

Serap ÖZER¹
Orcid: 0000-0002-8903-1596

Adile AY²
Orcid: 0000-0003-0278-4841

Nadir Hastalıklar ve Hemşirelik

Rare Diseases and Nursing

Gönderilme Tarihi: 13 Mayıs 2022

Kabul Tarihi: 8 Aralık 2022

¹ Ege Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi, İç Hastalıkları Hemşireliği AD, İzmir, Türkiye.

² Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Söke Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksekokulu, Ameliyathane Hizmetleri Bölümü, Aydın, Türkiye.

Sorumlu Yazar (Corresponding Author):

ADİLE AY
adileaay@gmail.com

Anahtar Sözcükler:

Nadir hastalıklar; bakım;
hemşirelik.

Keywords:

Rare Diseases; care; nursing.

ÖZ

Nadir hastalıklar 10.000'de beşten az kişiyi etkileyen hastalıklar olarak tanımlanmaktadır. Bu hastalıklar görünürde az sayıda kişiyi etkilese de yüksek morbidite ve mortalite oranlarına sahiptir ve tedavi kaynakları kısıtlıdır. Bu durum karmaşık bir bakım sürecine yol açmaktadır. Multidisipliner yaklaşım diğer hastalık gruplarında olduğu gibi nadir hastalıklarda da oldukça önemlidir. Hemşireler bu noktada eğitim, savunuculuk, araştırmacı, yönetici, danışman rolleri ile ön plana çıkmaktadır. Aynı zamanda hastaların hastalık algısında pozitif yönde iyileşmeler sağlayabilmektedir. Bakım sürecinin tamamında hemşirelerin kilit rolleri göz önüne alındığında; güncel kaynakların oluşturulması önemli noktalardandır. Bu derleme makalenin nadir hastalıklarda etkili bakım yönetiminin sağlanması sürecinde hemşirelere kaynak oluşturacağı düşünülmektedir.

ABSTRACT

Rare diseases are defined as diseases that affect less than five people in 10,000. Although these diseases affect only a small number of people, they have high morbidity and mortality rates, and treatment resources are limited. This leads to a complex maintenance process. Multidisciplinary approach is very important in rare diseases as in other disease groups. At this point, nurses come to the fore with their education, advocacy, researcher, manager, and consultant roles. At the same time, it can provide positive improvements in patients' perception of illness. Considering the key roles of nurses in the whole care process; The creation of up-to-date resources is an important point. This compilation article; It is thought that this review article will be a resource for nurses in the process of providing effective care management in rare diseases.

Kaynak Gösterimi: Özer, S., Ay, A. (2023). Nadir hastalıklar ve hemşirelik. *EGEHFD*, 39(3), 438-442 Doi:10.53490/egehemsire.1116558
How to cite: Özer, S., Ay, A. (2023). Rare diseases and nursing. *JEUNF*, 39(3), 438-442 Doi:10.53490/egehemsire.1116558.

GİRİŞ

Çoğunlukla genetik faktörlerin neden olduğu nadir hastalıklar, yaşamın ilk yıllarında ortaya çıkmakta ve tüm yaşamı etkilemektedir (Yang, Dong, Duan, Shu ve Li, 2021). Nadir hastalıklar bireysel olarak çok az insanı etkilese de, dünya nüfusunun %6-8'ini ilgilendirmektedir (Auvin, Irwin, Abi-Aad ve Battersby, 2018). Bu hastalıklar ülkemizde her 16 kişiden birinde görülürken; toplamda beş milyon kişiyi etkilediği belirtilmektedir (Nadir Hastalıklar Ağı, 2021).

Yüksek morbidite, mortalite oranlarına sahip ve tedavi kaynakları sınırlı olan nadir hastalıklara, geleneksel sağlık otoriteleri ve araştırmacılar tarafından daha az ilgi gösterilmektedir (Anderson, Elliott, ve Zurynski, 2013; Walkowiak ve Domaradzki, 2020). Aynı zamanda yüksek düzeyde damgalama ile birlikte bilgi, tedavi ve desteğe zayıf erişim gibi faktörler hastalar ve bakım vericileri üzerinde sosyal, duygusal, ekonomik yükler oluşturmaktadır (Bogart ve Irvin, 2017; Molster ve diğerleri, 2016; von der Lippe, Diesen ve Feragen, 2017). Bu durum sağlıklı ilgili yaşam kalitesini negatif yönde etkilemektedir (Bogart ve Irvin, 2017). Sağlık profesyonellerinin bu hastalıklarla karşılaşma olasılığının düşük olduğu düşünülse de, her birinin farklı tedavi ve bakım süreci olduğu unutulmamalıdır (von der Lippe ve diğerleri, 2017; Walkowiak ve Domaradzki 2020).

