlarına bağlanamayacağını söylemek kolaydır. Bir hekimin günlük baktığı hasta sayısının fazla olması ve bu konuda önlemler alınmaması bu sorunları devam ettirecektir.

KF ile yaşayan hastanın hem hayatı hem de hayat kalitesi açısından önem taşıyan tanısı hakkında bilgilendirilme özenle yapılmalıdır. Hekimlerin yaptığı bilgilendirmeyi desteklemek üzere psikoloji, sosyoloji, tıp uzmanlarınca oluşturulmuş yazılı görsel ve işitsel materyaller içeren bir bilgilendirme ile hastaların anlaması sağlanabilir. Bir çalışmada kullanımı meşru ve güvenilir çevrimiçi sağlık kaynaklarında yer alan bilgilerin kalifiye uzmanlar tarafından oluşturulması ve geliştirilmesi, kanıta dayalı, kullanıcı dostu, anlaşılabilir ve erişilebilir bir formatta olması gerektiği vurgulanmaktadır.<sup>19</sup> Bu formatlara uygun olarak hazırlanan bilgilendirme çevrimiçi ortama da taşınabilir. Böylece hasta ve yakını çevrimiçi erişim sağlayarak, dağınık ve endişeye neden olan bilgi kaynaklarına başvurmaları azalabilir. Hastanın çevrimiçi bilgilendirmeye erişiminin sağlanması da önemli görülmektedir.

### Acil Hizmetlerde Tedaviye Erişim Sorunları

KF hastalar, çeşitli nedenlerle sıklıkla acile başvurumaktadırlar. En sık başvuru nedenleri solunum sistemi enfeksiyonlarına bağlı pulmoner alevlenmelerdir. Ateş, solunum sıkıntısı, öksürük ve balgam miktarında artış, hemoptizi, solunum fonksiyon testlerinde düşüklük, halsizlik, iştahsızlık ve kilo kaybı nedenleri pulmoner alevlenmeyi düşündürmektedir. Bunun yanı sıra ishal, kusma ve bunlara bağlı sıvı-elektrolit bozuklukları acile diğer başvuru nedenleri arasındadır.

Görüşmecilerin geneli acil hizmetlerden yararlanırken hem uzun bekleme sürelerinden hem de enfeksiyon riski yüksek ortamlarda beklemekten yakınmıştır. Bu bağlamda bir görüşmeci “... çok bekliyoruz, kalabalık çok oluyor; enfeksiyon riski iç içesin bir de bırakıp gidemiyorsun...” (G2) ifadeleri ile acilde yaşadıkları iki soruna dikkat çekmiştir. Viral ve bakteriyel enfeksiyonlar kolaylıkla alevlenmeye yol açabileceğinden acil servislerde uzun süreli beklemeler bu hastalar için bir risk oluşturabilir. KF’nin bu özelliği nedeniyle KF ile yaşayan bireyin mümkün oldukça enfeksiyon riskine maruz kalmadan hizmet alması KF ile yaşayan bireyin sağlığı için oldukça önemlidir. Bu nedenle KF’de enfeksiyon kontrolüne çok dikkat edilmelidir. KF hastaları sadece çevreden değil, birbirlerinden de enfeksiyon kapabilmektedir. Birbirlerine patojen mikro-organizmalarını geçirme riskini azaltmak için iki KF hasta arasında en az iki metre mesafe olmalı ve hastane ortamında cerrahi maske kullanmalıdırlar. El hijyeni için her işlem sonrası sağlık personelleri tarafından dezenfektan kullanımı, hasta muayenesi sırasında disposable önlük ve eldiven kullanılması, hasta aralarında oda ve kullanılan tüm malzemelerin temizlenmesi önerilmektedir. Bu anlamda, hastaların kolonizasyon durumlarına göre poliklinik günleri önceden randevu verilerek ayrılmalıdır. Solunum fonksiyon testi muayene odasından başka bir odada,

