

## Nurses' Knowledge and Awareness About Rare Diseases

### Hemşirelerin Nadir Hastalıklar Konusundaki Bilgi ve Farkındalıkları

Serap ÖZER<sup>a</sup>, Nedime Hazal DÖNER<sup>b\*</sup>

<sup>a</sup> Professor Doctor, Department of Internal Medicine Nursing, Faculty of Nursing, Ege University, İzmir, Türkiye. [ROR](#)

<sup>a</sup> Profesör Doktor, İç Hastalıkları Hemşireliği Anabilim Dalı, Hemşirelik Fakültesi, Ege Üniversitesi, İzmir, Türkiye. [ROR](#)

<sup>b</sup> Lecturer, Aged Care Programme, Vocational School of Health Services, Izmir University of Economics, Izmir, Türkiye. [ROR](#)

<sup>b</sup> Öğretim Görevlisi, Yaşlı Bakımı Programı, Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksekokulu, İzmir Ekonomi Üniversitesi, İzmir, Türkiye. [ROR](#)

\* Corresponding Author / İletişimden Sorumlu Yazar, E-mail: [hazal.doner@ieu.edu.tr](mailto:hazal.doner@ieu.edu.tr)

#### ARTICLE INFO

##### Article History:

Received: 06.06.2024

Accepted: 09.08.2024

Publication: 30.08.2024

##### Citation:

Ozer, S., and Doner, N. H. (2024).

Nurses' knowledge and awareness

about rare diseases. Artuklu Health, 9,

38-46.

<https://doi.org/10.58252/artukluhealth.1495484>

[h.1495484](https://doi.org/10.58252/artukluhealth.1495484)

#### ABSTRACT

**Introduction:** Rare diseases refers to a heterogeneous group of diseases that affect any body system. The most important point in delays in the diagnosis of rare diseases is that the knowledge and awareness of health professionals is not sufficient. This study aimed to investigate the level of knowledge and awareness of nurses, who take an active role and responsibility in patient care and follow-up, regarding rare diseases.

**Methods:** This research is a descriptive online study and was conducted with nurses. 300 nurses, selected using a virtual snowball sampling approach and filling out the popularized online Google Form link using electronic communication tools, participated in the study. "Nurse Introduction Form" and "Rare Diseases Information and Awareness Form" were used as data collection tools.

**Results:** The mean age of the participating nurses was 30.56±6.32, with 73.3% being female. It was found that 9.3% of the nurses had a family member diagnosed with a rare disease, while 84% did not, and 6.7% had no information about the situation. Only 13% of the participants felt prepared to provide care for a patient with a rare disease, whereas 90.3% expressed a desire to increase their knowledge about rare diseases.

**Conclusion:** The unmet psychological, social, personal and care needs of individuals with rare diseases indicate that health systems need to be improved. As seen in our study results, nurses' knowledge of rare diseases is low and this also affects awareness. Increasing the level of knowledge and awareness about rare diseases will enable the provision of care that supports the quality of life of patients fighting this disease, the quality of care will increase, and the diseases will be diagnosed at an early stage.

**Keywords:** Nursing, Rare Diseases, Knowledge, Awareness

#### MAKALE BİLGİLERİ

##### Makale Geçmişi:

Geliş Tarihi: 06.06.2024

Kabul Tarihi: 09.08.2024

Yayın Tarihi: 30.08.2024

##### Atf Bilgisi:

Özer, S. ve Döner, N. H. (2024).

Hemşirelerin nadir hastalıklar

konusundaki bilgi ve farkındalıkları.

Artuklu Health, 9, 38-46.

<https://doi.org/10.58252/artukluhealth.1495484>

[h.1495484](https://doi.org/10.58252/artukluhealth.1495484)

#### ÖZET

**Giriş:** Nadir hastalıklar, herhangi bir vücut sistemini etkileyen heterojen hastalık grubunu ifade etmektedir. Nadir hastalıkların tanısındaki gecikmelerde en önemli husus; sağlık profesyonellerinin bilgi ve farkındalıklarının yeterli düzeyde olmamasıdır. Bu çalışma ile hasta bakımı ve izleminde aktif rol ve sorumluluk alan hemşirelerin; nadir hastalıklara yönelik bilgi düzeylerinin ve farkındalıklarının araştırılması amaçlanmıştır.

**Yöntem:** Bu araştırma tanımlayıcı, çevrimiçi bir çalışma olup, hemşireler ile yürütülmüştür. Çalışmaya sanal bir kartopu örnekleme yaklaşımı kullanılarak seçilen 300 hemşire, yaygınlaştırılmış çevrimiçi "Google Form" bağlantısı ile elektronik haberleşme araçlarını kullanarak katılmışlardır. Veri toplama araçları olarak "Hemşire Tanıtım Formu", "Nadir Hastalıklar Bilgi ve Farkındalık Formu" kullanılmıştır.

**Bulgular:** Katılımcı hemşirelerin yaş ortalaması 30.56±6.32 olup, %73.3'ü kadındır. Hemşirelerin %9.3'ünün ailesinde nadir hastalık tanısı olan birey bulunduğu tespit edilirken, %84'ünde bulunmadığı ve %6.7'sinin ise durumla ilgili bilgisinin olmadığını tespit edilmiştir. Katılımcıların sadece %13'ü nadir bir hastalığı olan hastaya bakım vermek için kendini hazır hissettiğini ifade ederken %90.3'ü nadir hastalıklar hakkındaki bilgisini arttırmak istediğini belirtmiştir.

**Sonuç:** Nadir hastalıklara sahip bireylerin karşılanmamış psikolojik, sosyal, kişisel ve bakım gereksinimlerinin olması, sağlık sistemlerinin iyileştirilmesi gerektiğini göstermektedir. Çalışma sonuçlarımızda da görüldüğü üzere hemşirelerin; nadir hastalıklara yönelik bilgi düzeylerinin düşük olduğu ve bu durumda farkındalık düzeylerini etkilediği görülmektedir. Nadir hastalıklar ile ilgili bilgi düzeyinin ve farkındalığın artması; bu hastalıkla savaşılan hastalara destekleyici bakım sunulmasına, bakımın kalitesinin artmasına ve hastalıkların erken dönemde tanılanmasına olanak sağlayacaktır.