Nadir hastalık tanısı almış bireylerin desteklenmesini ve yaşam kalitesini iyileştirmede hem toplum genelinde hem de sağlık sistemi içinde konu ile ilgili farkındalığın artırılması önemlidir. (von der Lippe ve diğerleri, 2017). Bütüncül bir tedavi yaklaşımının ve sağlık profesyonelleri arasında koordineli eylemlerin önemi yadsınamaz bir gerçektir (Jaeger, Röjvik, ve Berglund, 2015). Sağlık bakımı sürecinde anahtar rol oynayan hemşirelere bu süreçte çok önemli sorumluluklar düşmektedir (Walkowiak ve Domaradzki, 2020). Hemşireler eğitici, savunucu, araştırmacı, yönetici ve danışman rolleri ile nadir hastalık ile mücadele eden bireyleri desteklemektedir. Bu hastaların; tedaviye uyum, semptom yönetimi, hastalığın prognozuna yönelik bilgi, aynı hastalığı paylaşan bireylerle görüş alışverişini sağlama, sosyal destek gruplarına katılımına yönelik ihtiyaçları değerlendirilmelidir (McLean ve diğerleri, 2021).

Nadir Hastalıklar

Sağlık profesyonellerinin eğitimleri sahada karşılaşılabilecekleri en yaygın durumları hedef aldığı için nadir görülen bir hastalığın tedavisi ve bakımı çoğunlukla zor olmaktadır. Bu gibi durumlarla mücadele edebilmek için uygun kaynaklara gereksinim duyulmaktadır (Anderson ve diğerleri, 2013). Hemşireler nadir hastalıklarda yaşanabilecek olası sorunları göz önünde bulundurarak etkili bakım planlaması yapabilmelidir. Bu derleme makalede; nadir hastalıklarda bakım yönetimi sürecinin etkin bir şekilde yürütülebilmesi için gerekli olan bilgilere yer verilmiş ve hemşirelere kaynak oluşturulmaya çalışılmıştır.

Nadir hastalıklar genellikle 10.000'de beşten az kişiyi etkilemektedir (Powell ve O'donnell 2019). Bu oran üzerinden gidilerek tanımlanan nadir hastalıklar, Dünya çapında 300 milyon kişide, Avrupa'da da tahmini 30 milyon kişide görülmektedir (EURORDIS, 2020). Ülkemizde akraba evliliklerinin yüksek olması nedeniyle ve farklı etnik popülasyonlara bağlı olarak bu hastalıkların prevalansının daha yüksek olduğu belirtilmektedir (Aksu, 2019). Bu kapsamdaki hastalıklar bireysel olarak nadiren görülmesine karşın, toplu olarak genel nüfusun önemli bir bölümünü etkilemektedir (Ramalle-Gómara ve diğerleri, 2020).

Nadir hastalıkların yaklaşık %80'inin kökeninin genetik olduğu bilinmektedir (Molster ve diğerleri, 2016). Bunun yanında kanser, enfeksiyon, dejeneratif ve otoimmün kaynaklı nadir hastalıklar da bulunmaktadır (Bogart ve Irvin 2017). Sağlık profesyonellerinin bilgi eksikliği, spesifik semptomların olmayışı ve çeşitli komorbid durumlarla ortaya çıkması tanı sürecinin uzamasına yol açmaktadır. Başlangıçtan tanıya kadar geçen süre 5-30 yıl olabilmektedir. Son yıllarda genetik tarama teknolojilerinin gelişmesi ile hastalık tanı sürecinde iyileşmeler olduğu belirtilmektedir (Yang ve diğerleri, 2021).