yapılamıyorsa solunum fonksiyon testinden 30 dakika sonra yeni bir hasta muayene alınmalı, iki hasta aynı odada bırakılmamalıdır. Bu bağlamda görüşmecilerin acil hizmet talebinin öncelikli karşılanması ya da mümkün oldukça enfeksiyon riski azaltılmış ortamlarda bekleme talepleri vardır. Bu konularda önlem alınmaması, hastaların güvenli koşullarda tıbbi standartlara uygun hizmet alma hakkına aykırı olduğu belirtilebilir. Tüm dünyada olduğu gibi Türkiye’de de acillerde hasta yoğunluğu yaşanmaktadır. Avrupa Acil Tıp Derneği Başkanı Dr. Jim Connolly Türkiye’de katıldığı bir kongrede “acillerdeki hasta kalabalığının sadece Türkiye’ye özgü bir problem olmadığını” belirterek “Türkiye’de günlük 1000-1500 hastanın başvurduğu pek çok acil servisteki hekimlerin bu kadar fazla hastaya rağmen 1 saatin altındaki bekleme süreleriyle mucizeler yarattığını” ifade etmiştir<sup>20</sup>. Belirtmek gerekir ki; acil servislerde yaşanan yoğunluk hem sağlık profesyonelleri açısından hem de hastalar açısından oldukça önemli bir sorundur. Söz konusu KF ve KF gibi enfeksiyona duyarlı hastalığı olan bireyler olduğunda, bu hastalar için acil servislerde sağlık hizmetlerine erişim oldukça önemli hale gelmektedir. Bu bağlamda enfeksiyona duyarlı hastalığı olan tüm bireylere öncelik tanınması için öncelik hakkının belirlenmesi kapsamında iyileştirici düzenlemelerin gerekli olduğu savunulabilir. Bu konuda Hasta Hakları Yönetmeliği’nin 10. maddesi, “öncelik sırasının belirlenmesini isteme” hakkını düzenlemektedir. Buna göre “Sağlık kuruluşunun hizmet verme imkanlarının yetersiz veya sınırlı olması sebebiyle sağlık hizmeti talebi zamanında karşılanamayan hallerde, hastanın, öncelik hakkının tıbbi kriterlere dayalı ve objektif olarak belirlenmesini istemek hakkı vardır.” Bu maddeye göre, KF’li hastaların tıbbi kriterlere dayalı olarak öncelik sırasının belirlenmesini isteme haklarının olduğu belirtilebilir. Bu madde açısından belirleyici etmen, KF’li hastaların enfeksiyona duyarlı olmasıdır. Ancak görüşmecilerin de ifade ettiği gibi KF ile yaşayan hastaya öncelik tanınmasına diğer hastalar itiraz edebilmektedir. “Çünkü ... KF hastası ama görüntüde çok bir şeyi yok. ... O çocuk önce girdi diye şikâyet ediliyor doktor.” (G1). Görüşmeciler bu konudaki tepkilere karşı hekimin tutumu ve açıklamada bulunmasının etkili olduğunu ve durumu daha kabul edilebilir hale getirdiğini ifade etmiştir.

### **Sağlık Profesyonellerinin “Kistik Fibrozis” Konusundaki Bilgi Eksikliği**

Bir diğer önemli sorun nadir hastalığı olan kişilerin, sağlık hizmeti sağlayıcılarının bilgi eksikliği nedeniyle sıklıkla zorluklarla karşılaşmalarıdır<sup>21</sup>. Bu durum hastaların endişe içinde hizmet almalarına neden olduğu gibi hastanın tedavisinde de gecikmelere neden olabilmektedir. Çalışmamızda da görüşmecilerin tamamı bu yöndeki zorluklara “... Gittik acile orda bizi bilen doktor yok. ... Haliyle yanlış bir şey yaparım diye bir şey yapamıyor...” (G5) ifadeleri ile dikkat çekmiştir. Görüşmeciler, bütün hekimlerin KF konusunda ayrıntılı bilgi sahibi olmasını beklemiyor olsa da bir görüşmeci, KF için acillerde bir yönlendirmenin gerekliliğine işaret etmiştir. “... Gittiğim zamanda oradakilerin KF’yi bildiğini ve standart tedavileri benim çocuğuma uygulayabileceğini bileyim.” (G1). Söz konusu nadir hastalıkların çocukluk çağında teşhis edilmesi ve çocuk hekimleri açısından zamanında tedaviye başlanmasının doğru tanı ve bilgiyi ön plana çıkardığı belirtilmektedir<sup>5</sup>. Bu bağlamda günümüzde hekimlerin KF ile ilgili bilgilerinin giderek arttığı söylenebilir. KF’nin tıp fakültelerinin pediatri stajlarında ders olarak okutulmaya başlaması, tanıya erişim sorunları açısından çok önemlidir.