**Anahtar Kelimeler:** Hemşirelik, Nadir hastalıklar, Bilgi, Farkındalık

## 1. Giriş

Nadir hastalıklar; herhangi bir vücut sistemini etkileyen heterojen hastalık grubunu ifade etmektedir (Baumbusch ve ark., 2018; Von der Lippe ve ark., 2017). Yetim hastalıklar olarak da adlandırılan bu hastalıklar kronik hastalıkların aksine çok az sayıda kişiyi etkileyen tıbbi durumlardır (Richter ve ark., 2015; Ürek ve Karaman, 2019). Nadir hastalık tanımı, dünyanın çeşitli bölgelerine göre farklılık göstermektedir (Von der Lippe ve ark., 2017). ABD’de 200.000’den, Japonya’da ise 50.000’den az sayıda kişiyi etkileyen hastalıklar nadir olarak kabul edilirken, Avrupa Birliği (ORPHANET) ve Türkiye’de 2.000 kişide 1 kişiyi etkileyen hastalıklar nadir hastalık olarak kabul edilmektedir (Satman ve ark., 2019; Ürek ve Karaman, 2019). Örneğin; Behçet hastalığı, Akdeniz anemisi, ailevi Akdeniz ateşi gibi hastalıklar dünyanın birçok bölgesinde nadir olarak görülürken özellikle Doğu Akdeniz Bölgesi ve ülkemizde sıklıkla görülmektedir (Satman ve ark., 2019). Türkiye’de nadir hastalıkların prevalansının ortalama 38/100.000 olduğu tahmin edilmektedir (Bakırcı ve Üstü, 2017; Whicher ve ark., 2018). Bu verilere göre; dünyada 350 milyon, ülkemizde ise; yaklaşık beş milyon kişinin nadir hastalık tanısı olduğu bilinmektedir (Satman ve ark., 2019). Başka bir ifade ile dünya çapında her 15 kişiden birinin nadir hastalıklardan etkilendiği düşünülmektedir (Wirtz, 2015).

Dünya genelinde yaklaşık 6.000 ile 8.000 arasında nadir hastalık bulunmaktadır ve bu sayılara her yıl yeni hastalıklar eklenmektedir. Çoğunluğu genetik kökenli olan nadir hastalıklar fiziksel ve psikolojik çok sayıda değişikliğe neden olmaktadır (Luzzato ve ark., 2015). Hastaların ve bakım verenlerinin gerek ekonomik, psikososyal gerekse fiziksel refahını ciddi şekilde etkilemektedir (Baumbusch ve ark., 2018; Von der Lippe ve ark., 2017). Nadir hastalık tanısı olan bireyler ve bakım verenleri hastalık ve semptom yönetimi ile ilgili sınırlı kanıt dayalı bilgiye sahiptir. Ayrıca tanıda gecikmelerin yaşanması, mevcut ve gelecekteki bakım gereksinimleri hakkında bilgi eksikliği, nadir hastalığa sahip olmanın yarattığı belirsizlik hastalık yönetimini güçleştirmektedir. Klinik bakıma erişimde de ciddi sorunlar yaşanmaktadır (Wirtz, 2015). Tüm bu nedenlerle kanıt dayalı standart bir hemşirelik bakımı gerekli hale gelmektedir (Baumbusch ve ark., 2018; Lerma ve ark., 2018).

Nadir hastalıkların yönetiminde hemşirelerin oldukça önemli sorumlulukları bulunmaktadır. Doğum öncesi dönemden itibaren başlayan bu sorumluluklar yaşam boyu devam ederek yerine getirilmelidir. Hastaların tanıdan kaynaklanan psikososyal sıkıntılarını belirlemede tanı, tedavi ve rehabilitasyon süreçlerinde

rehberlik ve danışmanlık hizmeti sunulmalıdır. Nadir hastalıklar ile savaşılan kişiler ve bakım verenler; mevcut hastalıkları hakkında bilgi sahibi olmak amacı ile araştırmalar yapıp riskleri öngörmeye çalışmaktadır. Hemşireler bu durumlarda endişeleri dinleyerek, geri bildirim sağlayarak ve nadir hastalıklar ile ilgili bilgi birikimlerini arttırarak yardım sağlayabilmektedir. Nadir hastalık tanısı konan kişilerin başlangıçta hastalık ve semptom yönetimi ile ilgili yeterli bilgi sahibi olmaması hastalık sürecini olumsuz yönde etkilemektedir. Hemşireler bakım koordinatörü ve sağlık eğitimcisi olarak gerek hastalara gerekse bakım verenlere mevcut tanı ile ilgili bilgi vermeli ve bireyselleştirilmiş bakım protokolleri geliştirmelidir (Walkowiak ve Domaradzki, 2020; Walsh, 2018).

Nadir hastalıkların tanı ve tedavi protokolünü anlamak, genetik taramalarla erken dönemde hastalığı tespit edebilmek toplum farkındalığını arttırmak ile mümkündür. Bakımın her aşamasında aktif rol üstlenen hemşireler şüphesiz bu konuda da toplum bilincini arttırmada en önemli ve etkili görevi üstlenecektir. Hemşirelerin nadir hastalıklar ile ilgili yeterli bilgi düzeyine sahip olması bakımın kalitesini arttıracak ve hastalıkların erken dönemde tanılanmasını sağlayacaktır. Hemşireler, nadir hastalıklara yönelik bilgilerinin tüm topluma yayabilen sağlık eğitimcileri olarak çok önemli konumdadır. Bu nedenle hemşireler nadir hastalıkların varlığından haberdar olmalı ve nadir hastalıklar konusunda bilgi sahibi olmalıdır (Walsh, 2018). Literatürde nadir hastalık semptomlarının ilk ortaya çıkışı ile doğru tanı konulması arasında en az 2.8 yıllık bir gecikme olduğu bildirilmektedir. Nadir hastalıkların tanısındaki gecikmelerde en önemli nokta; sağlık profesyonellerinin bilgi ve farkındalıklarının yeterli düzeyde olmamasıdır. Zorlu tanı süreci gerek hastanın gerekse bakım verenlerin bilgi ve eğitim alma ihtiyacının olduğunu göstermektedir. Hemşirelerin konu ile ilgili bilgi düzeyinin ve farkındalıklarının yüksek olması, riskli kişilerin erken dönemde tanılanmasını, nadir hastalıklara ilişkin bilgi ve bakım desteğinin sağlanmasını ve tıbbi yenilikler ve tedavi sürecine ilişkin gelişmeler konusunda sağlık eğitimcisi rollerini yerine getirmelerini sağlayacaktır (Özer ve Ay, 2023). Yapılan çalışmalar incelendiğinde; tıp öğrencileri ve hekimlerin nadir görülen hastalıklar hakkında bilgi ve farkındalığına odaklanılırken (Leal ve Melo, 2018; Rafferty ve ark., 2019; Vandeborne ve ark., 2019), hemşirelere yönelik çalışmaların yetersiz olduğu görülmektedir.