Büyük çoğunluğu doğum ve bebeklik döneminde ortaya çıkan, 7000'den fazla bilinen nadir hastalık tanımlanmıştır (Yang ve diğerleri, 2021). Ailevi hiperkolestrolemi, ailevi Akdeniz ateşi, kistik fibroz, fenilketonüri, amiotrofik lateral skleroz, Behçet hastalığı gibi klinik durumlar nadir hastalıklara örnek verilebilir. Bu hastalıkların sınıflaması fizyolojik sistemler baz alınarak yapılmaktadır (Satman, Güdük, Yemenici, ve Ertürk, 2019). Nadir hastalıklar, diğer birçok kronik hastalık gibi ciddi ve ilerleyicidir. Genellikle birden fazla ciddi semptomlarla karakterizedir (Australian Government Department of Health 2020). Örneğin; Ailevi akdeniz ateşi hastalığı ülkemizde sıklıkla görülen, tekrarlayan ateşe eşlik eden karın ağrısı, plevrit, artrit gibi semptomlarla karakterize genetik kökenli bir hastalıktır (Satman ve diğerleri, 2019). Ailevi hiperkolestrolemi; kanda kolesterol düzeylerinin anormal yüksekliği ile karakterize genetik bir hastalıktır (Satman ve diğerleri, 2019). Kistik fibroz; doğumda ortaya çıkan akciğer, pankreas ve sindirim sistemini etkileyen, yoğun terleme ve mukus viskozitesinde artışla karakterize genetik bir hastalıktır (Satman ve diğerleri, 2019; Yang ve diğerleri, 2021). Behçet hastalığı; ülkemizde yüksek prevalansa sahip, tekrarlayan uveit, oral ve genital ülserler ile karakterize kronik inflamatuvar bir hastalıktır (Satman ve diğerleri, 2019).

Nadir hastalıkların %94'ünün onaylanmış bir tedavisi yoktur (Austin ve diğerleri, 2018). Ek olarak, bu

hastalıklara yönelik ilaç tedavilerinin üretimi zorludur ve maliyeti yüksektir (Satman ve diğerleri, 2019). Bu nedenle nadir hastalıkla aynı gen bozukluğuna sahip hastalıkların ilaç tedavileri kullanılmaktadır. Tedavisi kesinleşen ve onaylanan nadir hastalık sayısının düşük olduğu belirtilmektedir. Bunun yanında hastaların etkili tedaviler mevcut olduğunda bile erişim konusunda ciddi eşitsizliklere maruz kaldığı bilinmektedir (Austin ve diğerleri, 2018). Yetim ilaç tanımı; ilaç endüstrisinin yeterli satışı sağlayamayacağı için önem ve özen göstermediği nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan ilaçlar olarak tanımlanmaktadır. Yetim ilaçlara erişimin sağlanması ile hastaların yaşam kalitesinde iyileşmelerin olabileceği belirtilmektedir (Aksu, 2019). Ayrıca nadir hastalıklara yönelik sağlık profesyonellerinin bilgi eksikliği nedeniyle uygun tedavi ve bakımın sağlanamaması vurgulanan diğer önemli noktalar arasındadır (Ramalle-Gómara ve diğerleri, 2020).

Nadir hastalıklardan birisi olan distrofik epidermolizis bülozanın yıllık sağlık maliyetine ilişkin yapılan bir araştırmada; hastalığın Fransa'da 18.783€, Almanya'da 79.405€, İtalya'da 56.483€, İspanya'da 66.823€ ve İngiltere'de ise 44.546€ maliyet oluşturduğu belirtilmektedir (Angelis, Mellerio, Kanavos, 2022). Diğer bir araştırmada; Kore'de amiyotrofik lateral sklerozun ortalama sağlık maliyetinin hasta başına 7902 dolar olduğu ve hastalığın evresine göre maliyetin arttığı gösterilmiştir (Oh ve diğerleri, 2015).

Hastalık etiyojisi ve semptomlarındaki farklılıklara rağmen, birçok nadir hastalık kronik olup çoklu sistem bozukluğuna neden olmaktadır (Bogart ve Irvin, 2017). Çoğunun etkili bir tedavisinin olmayışı beraberinde karmaşık bir bakım sürecini getirmektedir (Bogart ve Irvin, 2017). Multidisipliner yaklaşım diğer hastalık gruplarında olduğu gibi nadir hastalıkların yönetiminde de çok önemlidir (McLean ve diğerleri, 2021). Bu hastalara ve bakım vericilerine bütüncül olarak yaklaşılmalı; fiziksel, psikolojik ve finansal açıdan mutlaka değerlendirilmelidir (Aksu, 2019; Satman ve diğerleri, 2019). Dolayısıyla tanı konma sürecinden itibaren hastalar hemşireler tarafından sürekli desteklenmelidir (Bogart ve Irvin, 2017; Aksu, 2019; Satman ve diğerleri, 2019).