Hastaların enfeksiyon riskine karşı önlemlerin alınmadığı ortamda veya KF ile ilgili yeterince bilgi sahibi olmayan hekimlerden acil sağlık hizmet almak durumunda kalınması, sağlık hizmetlerine erişim, tıp bilimi ve uygulamasına uygun standartlarda hizmet alma haklarına aykırıdır. KF ile ilgili bilgi sahibi hekimlerin bulunduğu kurumlardan bireylerin hizmet almasının sağlanması için koordinasyona dayalı yönlendirme yapılması da bilgi sahibi hekime erişim konusundaki endişeyi azaltacaktır. Ayrıca sağlık eğitimlerinde KF ile ilgili eğitim verilmesinin de bu sorunla ilgili çözümde etkili olacağı belirtilmektedir<sup>9</sup>. Bu kapsamda hem hastanın standartlara uygun hizmet alma hakkı hem de bilgilendirilme hakkı kapsamında uygun yaklaşımlar için adımlar atılmalıdır.



## KF İlaça Erişim Sorunları

Düzenli ilaç kullanımı KF ile yaşayan bireyin yaşam kalitesi ve hatta yaşamı için önem taşımaktadır. KF ile yaşayan bireylerin kullandıkları bazı ilaçların yetersiz üretimi, bazı ilaçların aşırı pahalı olması gibi nedenlerle ilaca erişimde sorunlar yaşaması mümkündür<sup>21</sup>. Türkiye’de KF tanısını alan hastanın ilaçlara ücretsiz erişimi için rapor düzenlenmekte ve hasta bu rapor ile ilaçlarına erişim sağlamaya çalışmaktadır.

Görüşmeciler, düzenlenen raporun kullanılabilir ve resmi kurumlar tarafından kabul edilebilecek bir formatta hazırlanmaması nedeniyle hastaların ilaçsız kalabildiğini ya da zaten zaman sıkıntısı çeken hasta yakınlarının ciddi zaman kaybına uğradıklarını belirtmiştir. Bu deneyimlerde hastanın adının, ilaç dozunun doğru yazılmaması, hasta yakınlarından bilgi almaması, belgelerin hazırlanma prosedürlerinin değişmesi gibi nedenlere vurgu yapılmıştır. Dört görüşmeci bu konudaki olumsuz deneyimlerinden söz etmiştir. Buna göre bir görüşmeci “... Reçete yazıyorlar, dekas yazıyorlar, işte bu en son yazıldığında dekasta 5 kez hata yapıldı...” (G9) ifadelerini kullanarak düzenlenen rapordaki hataya dikkat çekmiştir. Bir başka görüşmeci “... Çok zor bir durum. ... Eczanene reçeteyi verip ilacı alamayınca yıkılıyorsun önemli ilaçlar bir de...” ifadeleri ile rapor düzenlenmesi halinde de ilaca erişememesi karşısında yaşadığı hayal kırıklığını dile getirmiştir.

Üç görüşmeci, raporların bitimine yakın merkezden bilgilendirildiklerini ve önlem almaları gerektiği konusunda uyarılmalarından oldukça memnun kaldıklarını bildirmişlerdir. Dolayısıyla ilaca erişimde, hasta yakınlarını bilgilendirmek de oldukça önemlidir.

## Yeni İlaçlara Erişimde Sınırlılıklar

İlaç endüstrisinde yeni üretilen ve KF ile yaşayan bireylerin yaşam kalitesini arttıracak bazı ilaçlar yüksek maliyetlidir. İlaçların pahalı olması, KF ile yaşayan bireylerin ilaçlara erişiminde önemli engel oluşturmaktadır. Bir görüşmeci bu durumu “... Yani bizim genel olarak isteğimiz bu. Derneğimizin olsun hastalarımızın bu mutasyona yönelik geliştirilen ilaçlara ulaşmalarımızı biraz daha kolaylaştırması, imkânların daha düzeltilmesi...” (G2) biçiminde ifade etmiştir.