Bu çalışma ile hasta bakımı ve izleminde aktif rol ve sorumluluk alan hemşirelerin; nadir hastalıklara yönelik bilgi düzeyinin ve farkındalığının araştırılması amaçlanmıştır.

## 2. Yöntem

Bu araştırma tanımlayıcı, çevrimiçi bir çalışma olup, hemşireler ile yürütülmüştür. Bu şekilde çevrimiçi bir yaklaşım kullanılmasıyla ulusal bir bakış açısı sağlanmıştır. Çalışma, Çalışma Ege Üniversitesi Tıbbi Araştırmalar Etik Kurulu tarafından (Tarih: 09.09.2021, Sayı: 21-9T/3) onaylanmıştır. Çalışmada insan olgusunun kullanımı kişisel hakların korunmasını gerektirdiğinden, İnsan Hakları Helsinki Deklarasyonu'na sadık kalınmıştır. Çevrimiçi formları doldurmadan önce katılımcıların formlara devam etmesi için bilgilendirilmiş olurlarını vermeleri istenmiştir.

### 2.1. Katılımcılar

Hemşireler, Eylül-Kasım 2021 tarihleri arasında sosyal medya kaynakları aracılığıyla çalışmaya dahil olmuştur. Farklı sosyal medya kaynaklarıyla (Twitter, WhatsApp, Instagram ve Facebook) ulaşılan, sanal bir kartopu örnekleme yaklaşımı kullanılarak seçilen, yaygınlaştırılan çevrimiçi Google Form bağlantısını elektronik haberleşme araçları kullanılarak dolduran 300 hemşire örnekleme oluşturmuştur. Araştırmaya katılmak için üst sınır olmaksızın asgari yaş 18 olarak belirlenmiştir. Ana araştırmacı her formu değerlendirmiş ve üç kriteri (Katılımcı yaşının >18 yaş olması, bilgilendirilmiş gönüllü olur vermesi ve soruları eksiksiz yanıtlaması) karşılamayanları kapsam dışı bırakmıştır.

### 2.2. Veri Toplama

Çalışmada; "Hemşire Tanıtım Formu" ve "Nadir Hastalıklar Bilgi ve Farkındalık Formu" veri toplama araçları olarak kullanılmıştır.

**Hemşire Tanıtım Formu:** Bu veri toplama formu; katılımcı hemşirelerin yaş, cinsiyet, medeni durumu, çalışma yılı, çalıştıkları birim gibi bilgilerin sorgulandığı yedi sorudan oluşmaktadır.

**Nadir Hastalıklar Bilgi ve Farkındalık Formu:** Hemşirelerin nadir hastalıklara ilişkin bilgi düzeyleri ve farkındalıklarını incelemek amacı ile ilgili literatürler (Domaradzki ve Walkowiak, 2019; Walkowiak ve Domaradzki, 2020) taranarak araştırmacılar tarafından oluşturulmuştur. Veri toplama formunun katılımcılar tarafından doldurulması yaklaşık on dakika sürmüştür. Form, katılımcıların nadir hastalıklar konusundaki bilgi ve farkındalıklarını değerlendirmeye yönelik üç grup ve yirmi bir sorudan oluşmuştur.

Birinci grupta; nadir hastalıkların tanımı, sıklığı, etyolojisi, sayısı, tahmini prevalansı, hangi yaş grubunda en yaygın görüldüğü, dünya çapında ve ülkemizde kaç kişinin nadir hastalık ile mücadele ettiği gibi bilgiler sorgulanmıştır. Ayrıca katılımcılardan, 28 hastalıktan oluşan bir listede nadir hastalıkları tanımlamaları istenmiştir. Bu

listede 18 nadir hastalığın yanı sıra on başka yaygın hastalık da yer almıştır.

İkinci grupta; nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar hakkında bilgi içeren Avrupa web sitesinin adı, ülkemizde nadir hastalıkları olan hastaların ulusal bir kaydı olup olmadığı, tedavi edilebilecek nadir hastalıkların yüzdesi vb. sorgulanmıştır.

Üçüncü grupta; katılımcıların nadir hastalıklar konusunda bilgi ve yeterliliklerini değerlendirmeleri istenmiştir. Katılımcılara bu bölümde ayrıca nadir hastalığı olan hastalara bakım vermeye hazır olup olmadıkları da sorulmuştur.

### 2.3. Veri Analizi

Analizler IBM Statistical Package for Social Science (SPSS) versiyon 25.0 programında gerçekleştirilmiştir. Çalışmada, verilerin tanımlayıcı istatistikleri (sayı, yüzde, ortalama, standart sapma, medyan, minimum ve maksimum) sunulmuştur. İstatistiksel analizin ilk adımı olarak, normallik varsayımı Shapiro Wilk testi ile kontrol edilmiştir. Normallik varsayımının sağlanmadığı durumlarda, bağımsız iki grup ortalamaları arasındaki farkı incelemek için Mann-Whitney U testi, bağımsız üç veya daha fazla grubun ortalamaları arasındaki farkı incelemek için ise Kruskal-Wallis testi kullanılmıştır. Normal dağılım göstermeyen sürekli değişkenler arasındaki ilişkileri ölçmek için Spearman korelasyon analizi uygulanmıştır. Kategorik değişkenler arasındaki ilişkinin test edilmesinde örneklem boyutu varsayımı (beklenen değer>5) karşılandığı durumlarda Pearson Ki-Kare testi; sağlanmadığı durumlarda Fisher's Exact testi yapılmıştır.