Hemşirelik Yönetimi

Bakım yönetimi süreci tüm kronik hastalıklarda olduğu gibi nadir hastalıklarda da oldukça önemli bir süreçtir. Hemşireler, hastanın ve bakım vericisinin hastalığa ve tedaviye uyumunu sağlamada etkin rol oynayan sağlık profesyonellerinden biridir. Ancak sağlık profesyonelleri nadir hastalıkların patofizyolojisi ve beklenen sonuçları hakkında yeterli bilgiye sahip değildir (Groft ve Posada de la Paz, 2017; Walkowiak ve Domaradzki, 2020). Bu duruma yönelik nadir hastalıklar ile ilgili farkındalığın ve bilgi düzeyinin artırılmasına ihtiyaç vardır. Böylece nadir hastalık tanısı alan hastaların yaşam kalitesini destekleyici hemşirelik bakımı sunulabilir (Ferreira, 2019).

Nadir hastalıklarla baş etmede bilinçli aile planlaması ilk atılacak adımlardan olmalıdır (Ferreira, 2019). Hemşireler tarafından etkili bir eğitim planlaması ile akraba evliliklerinin tehlikesi, kalıtsal hastalıklar konusunda eğitimler verilmeli ve gerekli taramalar yapılmalıdır (Ferreira, 2019; Walkowiak ve Domaradzki, 2020). Bunun yanında riskli aileler genetik danışmanlık konusunda desteklenmelidir. Doğumdan sonra yenidoğan tarama programı ile gerekli taramaların takibiyle erken tanılama ve olası komplikasyonlar engellenebilir (Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü, 2021).

Nadir hastalıklarla baş etmek durumunda kalan bireyler en sık bilgi eksikliği, tanı zorluğu, uzman sağlık profesyoneli eksikliği, yüksek tedavi maliyeti, sosyal destek eksikliği ve damgalanma gibi sorunlarla karşı karşıya kalmaktadır (Anderson ve diğerleri, 2013; Molster ve diğerleri, 2016; von der Lippe ve diğerleri, 2017;). Hastalığın finansal boyutunun hafifletilmesinde sağlık politikaları takip edilmeli, güncel yardım fonu destek önerileri konusunda hasta ve bakım vericileri bilgilendirilmelidir (Molster ve diğerleri, 2016). Nadir hastalıkların zorlu tanı süreci, hastalık ve süreç ile ilgili hastanın ve bakım vericisinin bilgi/eğitim alma ihtiyacını gündeme getirmektedir. Bu ihtiyacı karşılamada hemşireler kilit bir role sahiptir. Bu amaçla lisans veya lisansüstü hemşirelik eğitimi dâhil olmak üzere hemşirelere nadir hastalıklara yönelik farkındalık kazandırmak çok önemlidir (Pelentsov, Fielder, ve Esterman, 2016; Walkowiak ve Domaradzki, 2020).

Hemşireler nadir hastalıklarla yaşayan hasta ve bakım vericisine bakım desteğinin sağlanması, hastalık ile ilgili bilgilerin verilmesi, tıbbi yenilikler ile tedaviyi sürekli olarak geliştirmek için bakım koordinatörü ve sağlık eğitimcisi rollerini üstlenmelidir. Aynı zamanda hasta ve ailesinin sosyal ve eğitim desteğine erişimine yardımcı olmalıdır. Süreç ile ilgili fazla ve gereksiz bilgilerden arındırılmış bir eğitim programıyla uyumlandırma yapılmalıdır. Çok fazla bilginin bunaltıcı olabileceği, gereksiz stres, endişe ve kaygıya neden olabileceği unutulmamalıdır (Pelentsov ve diğerleri, 2016; Walkowiak ve Domaradzki, 2020).

Nadir hastalıkların sık görülmemesi, hasta ve bakım vericisinin uygun destek sistemleri konusunda bilgi eksikliği yaşamasına neden olmaktadır. Bu durum hem hastanın hem bakım vericisinin yaşam kalitesini olumsuz etkilemektedir (Molster ve diğerleri, 2016). Hasta savunuculuk gruplarına katılım, devam eden/planlanan araştırma çalışmaları ve araştırma protokollerindeki ürünlere ilişkin bilgilere erişimin sağlanması gibi destekleyici uygulamalar ile hastaların ve bakım vericilerin yaşam kalitesi iyileştirilebilir (Anderson ve diğerleri, 2013; Groft ve Posada de la Paz, 2017).