Bazı ilaçların belli sürelerde ücretsiz olarak reçetelendirilmesi, hastaları bazen önemli ödemeler ile karşı karşıya bırakmıştır (iki görüşmeci). Örneğin bir görüşmeci çocuğunun durumunun ağırlaşması nedeniyle hekim tavsiyesi ile ilacın dozunu günlük iki katına çıkardığını ve bu nedenle ilacın ücretsiz ödemenin yapılabileceği dönemden önce bittiğini söylemiştir. Elindeki raporun yalnızca belli bir süre bu ilacın alınmasına olanak sağlaması nedeniyle görüşmeci ilacı raporla alamamış, yüksek fiyatlı ilacı kendi bütçesinden ödemek zorunda kalmıştır. Maksimum dozun aşılmadığı fakat mevcut dozun artırıldığı durumda SGK müdürlüğüne başvurularak doz düzeltme yapılabilir. Ancak maksimum dozun aşılması gereken durumlarda ise verilecek ilaç dozu Sağlık Bakanlığı’ndan izin alınarak hastaya ücretsiz bir şekilde verilebilir. Hasta yakını veya hekimin konuyu bilmemesi nedeniyle mağduriyet yaşanabilmektedir.

İlaça erişim konusunda bir diğer sorun, görüşmecilerin bazı ilaçlara erişimde çeşitli nedenlerle gecikmeler yaşamasıdır. Özellikle bazı ilaçların eczanelerde bulunmaması nedeniyle ilaca erişimde sıkıntılar yaşanması, hasta ya da yakınının endişe duymasına neden olmaktadır. Bu durumu bir görüşmeci “alamadığım değil de bulmakta zorlandığınız ilaçlar oluyor” (G6) biçiminde ifade etmiştir. Bir başka görüşmeci “firma üretmiyor... ilaç bulamadığımız zaman dernekte sayfaya yazıyoruz mesela hangi kişinin elinde fazla ilaç varsa ya da ihtiyacı olan elimizdeki ilaçların fazlasını veriyoruz. Dayanışma var yani öyle” sözleri ile ilaca erişim sağlayabilmek için gösterdikleri çabayı ifade etmiştir. Hasta yakınları ilaca erişemediklerinde endişeli bir bekleyiş söz konusudur.

İlaça erişimde bir diğer sorun jenerik ilacın SGK tarafından ödenmesi durumunda hastaların diğer ilaca daha çok güvendiği için orijinal ilacı almak istemesinden kaynaklı erişim sorunu bulunmaktadır. Hasta yakınları bu durumda da ücret ödemek zorunda kalmaktadır. Bu durumu bir görüşmeci “en basitinden .... diye bir ilaç var

yerine ...*(jenerik ilaç) diye bir ilaç çıkmış ama muadil diyorlar onunla hiçbir alakası yok demeyeyim de onun yaptığı etkiyi yapmıyor. Bize bir aylık dozu 56 kutu geliyor kaç para şey çıkabilir aylık*" (G2) ifadeleri ile açıklamıştır.

Görüşmeler özellikle prosedürel konuların neden olduğu sorunlara olarak dikkat çekmişlerdir. Konuya uzmanlaşmış merkezlerin varlığı bu konuda daha az sorun yaşanmasını sağlayacaktır. Piyasada az bulunan ilaçlarda erişimde de eczaneler önemli bir role sahiptir. Az bulunan ya da diğer şehirlerden temin edilebilecek ilaçlar konusunda hasta veya yakını eczaneden destek alabilmektedir.

### Fizik Tedaviye Erişim

Fizik tedavi uygulamaları KF ile yaşayan bireyler için yaşamsal öneme sahiptir. Genel olarak görüşmeciler, KF'de fizik tedavi uygulamaları ile ilgili bilgi sahibi uzmanın bulunmamasından yakınmıştır. Görüşmecilerden ikisi tedavi aldıkları kurumda KF konusunda uzmanlaşmış bir fizik tedavi uzmanının bulunmamasının önemli bir eksiklik olduğuna işaret etmiştir. Buna göre "*... hastanesine fizyoterapiye gittim bana çocuğa dik dur nefes al ver yok şunu yap yok işte eğri durma belin kambur olur yok şu olur bu olur... Ben zaten onları biliyorum... Ben diyorum ki bak bu çocuk KF hastası KF'de balgam söktürmeye akciğerleri çalıştırmaya yönelik bir şeyler yaptır... Bilmiyor ki yaptırın!*" (G2) ifadeleri ile yaşadığı sıkıntıyı dile getirmiştir. Aynı görüşmeci "*Örneğin şu an (x hastanesinde) fizyoterapisti varmış. O da ek binada gidebilerseniz gidin dediler. Bizim bir arkadaşın çocuğu gitti çok memnunnardı biz hiçbir şey bilmiyormuşuz yapamıyormuşuz dedi*" (G2) ifadeleri ile fizik tedavi konusunda bilgi sahibi bir uzmandan destek görmenin beklentisi bu ifadelerde kendini göstermektedir.