### 2.4. Araştırmanın Etik Yönü

Çalışma Ege Üniversitesi Tıbbi Araştırmalar Etik Kurulu tarafından (Tarih: 09.09.2021, Sayı: 21-9T/3) onaylanmıştır. Çalışmada insan olgusunun kullanımı kişisel hakların korunmasını gerektirdiğinden, İnsan Hakları Helsinki Deklarasyonu'na sadık kalınmıştır. Çevrimiçi formları doldurmadan önce katılımcıların formlara devam etmesi için bilgilendirilmiş olurlarını vermeleri istenmiştir.

## 3. Bulgular

### 3.1. Katılımcıların Sosyodemografik Özellikleri

Katılımcıların sosyodemografik özelliklerine göre dağılımı Tablo 1'de sunulmuştur. Çalışmaya, 300 hemşire katılmıştır. Katılımcıların yaş ortalaması 30.56±6.32 olup, %73.3'ü kadındır, %52.7'si bekar. Katılımcıların çalışma yılı sorgulandığında; %4.3'ünün 0-1 yıl, %37.3'ünün 1-5 yıl, %33'ünün 5-10 yıl,

%25.3'ünün ise 10 yıl ve üzeri çalışma deneyimi olduğu saptanmıştır. Katılımcıların %34.3'ünün acil serviste çalıştıkları görülmüştür. Katılımcıların %36.7'sinin nadir hastalık tanılı bir hastası bulunurken, %45.3'ünde bulunmadığı ve %18'inin bilmediği belirlenmiştir. Kişilerin %9.3'ünün ailesinde nadir hastalık tanısı olan birey bulunurken %84'ünde bulunmadığı ve %6.7'sinin de bilmediği tespit edilmiştir.

**Tablo 1.** Katılımcıların Tanımlayıcı Özelliklerine Göre Dağılımı

Özellikler	n	%
<b>Cinsiyet</b>		
Kadın	220	73.3
Erkek	80	26.7
<b>Medeni Durum</b>		
Bekar	158	52.7
Evli	142	47.3
<b>Çalışma Yılı</b>		
0-1 Yıl	13	4.3
1-5 Yıl	112	37.3
5-10 Yıl	99	33.0
10 Yıl ve Üzeri	76	25.3
<b>Çalışılan Birim</b>		
Acil Servis	103	34.3
Anestezi / Genel Yoğun Bakım	54	18.0
Dahili Birimler	38	12.7
Pediyatri Servisi	32	10.7
Cerrahi Birimler	25	8.3
Yönetim ve İdari Birim	21	7.0
Covid-19 Servisi	19	6.3
Aile Sağlığı Merkezi	8	2.7
<b>Nadir Hastalık Tanılı Hastaya Bakım Verme Durumu</b>		
Evet	110	36.7
Hayır	136	45.3
Bilmiyorum	54	18.0
<b>Nadir Hastalık Tanılı Aile Üyesinin Olma Durumu</b>		
Evet	28	9.3
Hayır	252	84.0
Bilmiyorum	20	6.7

### 3.2. Katılımcıların Nadir Hastalıklar Bilgi ve Farkındalığı

Katılımcıların Nadir Hastalıklar Bilgi ve Farkındalık Formu'ndaki sorulara verdikleri cevaplara göre dağılımı Tablo 2'de gösterilmiştir. Katılımcıların %76.7'si daha önce “nadir hastalıklar” kavramını duyarken, %23.3'ünün duymadığı saptanmıştır.

Sorulara doğru cevaplar veren katılımcıların dağılımı şu şekildedir: Hemşirelerin %15'inin nadir hastalık tanımını “2000'de 1 kişi veya daha azını etkileyen hastalıktır” şeklinde ifade ettikleri, %11.7'sinin tahmini nadir hastalık sayısını “6000-8000” şeklinde açıkladıkları, %23'ünün nadir hastalıkların en sık görüldüğü yaş grubunu “çocuklar” şeklinde beyan ettikleri görülmüştür. Katılımcıların %10'unun dünya çapında nadir hastalıklardan muzdarip kişi sayısını “300-350 milyon” şeklinde cevaplandıkları ve %8.7'sinin Türkiye'de nadir hastalıklardan

muzdarip kişi sayısını “5-6 milyon” şeklinde ifade ettikleri belirlenmiştir.

Katılımcıların %57.3'ünün nadir hastalıkların en yaygın nedenini “genetik nedenler” olarak açıkladıkları, %22'sinin nadir hastalıkların %80'inin genetik kökenli olduğunu beyan ettikleri tespit edilmiştir. Katılımcılara Türkiye'de nadir olduğu düşünülen hastalıklar sorulduğunda; %9.7'sinin kistik fibrozis, %19.3'ünün akromegali, %10.7'sinin hemofili, %13.3'ünün down sendromu, %44'ünün Niemann-Pick hastalığı, %20'sinin progeria, %12.3'ünün nörofibromatozis, %19'unun kleidokraniyal displazi, %28.7'sinin huntington hastalığı, %27.3'ünün duchenne kas distrofisi, %15'inin mukopolisakkaridoz, %14.3'ünün akondroplazi, %25.7'sinin pompe hastalığı, %26.3'ünün gaucher hastalığı, %38'inin kırılğan X sendromu, %21.3'ünün marfan sendromu, %14'ünün osteogenez imperfecta, %13'ünün fenilketonüri şeklinde cevapladıkları ve %21.3'ünün nadir hastalıkların %5'inin ilaçlarla tedavi edilebileceğini ifade ettikleri saptanmıştır.

Katılımcıların %10.7'sinin Nadir Hastalıklar Günü'nün 28 Şubat günü olduğunu, %14.7'sinin Avrupa sivil toplum kuruluşunun nadir hastalıklar alanındaki organizasyonunun adının “EURORDIS” olduğunu, %6.3'ünün nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar hakkında bilgi sağlayan Avrupa web sitesinin adının “Orphanet” olduğunu beyan ettikleri görülmüştür. Katılımcıların %19.7'si Türkiye'nin Avrupa Nadir Hastalıklar Örgütü'nün üyesi olduğu ve %37'si Türkiye'de nadir hastalık tanısı konan hastaların merkezi bir kaydının bulunduğu şeklinde cevap verdikleri belirlenmiştir.