Nadir bir hastalıkla baş eden hasta ve bakım vericilerin karşılanmamış psikososyal destek gereksinimlerini akran desteği arama girişiminde bulunarak gösterdiği belirtilmektedir (Anderson ve diğerleri, 2013). Bu durumda hemşireler, benzer hastalığa sahip hastaların birbiri ile iletişime geçmesi için yardımcı olabilir. Aynı zamanda ülkemizde de var olan hasta dernekleri arasında koordinasyona veya yeni bir dernek kurulmasına öncülük edilmesi hasta ve bakım vericilerin rahatlamasını sağlayacaktır. İlk tanı anından itibaren bu psikososyal desteğin başlatılması ve yaşam boyu devam ettirilmesi önemlidir (Pelentsov ve diğerleri, 2016). Tanı ve tedavi sürecinde birçok girişimsel müdahale de hastaları ve bakım vericilerini fiziksel, psikolojik olarak yormaktadır (Aksu, 2019). Bu duruma hastalığın zorlu sürecinin de eklenmesi ile etkisiz baş etme, sosyal izolasyon gibi olumsuz durumlar ortaya çıkmaktadır. Hastalığın rehabilitasyon süreci de dahil olmak üzere, tüm aşamalarında hasta ve bakım vericileri desteklenmeli, fonksiyonel performansı üst düzeyde tutmak için çaba sarf edilmelidir. (Aksu, 2019; Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü, 2021). Nadir hastalıklar konusunda uzmanlaşmış hemşirelerin hastaların hastalık algısında pozitif yönde iyileştirmeler sağlayabildiği unutulmamalıdır (McLean ve diğerleri, 2021).

SONUÇ

Nadir hastalıkların kronik yapısı, yaşamı tehdit edici özelliği, tanı ve tedavisinin güç olması, bu hastalıklara sahip bireylerin multidisipliner sağlık ekibi tarafından daha fazla desteklenmesi ve bakım/tedavi sürecinin uygun şekilde yönetilmesi ihtiyacını doğurmaktadır.

Sağlık ekibinin üyelerinden biri olan hemşireler, nadir hastalık tanılı bireylerin yönetiminde önemli bir yere sahiptir. Hemşirelerin nadir hastalıklar ile ilgili yeterli bilgi ve farkındalık düzeyine sahip olması bakımın kalitesini arttıracak ve hastalıkların erken dönemde tanılanmasını sağlayacaktır.

Yazar Katkıları: Fikir ve tasarım: S.Ö. ve A.A. Denetleme ve danışmanlık: S.Ö. Literatür tarama: A.A. Makale yazımı: S.Ö. ve A.A. Eleştirel inceleme: S.Ö.

Çıkar Çatışması: Yazarlar çıkar çatışması beyan etmemişlerdir.

Finansman: Yazarlar çalışma için finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

KAYNAKLAR

- Aksu, B. (2019). Rare disease and orphan drug situations in Turkey and around the World. *Journal of Health Sciences*, 1(2), 95–109.
- Anderson, M., Elliott, E.J., Zurynski, Y.A. (2013) Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 8(22). doi: 10.1186/1750-1172-8-22
- Angelis, A., Mellerio, J.E., Kanavos, P. (2022). Understanding the socioeconomic costs of dystrophic epidermolysis bullosa in Europe: a costing and health-related quality of life study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1), 346. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02419-1>
- Austin, C.P., Cutillo, C.M., Lau, L.P.L., Jonker, A.H., Rath, A., Julkowska, D. ... Dawkins, H. (2018). Future of rare diseases research 2017-2027: An IRDiRC perspective. *Clinical and Translational Science*, 11(1), 21–27.
- Australian Government Department of Health. (2021). *The national strategic action plan for rare diseases 2020*. Erişim adresi: https://www.health.gov.au/sites/default/files/documents/2020/03/national-strategic-action-plan-for-rare-diseases_0.pdf, Erişim tarihi:20/09/2021.
- Auvin, S., Irwin, J., Abi-Aad, P., Battersby, A. (2018). The problem of rarity: estimation of prevalence in rare disease. *Value in Health*, 21(5), 501–507. doi: 10.1016/j.jval.2018.03.002
- Bogart, K.R., Irvin, V.L. (2017). Health-related quality of life among adults with diverse rare disorders. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(1), 1–9. doi: 10.1186/s13023-017-0730-1
- EURORDIS Rare Diseases Europe. (2021). *What is a rare disease?* Erişim adresi: <https://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>, (Erişim tarihi: 21/08/2021).
- Ferreira, C.R. (2019). The burden of rare diseases. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 179(6), 885–892. doi: 10.1002/ajmg.a.61124
- Groft, S.C., Posada de la Paz, M. (2017). Rare diseases: joining mainstream research and treatment based on reliable epidemiological data. *Advances in Experimental Medicine and Biology*, 1031, 3-21. doi: 10.1007/978-3-319-67144-4_1
- Jaeger, G., Røjkvik, A., Berglund, B. (2015). Participation in society for people with a rare diagnosis. *Disability and Health Journal*, 8(1), 44–50. doi: 10.1016/j.dhjo.2014.07.004
- McLean, A.E.B., Webster, S.E., Fry, M., Lau, E.M., Corte, P., Torzillo, P.J. ... Corte, T.J. (2021). Priorities and expectations of patients attending a multidisciplinary interstitial lung disease clinic. *Respirology*, 26(1), 80–86. doi: 10.1111/RESP.13913