Görüşmecilerden bazıları kendi yaptıkları fizik tedavi uygulamaları ile ilgili bazı kaygıları dile getirmiştir. Bir görüşmeci "*Fizyoterapi biz yapmaya çalışıyoruz diyeyim. Yapıyoruz dersem yalan söylemiş olurum. Sabah akşam en az 20 dakika yapmamız gerekiyor.*" (G1) ifadeleri ile kendi çabalarını dile getirmiştir. Görüşmecilerden bazıları günlük yaşam koşullarının fizik tedavi uygulamalarının gerçekleştirilmesini güçleştirdiğine işaret etmiştir. Buna göre bir görüşmeci, "*Ben de biliyorum kesinlikle yapmam gerektiğini sabah 30 dakika akşam 30 dakika... sor bakalım senin zamanın var mı? Yapacaksın diyorsun! Yalan da atıyorum yapıyorum diyorum... Yapamıyorum ki... Sabah yarım saat akşam yarım saat yapan ya çok nadir çıkar... Ben inanmıyorum ya inanmıyorum*" (G5) ifadeleri ile yaşadığı güçlüğü sitem ederek anlatmıştır. Bazı görüşmeciler ise kendilerinin veya eşinin çalışamama nedenleri arasında fizik tedavi uygulamalarına işaret etmişlerdir.

Bazı görüşmeciler de ebeveyn olarak çocuklarını uygulamalara ikna edemediklerini ifade etmiştir. Bir görüşmeci, "*Fizik tedavi işte D'nin telefon bağımlısı olmasının alt nedeni de bu yapabildiğim kadar işte sırtına küçük dokunuşlarla onu yapıyorum ama işte bu yan dönme yüzüstü falan onları kesinlikle yaptırmıyor o sırtına patpatını da ancak telefon eşliğinde ya da uyurken yapabiliyorum.*" (G9) ifadeleri ile yaşadığı zorluğu dile getirmiştir. Özellikle gelişme çağına gelen çocukların uygulamaların nedenini sorgulamaya başladıklarında yaşanan zorluğun arttığına işaret edilmiştir. Bir görüşmeci bu durumu "*İyi de o zaman çok daha uyumluydu, uyumlu değil de belki karşı koyamıyordu. Ama okul çağından sonra aynı şekilde olmadı biraz aksamalar oldu.*" (G3) sözleri ile ifade etmiştir. Bir görüşmeci bu konuda profesyonel destek almalarının çok önemli olduğunu belirtmiştir. Buna göre görüşmeci "*... M ergenlik çağında, tedavilerden bıkkınlık geldi kardeşi var diyor ki ben bu ilaçları şeyleri günlük alıyorum o niye almıyor? ... ama öğretmeni olsun veya doktor bir şey söylesin Hiç itiraz etmez...*" (G2) ifadelerini kullanmıştır.

Bunlara ek olarak bazı görüşmeciler fizik tedavi yerine bazı teknolojik malzemelerin daha kolaylaştırıcı olduğuna ve bunların kullanım ve ulaşımın kolaylaştırılması gerektiğine işaret etmiştir. Bu görüşmecilerden ikisi bazı vasıtalar ile bu malzemelere ulaştığını ve kullanımının KF ile yaşayan hastanın hayatını kolaylaştırdığına vurgu yapmıştır. "*Yelek var böyle titreşimli ... cihazı. Titreşimle balgamı yumuşatıp atmasını*