Hemşirelere “Nadir hastalıklar ciddi bir halk sağlığı sorunu oluşturuyor mu?” şeklinde sorulduğunda %29'unun “kesinlikle evet”, %34.7'sinin “evet”, %11.7'sinin “hayır”, %1'inin “kesinlikle hayır” ve %23.7'sinin “bilmiyorum” şeklinde yorumladıkları tespit edilmiştir. Katılımcıların %87.3'ü nadir hastalıklar ile ilgili herhangi bir eğitim almamışken, %4.7'sinin eğitim aldığı, %8'inin ise konu hakkında bilgisinin olmadığı saptanmıştır. Hemşirelerin %43.7'sinin nadir hastalıklar hakkındaki bilgisini “çok yetersiz”, %53'ünün “yetersiz” ve %3.3'ünün “yeterli” şeklinde değerlendirdikleri görülmüştür.

Katılımcıların %90.3'ü nadir hastalıklar hakkındaki bilgisini arttırmak isterken, %2.3'ünün istemediği ve %7.3'ünün bilgisinin dahi olmadığı belirlenmiştir. Katılımcılara “Hemşirelik eğitiminde nadir hastalıklar konusunda zorunlu bir ders olması gerektiğini düşünüyor musunuz?” şeklinde sorulduğunda %43.7'sinin “kesinlikle evet” yanıtını verdikleri tespit edilmiştir.

**Tablo 2.** Katılımcıların Nadir Hastalıklar Bilgi ve Farkındalık Formundaki Sorulara Verdikleri Yanıtlara Göre Dağılımı

Sorular	n	%
<b>Daha önce 'nadir hastalıklar' kavramını duydunuz mu?</b>	Evet	230 76.7
	Hayır	70 23.3
<b>Nadir hastalık, aşağıdakilerden daha azını etkileyen hastalıktır:</b>	1000'de 1 kişi	32 10.7
	2000'de 1 kişi*	45 15.0
	3000'de 1 kişi	4 1.3
	5000'de 1 kişi	8 2.7
	10000'de 1 kişi	118 39.3
<b>Tahmini nadir hastalık sayısı kaçtır?</b>	Bilmiyorum	93 31.0
	100-500	47 15.7
<b>Nadir hastalıklar en sık hangi yaş grubunda görülür?</b>	1000-2000	43 14.3
	3000-5000	22 7.3
	6000-8000*	35 11.7
	9000-10000	11 3.7
	10000'nin üzerinde	30 10.0
	Bilmiyorum	112 37.3
	Yenidoğan	41 13.7
<b>Dünya çapında nadir hastalıklardan kaç kişi muzdariptir?</b>	Çocuklar*	69 23.0
	Ergenler	3 1.0
	Yetişkinler	23 7.7
	Her yaş grubunda eşit olarak görülür	60 20.0
	Bilmiyorum	104 34.6
	10-15 milyon	53 17.7
<b>Türkiye'de kaç kişi nadir hastalıklardan muzdariptir?</b>	50-75 milyon	21 7.0
	100-150 milyon	26 8.7
	200-250 milyon	10 3.3
	300-350 milyon*	30 10.0
	500 milyonun üzerinde	6 2.0
	Bilmiyorum	154 51.3
	500-1000	47 15.7
	10-15 bin	33 11.0
<b>Nadir hastalıkların en yaygın nedeni/leri nedir?</b>	50-75 bin	13 4.3
	100-150 bin	16 5.3
	300-500 bin	12 4.0
	1 milyon	5 1.7
	5-6 milyon*	26 8.7
	Bilmiyorum	148 49.3
	Bulaşıcı ve bakteriyel nedenler	4 1.3
<b>Nadir hastalıkların yüzde kaçını genetik kökenlidir?</b>	Genetik nedenler*	172 57.3
	Otoimmün nedenler	56 18.7
	Mitokondriyal nedenler	8 2.7
	Çevresel nedenler	5 1.7
	Bilmiyorum	55 18.3
	%5-10	51 17.0
<b>Türkiye'de aşağıdaki hastalıklardan hangilerinin nadir olduğunu düşünülmemektedir?</b>	%20	30 10.0
	%50	35 11.7
	%80*	66 22.0
	%100	7 2.3
	Bilmiyorum	111 37.0
	Orak hücre anemisi	60 20.0
	Kistik fibrozis*	29 9.7
	Akromegali*	58 19.3
	Hemofili*	32 10.7
	Down sendromu*	40 13.3
	Niemann-Pick hastalığı*	132 44.0
	Halitosis	52 17.3
	Glokom	10 3.3
	Progeria*	60 20.0
	Nörofibromatozis*	37 12.3
	Kleidokraniyal displazi*	57 19.0
	Serebral palsi	31 10.3
	Fibromiyalji	21 7.0
	Huntington hastalığı*	86 28.7
	Duchenne kas distrofisi*	82 27.3
	Edinilmiş immün yetmezlik sendromu	37 12.3
Munchausen sendromu	90 30.0	
Mukopolisakkaridoz*	45 15.0	