- Molster, C., Urwin, D., Di Pietro, L., Fookes, M., Petrie, D., van der Laan, S., Dawkins, H. (2016). Survey of healthcare experiences of Australian adults living with rare diseases. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 11(1). doi: 10.1186/s13023-016-0409-z
- Nadir Hastalıklar Ağı. (2021). *Nadir hastalık nedir?* Erişim adresi: <https://www.nadirhastaliklaragi.org.tr/nadir-hastalik-nedir>, Erişim tarihi: 21/08/2021.
- Oh, J., An, JW., Oh, SI., Oh, KW., Kim, JA., Lee, JS., Kim, SH. (2015). Socioeconomic costs of amyotrophic lateral sclerosis according to staging system. *Amyotrophic Lateral Sclerosis & Frontotemporal Degeneration*, 16(3-4), 202–208.
- Pelentsov, LJ., Fielder, AL., Esterman, AJ. (2016). The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: a qualitative descriptive study. *Journal of Pediatric Nursing*, 31(3), e207–18. doi: 10.1016/j.pedn.2015.10.022
- Powell T, O'donnell M. (2021). *NICE appraisals of rare diseases. Debate pack.* Erişim adresi: <https://researchbriefings.files.parliament.uk/documents/CDP-2019-0022/CDP-2019-0022.pdf>, Erişim tarihi: 01/09/2021
- Ramalle-Gómara, E., Domínguez-Garrido, E., Gómez-Eguílaz, M., Marzo-Sola, ME., Ramón-Trapero, JL., Gil-de-Gómez, J. (2020). Education and information needs for physicians about rare diseases in Spain. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 18. doi: 10.1186/s13023-019-1285-0
- Satman, İ., Güdük, Ö., Yemenici, M., Ertürk, N. (2019). *Nadir hastalıklar raporu; 2019.* Erişim adresi: https://www.tuseb.gov.tr/tuhke/uploads/genel/files/haberler/nadir_hastaliklar_raporu.pdf, Erişim tarihi: 21/09/2021.
- Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü. (2021). *Nadir hastalıklar raporu 2019.* Erişim adresi: https://www.tuseb.gov.tr/tuhke/uploads/genel/files/haberler/nadir_hastaliklar_raporu.pdf, Erişim tarihi: 21/08/2021.
- Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü. (2021). *Nadir hastalıklar farkındalık günü sempozyumu raporu.* Erişim adresi: https://www.tuseb.gov.tr/tuhke/uploads/genel/files/nadir_hastaliklar_raporu.pdf, Erişim tarihi: 17/08/2021.
- von der Lippe, C., Diesen, PS., Feragen, KB. (2017). Living with a rare disorder: A systematic review of the qualitative literature. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 5(6), 758–773. doi: 10.1002/mgg3.315
- Walkowiak, D., Domaradzki, J. (2020). Needs assessment study of rare diseases education for nurses and nursing students in Poland. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1). doi: 10.1186/S13023-020-01432-6
- Yang, J., Dong, C., Duan, H., Shu, Q., Li, H. RDmap: a map for exploring rare diseases. (2021). *Orphanet Journal Rare Diseases*, 16(1), 101. doi: 10.1186/s13023-021-01741-4