*kolaylaştırıyor. Günde yarım saat yarım saat sabah akşam onunla yapıyoruz” (G4). “... sayesinde hastaneye yatmadı... Çünkü balgamı yoğun bir şekilde attığı için rahatladı... Pahalı bir cihaz olduğu için şu an devlet onu karşılamıyor... Alan imkânları ile alıyor 16 bin dolardan bahsediliyordu şu an. Dernek aracılığıyla da herhalde 10 bin dolara kadar düştü... Ama yine büyük para” (G2). Görüşmeciler bu uygulamaların daha kurumsal bir hizmetle sağlanması ve daha fazla desteklenmeleri gerektiği görüşündedir. Bu bağlamda yine konu ile ilgili merkezlerin önemine ve gerekliliğine dikkat çekmektedir. “Belçika’da... cihazı yok Belçika’da Doktor ne diyor biliyor musun? Ben diyor başta vereceğim paraya Doktor yetiştiririm diyor. Onlar da şey var kistik fibrozis merkezleri var ve kamplar var ve fizyoterapistleri yetiştirmiş senin evine bir gün gelme ikinci gün Doktor evde gelir evde yapıyor, fizyoterapiyi öğretiyor sana ta ki sen kendin yapacak aşamaya gelene kadar yapacak aşamaya gelsen dahi bir telefonla fizyoterapist evine gönderiyormuş” (G2).*

Görüşmeciler KF ile ilgili fizik tedavi uygulamaları konusunda bilgilendirilmelerinin onlara çok daha yarar sağlayacağı görüşündedir. Fizik tedavi uygulamaları ile ilgili ailelere yönelik güncelleyici yaklaşımların getirilmesi önemlidir. Zaman yetersizliği ailelerin fizik tedavi uygulaması ile ilgili en önemli sorunlardan biridir. Büyüme çağındaki çocukların tedaviye uyum göstermemesi de fizik tedavi uygulamaları ile ilgili önemli sorunlar arasındadır. Tüm bu sorunlar ile ilgili aileleri destekleyecek fizik tedavi desteğinin sağlanması önemlidir. Örneğin ailenin fizik tedavi ile ilgili bilgilerinin güncellenmesi kolaylaştıracak uygulama eğitimlerinin düzenli gerçekleştirilmesi, fizik tedavi uygulamaları ile ilgili aile ve çocukların motivasyonunu arttıracak desteklerin sağlanması gerekebilir. Ailenin fizik tedavi uygulamaları konusunda uygulama ve bilgi desteği sağlayacağı kurumsal yapılar önemlidir. KF ile yaşayan bireylerin fizik tedavi uygulamalarına odaklanan, bu alanda yaşanan sorunları belirlemeye yönelik ve özellikle evdeki uygulamaların etkinliğinin ölçülmesi ile ilgili çalışmalar yapılması önemlidir.

## **Sonuç**

Araştırmamızda Kistik Fibrozis ile yaşayan bireylerin sağlık hizmetlerine erişim hakkı ile ilgili temel sorunlarla ilgili 5 ana tema belirlenmiştir. Bu temalar ile ilgili vardığımız sonuçlar sırasıyla aşağıdaki şekildedir;

Tanıya erişim: Tarama testleri ile bireylerin tanı almaları kolaylaşmış olsa da aileleri ilgili birimlere yönlendirmede daha etkin prosedürlerin oluşturulması gereklidir. Bu kapsamda tarama testleri sonucunda tanı alan çocukların tanı almaları ile ilgili eksik ve sorunların belirlenerek prosedürler oluşturulması önemlidir.

Bilgiye erişim: Tanı hakkında bilgilendirilmesi ile ilgili güvenilir ve erişilebilir bilgi kaynaklarının oluşturulması ailelerin bilgilenme haklarına katkı sağlayacaktır.

Acil hizmetlere erişim: KF ile yaşayan bireylerin acil hizmetlerden enfeksiyon riskinden uzak olarak yararlanması konusunda çözümler aranmalıdır.

İlaça erişim: İlaçların temini ile ilgili prosedürlerin uzmanlaşmış merkezlerin desteği ile yürütülmesi yeni ilaçların temini ile ilgili sosyal güvence desteklerinin sağlanması gerekmektedir.

Fizik tedaviye erişim: Ailelerin ve hastaların fizik tedavi hizmetlerine erişimi ve kendi uygulamaları ile ilgili daha etkin önlemlerin alınması önemli bir ihtiyaçtır.

## **Bilgi**

Yazarlar çıkar çatışması bildirmemişlerdir. Herhangi bir fondan ya da finans kaynağından destek alınmamıştır.

## **Etik Onay**

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Klinik Araştırmala Etik Kurulu Başkanlığı'ndan 06/04/2018 tarih, 09.2018.314 sayısı ile etik kurul izni alınmıştır.