Akondroplazi*	43	14.3
Crohn hastalığı	60	20.0
Pompe hastalığı*	77	25.7
Gaucher hastalığı*	79	26.3
Kırılgan X sendromu*	114	38.0
Marfan sendromu*	64	21.3
Şizofreni	4	1.3
Alzheimer hastalığı	3	1.0
Osteogenez imperfecta*	42	14.0
Fenilketonüri*	39	13.0
<b>Nadir hastalıkların yüzde kaçını ilaçlarla tedavi edilebilir?</b>	%0	7 2.3
%5*	64 21.3	
%10	27 9.0	
%15	13 4.3	
%20	20 6.7	
%50	4 1.3	
Bilmiyorum	165 55.0	
<b>Nadir Hastalıklar Günü ne zaman kutlanır?</b>	28 Ocak	2 0.7
28 Şubat*	32 10.7	
28 Mart	2 0.7	
28 Nisan	1 0.3	
28 Mayıs	4 1.3	
Bilmiyorum	259 86.3	
<b>Avrupa sivil toplum kuruluşunun nadir hastalıklar alanındaki organizasyonu hangisidir?</b>	EURORDIS*	44 14.7
EURORAD	8 2.7	
EURADS	5 1.7	
EURAREDIS	16 5.3	
Bilmiyorum	227 75.7	
<b>Nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar hakkında bilgi sağlayan Avrupa web sitesinin adı nedir?</b>	Nadir Hastalıklar Vakfı	7 2.3
EURORDIS	53 17.7	
R.A.R.E	9 3.0	
Orphanet*	19 6.3	
Küresel Genler	5 1.7	
Bilmiyorum	207 69.0	
<b>Türkiye, Avrupa Nadir Hastalıklar Örgütü üyesi midir?</b>	Evet*	59 19.7
Hayır	48 16.0	
Bilmiyorum	193 64.3	
<b>Türkiye'de nadir hastalık tanıyan konan hastaların merkezi bir kaydı var mıdır?</b>	Evet*	111 37.0
Hayır	20 6.7	
Bilmiyorum	169 56.3	
<b>Nadir hastalıklar ciddi bir halk sağlığı sorunu oluşturuyor mu?</b>	Kesinlikle evet*	87 29.0
Evet	104 34.7	
Hayır	35 11.7	
Kesinlikle hayır	3 1.0	
Bilmiyorum	71 23.7	
<b>Nadir hastalıklar ile ilgili herhangi bir eğitim aldınız mı?</b>	Evet*	14 4.7
Hayır	262 87.3	
Bilmiyorum	24 8.0	
<b>Nadir hastalıklar hakkındaki bilginizi nasıl değerlendirirsiniz?</b>	Yeterli*	10 3.3
Yetersiz	159 53.0	
Çok yetersiz	131 43.7	
<b>Nadir hastalıklar hakkındaki bilginizi arttırmak ister misiniz?</b>	Evet*	271 90.3
Hayır	7 2.3	
Bilmiyorum	22 7.3	
<b>Hemşirelik eğitiminde nadir hastalıklar konusunda zorunlu bir ders olması gerektiğini düşünüyor musunuz?</b>	Kesinlikle evet*	131 43.7
Evet	120 40.0	
Hayır	25 8.3	
Kesinlikle hayır	4 1.3	
Bilmiyorum	20 6.7	
<b>Nadir bir hastalığı olan hastaya bakım vermek için kendinizi hazır hissediyor musunuz?</b>	Kesinlikle evet*	39 13.0
Kesinlikle hayır	167 55.7	
Bilmiyorum	94 31.3	

\*Doğru Yanıt, EURORDIS: European Organisation for Rare Diseases.

### 3.3. Katılımcıların Nadir Hastalıklara İlişkin Sorulara Verdikleri Yanıtlar ile Bazı Değişkenler Arasındaki İlişki

Nadir hastalıklara ilişkin sorulara verilen yanıtlar ile cinsiyet arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişkiler elde edilmemiştir ( $p>0.05$ ). Katılımcıların çalışma yılı ile verdikleri yanıtlar arasındaki ilişki karşılaştırıldığında “Hemşirelik eğitiminde nadir hastalıklar konusunda zorunlu bir ders olması gerektiğini düşünüyor musunuz” sorusuna verilen cevap arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunduğu ( $p<0.05$ ), ilişkinin sebebi için gözlemler incelendiğinde kesinlikle evet ve oldukça evet cevabını veren kişilerin çoğunlukla 1-5 yıl ve 5-10 yıl çalışma deneyimine sahip olduğu tespit edilmiştir.

### 4. Tartışma

Nadir hastalıklar alanında hemşirelerin aldığı eğitim ve bu alana yönelik farkındalığı oldukça önemlidir. Bakımın bireye özgü ve kapsamlı olabilmesi etkili bir hemşirelik bakımının planlanması ile mümkündür. Her hastalığın kendine has özellikleri olmakla birlikte patolojik seyri, evrimi ve hemşirelik gereksinimleri de farklılık göstermektedir. Bu nedenle nadir hastalıklara yönelik geniş ve kapsamlı bilgi birikimine sahip olmak hemşirelik gereksinimlerinin doğru ve zamanında tanımlanmasına olanak sağlayacaktır (Walkowiak ve Domaradzki, 2020).

Bu çalışmada; hemşirelerin nadir hastalıklara yönelik bilgi düzeyinin ve farkındalığının araştırılması amaçlanmıştır. Çalışmamızda nadir hastalıkların tanımı sorgulanmış olup, katılımcıların %15'i bu soruyu doğru yanıtlamıştır. Ramalle-Gomara ve ark. (2015) hemşirelik öğrencileri ile yapmış oldukları çalışmada, katılımcıların %17'sinin nadir hastalık tanımını bildikleri saptanmıştır (Ramalle-Gómara ve ark., 2015). Walkowiak ve Domaradzki'nin (2020) hemşireler ile yapmış oldukları bir başka çalışmada ise; katılımcıların sadece %11,6'sının nadir hastalık tanımını doğru yaptığı görülmüştür (Walkowiak ve Domaradzki, 2020). Jonas ve ark. (2017) yaptıkları çalışmada, katılımcıların %20,7'sinin nadir hastalık terimini bildikleri belirtilmiştir (Jonas ve ark., 2017). Yapılan diğer bir çalışmada da katılımcıların sadece %25'inin nadir hastalık tanımını bildikleri saptanmıştır (Ramalle-Gómara ve ark., 2015). Çalışma sonuçlarının, literatür ile benzer olduğunu söylemek mümkündür. Yapılan çalışmalar; sağlık çalışanlarının nadir hastalıklara yönelik bilgi ve farkındalıklarının düşük olduğunu belirtmektedir (Bokayeva ve ark., 2021; Ramalle-Gómara ve ark., 2020; Vandeborne ve ark., 2019; Walkowiak ve Domaradzki, 2020). Bu çalışmada ise; katılımcıların %23,3'ü daha önce nadir hastalık

terimini duymadıklarını belirtmişlerdir. Ülkemizde nadir hastalıklardan muzdarip kişi sayısının sorgulandığı soruya ise; katılımcıların yaklaşık yarısı (%49,3) “bilmiyorum” olarak yanıtlamıştır. Bu sonuçlar doğrultusunda araştırmaya katılan hemşirelerin, nadir hastalıklara yönelik farkındalıklarının düşük olduğu söylenebilir.

Jonas ve ark. (2017) yaptığı çalışmada; nadir hastalık sayısını sorgulamış olup, katılımcıların %21,4'ünün 5-8 bin farklı nadir hastalık türü olduğunu belirttiğini göstermiştir (Jonas ve ark., 2017). Bu çalışmada ise; katılımcıların %11,7'si nadir hastalık sayısını 6-8 bin olarak belirtmiştir. Nadir hastalık sayısının azımsanması ve doğru sayının bilinmemesi nadir hastalıklar konusunda bilgi-farkındalığın düşük olduğuna işaret etmektedir.

Nadir hastalıkların nedeninin sorgulandığı soruya katılımcıların %57,3'ü genetik nedenler yanıtını vermiştir. Walkowiak ve Domaradzki'nin (2021) yaptığı çalışmada da nadir hastalıkların en yaygın nedeni genetik nedenler olarak belirtilmiştir (Walkowiak ve Domaradzki, 2021). Çalışmamızın sonuçlarının literatür ile uyumlu olduğunu söylemek mümkündür.

Vandeborne ve arkadaşlarının (2019) yapmış oldukları çalışmada; Orphanet nadir hastalıklara yönelik en yaygın kullanılan bilgi kaynağı olarak belirtilirken, bu çalışmada nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar hakkında bilgi sağlayan Avrupa web sitesinin adı sorgulanmış, katılımcıların %69'u bu soruyu “bilmiyorum” olarak yanıtlamıştır (Vandeborne ve ark., 2019).

Yapılan çalışmalar nadir hastalığı olan hastaların yaklaşık yarısında; ilk belirtilerden tanıya kadar geçen sürenin bir yıldan fazla, %20'sinde 5 yıldan fazla ve %12'sinde 10 yıldan fazla olduğunu belirtmektedirler (Benito-Lozano ve ark., 2023; Fehr ve Prütz, 2023). Ayrıca hastaların yaklaşık üçte biri veya daha fazlasının yanlış tanı aldığı saptanmıştır. Schieppati ve ark. (2008) yapmış oldukları çalışmada, vakaların %25'inde tanı gecikmesinin 5 ile 30 yıl arasında olduğunu bildirilmişlerdir (Schieppati ve ark., 2008). Çalışma sonuçları göz önünde bulundurularak nadir hastalıklar ile ilgili bilgi düzeyinin düşük olduğunu söylemek mümkündür. Nitekim bu çalışmada katılımcıların %87,3'ü nadir hastalıklar ile ilgili bir eğitim almadıklarını belirtmişlerdir. Katılımcıların yarısından fazlası nadir hastalıklar ile ilgili bilgisini yetersiz olarak tanımlarken neredeyse tamamı bu konu ile ilgili bilgi düzeyini arttırmak istediğini belirtmiştir. Engel ve ark. (2013) tarafından yapılan çalışmada; hekimlerin nadir hastalıklar ile ilgili bilgi düzeyi araştırılmış olup, katılımcıların büyük bir çoğunluğu nadir hastalıklar hakkındaki bilgi düzeylerinin standartların altında

ve yetersiz olduğunu belirtmişlerdir (Engel ve ark., 2013). Sağlık profesyonelleri ile yapılan çalışmaların çoğunda katılımcıların büyük bir kısmı nadir hastalıklar konusunda verilen akademik eğitimleri yetersiz bulduklarını ifade etmişlerdir. Pratisyen hekimlerin dahil edildiği bir çalışmada katılımcılar, nadir hastalıklara yönelik verilen akademik eğitimi yetersiz bulduğunu belirtmişlerdir (Miteva ve ark., 2011). Hemşirelik öğrencileri ve hemşireler ile yapılan bir başka çalışmada ise; katılımcılar nadir hastalık tanısına sahip hastalarda bakım vermekte zorlandıklarını ve aldıkları eğitimin bu hastalara bakım verirken yeterli olmadığını söylemişlerdir (Walkowiak ve Domaradzki, 2020). Tıp fakültesi öğrencileri ve eczacılık öğrencilerinin dahil edildiği diğer bir çalışmada; katılımcıların neredeyse tamamı (%97.06) eğitim müfredatına nadir hastalıklarla ilgili zorunlu bir ders eklenmesi gerektiğini belirtmişlerdir (Ahmed ve ark., 2021). Ülkelerin nadir hastalıklara yönelik eğitim müfredatı incelendiğinde; Fransa'da tüm sağlık profesyonellerine yönelik farkındalığı arttıran ve nadir hastalıklar konusunda bilgi kaynaklarını tanımlayan eğitim oturumları düzenlendiği, İspanya'da ise nadir hastalıkların tıp ve hemşirelik lisans müfredatında yer aldığı görülmektedir (Elliott ve ark., 2011; Palau, 2010). Hemşireler ve hemşirelik öğrencileri arasında nadir hastalıklarla ilgili bilgi ve görüşleri analiz etmeyi amaçlayan bir çalışmada da katılımcıların büyük çoğunluğu nadir hastalıklar ile ilgili zorunlu bir dersin müfredata eklenmesi gerektiğini ifade etmişlerdir (Walkowiak ve Domaradzki, 2020). Bu çalışma sonuçları incelendiğinde; katılımcıların neredeyse tamamı (%90.3) nadir hastalıklar le ilgili mevcut bilgi düzeyini arttırmak istediğini belirtmişlerdir. Ayrıca katılımcıların büyük bir çoğunluğu (%83.7) hemşirelik eğitiminde, nadir hastalıklar konusunda zorunlu bir ders olması gerektiğini bildirmişlerdir. Walkowiak ve Domaradzki'nin çalışmasında (2020); hemşirelerin nadir hastalıklar konusunda farkındalığının yüksek olduğu ve bu konuda mevcut bilgi birikimini genişletmek istedikleri saptanmıştır. Yine aynı çalışmada, özellikle hemşireler lisans ve lisansüstü eğitimde bu konuya yönelik derslerin verilmesinin; disiplinler arası iletişimi ve iş birliğini arttıracığını, karar verme sürecini destekleyeceğini, hasta ve ailelere yönelik sunulan hemşirelik bakımının kalitesini arttıracığını öne sürmüştür.