### Araştırmacı Katkı Oranı Beyanı

Gürkan Sert: Fikir, tasarım, veri toplama ve işleme, analiz ve yorum, makale yazımı.

Filiz Bulut: Kaynak taraması, makale yazımı, eleştirel inceleme.

Ela Erdem: Danışmanlık/denetleme, makale yazımı.

Bülent Taner Karadağ: Danışmanlık/denetleme, analiz ve yorum, eleştirel inceleme.

İrem Narman: Veri toplama ve işleme, kaynak taraması.

Oktay Erkan: Tasarım, veri toplama ve işleme, analiz ve yorum, kaynak taraması.

Ebru Özden: Tasarım, veri toplama ve işleme, analiz ve yorum, kaynak taraması.

Can Ilgın: Fikir, tasarım.

### Kaynaklar

1. European Communities. Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. Available from: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=CELEX%3A32000R0141>.
2. Orphanet Report Series. List of rare diseases and synonyms in alphabetical order Methodology. Available from: [www.orpha.net/www.orphadata.org](http://www.orpha.net/www.orphadata.org).
3. Sağlık Bakanlığı. Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı 2023-2027. 2016.
4. United Nations. Universal Declaration of Human Rights. United Nations <https://www.un.org/en/about-us/universal-declaration-of-human-rights>.
5. Köken A H, Hayırlıdağ M, Büken NÖ. Sağlık Hakkı Bağlamında Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar. Türkiye Klin. J Med Ethics Law Hist-Special Top 2018;4:91–98.
6. Davies JC, Alton E.W.F.W, Bush A. Cystic fibrosis. BMJ 2007;335:1255–1259.
7. Üstü Y, Uğurlu M. Ulusal Erken Tanı ve Tarama Programı: Kistik Fibrozis National Early Diagnosis and Screening Program: Cystic Fibrosis. Ankara Med J 2016;16:239–280.
8. Anderson M, Elliott EJ, Zurynski YA. Australian families living with rare disease: Experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. Orphanet J. Rare Dis 2013;8:1–9.
9. Domaradzki J, Walkowiak D. Medical students' knowledge and opinions about rare diseases: A case study from Poland. Intractable Rare Dis. Res 2019;8:252.
10. Mattsson S, et al. Health-Related Internet Use in People With Cancer: Results From a Cross-Sectional Study in Two Outpatient Clinics in Sweden. J. Med. Internet Res 2017;19.
11. Lange L, et al. The extent to which cancer patients trust in cancer-related online information: a systematic review. PeerJ 2019;7.
12. Barlow JH, et al. Information and self-management needs of people living with bleeding disorders: a survey. Haemophilia 2007;13:264–270.
13. Özkan Ö, et al. Hastaların Ameliyat Öncesi Döneme Yönelik Bilgi Edinmede İnterneti Kullanma Durumlarının Değerlendirilmesi. Anadolu Hemşirelik ve Sağlık Bilim. Derg 2019;22:105–113.
14. Gerber BS, Eiser AR. The patient physician relationship in the Internet age: future prospects and the research agenda. J. Med. Internet Res 2001;3:112–123.
15. Quintana Y, et. al. Preventive health information on the Internet. Qualitative study of consumers' perspectives. Can. Fam. Physician 2001;47:1759.
16. Diaz JA, e. al. Brief report: What types of Internet guidance do patients want from their physicians? J. Gen. Intern. Med 2005;20:683–685.
17. Shepperd S, Charnock D, Gann B. Helping patients access high quality health information. BMJ Br. Med. J 1999;319:764.
18. Van Uden-Kraan CF, et al. Experiences and attitudes of Dutch rheumatologists and oncologists with regard to their patients' health-related Internet use. Clin. Rheumatol 2010;29:1229.
19. Tonsaker T, Bartlett G, Trpkov C. Health information on the Internet: Gold mine or minefield? Can. Fam. Physician 2014;60:407.
20. Türkiye Acil Tıp Derneği (TATD). EUSEM Başkanı Dr. Connolly: "Türkiye'deki aciller mucize başarıyor." Erişim adresi: <https://tatd.org.tr/genel/eusem-baskani-dr-connolly-turkiyedeki-aciller-mucize-basariyor/>.
21. Budyk K, Helms TM, Schultz C. How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient-physician interaction. Health Policy 2012;105:154–164.