#### 4.1. Sınırlılıklar

Çalışmanın tanımlayıcı tipte olması, verilerin belirlenen sürede toplanması ve veri toplama aracının geçerlik güvenilirlik çalışmalarının yapılmamış olması sınırlılıklar arasında sayılabilir.

## 5. Sonuç

Nadir hastalıklara sahip bireylerin karşılanmamış psikolojik, sosyal, kişisel ve bakım gereksinimlerinin olması sağlık sistemlerinin iyileştirilmesi gerektiğini göstermektedir. Bu nedenle nadir hastalık tanısı olan bireylerin uygun başa çıkma stratejileri edinmelerine yardımcı olabilecek kılavuzlara ve kaynaklara ihtiyaç duyulmaktadır. Hemşireler; hastaların ve ailelerinin deneyim ve algıları üzerinde önemli bir etkiye sahip olmakla birlikte bu bireyler için destek olarak süreci kolaylaştırabilirler (Allred ve ark., 2017; Depping ve ark., 2021; Morel ve Cano, 2017).

Yapılan çalışmalar ve bizim çalışma sonuçlarımızda da görüldüğü üzere; hemşirelerin nadir hastalıklara yönelik bilgisinin yeterli olmadığı ve bu durumun farkındalığı da etkilediğini göstermektedir. Bu çalışmada; katılımcıların büyük çoğunluğu nadir hastalıklar konusunda bilgi düzeyini yetersiz olarak belirtmiş ve nadir hastalık tanısı olan bir bireye bakım vermeye hazır olmadıklarını ifade etmiştir. Katılımcıların bu konu ile ilgili mevcut bilgilerini artırmak istemeleri, nadir hastalıkların ciddi bir halk sağlığı sorunu oluşturduğuna dair farkındalığın artmasına bir işaret olabilir. Bu sonuçtan yola çıkarak mezuniyet sonrası kurslar düzenlenerek karar verme sürecini destekleyecek ve bakım kalitesini arttıracak multidisipliner bir yaklaşım benimsenmelidir. Hemşirelik eğitim programlarına nadir hastalıklara ilişkin modül ve derslerin eklenmesi, bu konuda planlanacak araştırmaların desteklenmesi ve kanıta dayalı rehberlerin oluşturulması; hemşirelerin konu ile ilgili farkındalığının artmasına ve bu alanda etkili bakım sunmasına fayda sağlayacaktır. Ayrıca nadir hastalıklara yönelik verilecek lisans ve lisansüstü eğitimler hasta bakımında fark yaratacak ve tanı gecikmelerinde yaşanan sorunların önüne geçecektir. Nadir hastalıklar her ne kadar bireysel olarak nadir görülse de toplumun büyük bir bölümünü etkilemektedir. Bu nedenle nadir hastalıklar ile ilgili bilgi düzeyinin yükselmesi ve farkındalığın artması; bu hastalıkla savaşılan hastaların yaşam kalitesini destekleyici bakım sunulmasına, bakımın kalitesinin artmasına ve hastalıkların erken dönemde tanılanmasına olanak sağlayacaktır.

## Makale Bilgileri

**Değerlendirme:** İki Dış Hakem / Çift Taraflı Körleme

**Etik Beyan:** Çalışma Ege Üniversitesi Tıbbi Araştırmalar Etik Kurulu tarafından (Tarih: 09.09.2021, Sayı: 21-9T/3) onaylanmıştır. Çalışmada insan olgusunun kullanımı kişisel hakların korunmasını gerektirdiğinden, İnsan Hakları Helsinki Deklarasyonu'na sadık kalmıştır. Çevrimiçi formları

doldurmadan önce katılımcıların formlara devam etmesi için bilgilendirilmiş olurlarını vermeleri istenmiştir.

**Benzerlik Taraması:** Yapıldı – iThenticate ve intihal.net


**Etik Bildirim:** [health@artuklu.edu.tr](mailto:health@artuklu.edu.tr)

#### Yazar Katkıları:

Araştırmanın Tasarımı (CRediT 1)	SÖ (%60) - NHD (%40)
Veri Toplanması (CRediT 2)	SÖ (%40) - NHD (%60)
Araştırma - Veri Analizi - Doğrulama (CRediT 3-4-6-11)	SÖ (%50) - NHD (%50)
Makalenin Yazımı (CRediT 12-13)	SÖ (%50) - NHD (%50)
Metnin Geliştirilmesi ve Tashihi (CRediT 14)	SÖ (%50) - NHD (%50)

**Çıkar Çatışması:** Çıkar çatışması beyan edilmemiştir.

**Finansman:** Bu araştırmayı desteklemek için dış fon kullanılmamıştır.

**Telif Hakkı & Lisans:** Yazarlar dergide yayınlanan çalışmalarının telif hakkına sahiptirler ve çalışmalarını CC BY-NC 4.0 lisansı altında yayımlanmaktadır. 

**Teşekkür:** Tüm katılımcılara çalışmaya verdikleri destekten dolayı teşekkür ederiz.

#### Kaynaklar

- Ahmed, N. J., Alrawili, A. S., and Alkhwaja, F. Z. (2021). Pharmacy and medicine students' self-assessment of their knowledge about rare diseases. *Journal of Pharmaceutical Research International*, 33(10), 29–33. <https://doi.org/10.9734/jpri/2021/v33i1031231>
- Allred, D., Frech, T.M., McComber, C., Peterson, K., Ortiz, G., McNeill, C., Broadbent, L., Elorreaga, N., Miller, T., and Scholand, M. B. (2017). Chronic multiorgan rare disease: the role of the nurse practitioner as a leader of the healthcare team. *The Journal of medical practice management : MPM*, 32(6), 413–416.
- Bakirci, G. ve Üstü, Y. (2017). Aile hekimliğinde nadir hastalıklara yaklaşım. *Ankara Medical Journal*, 17(3), 174 - 178.
- Baumbusch, J., Mayer, S., and Sloan-Yip, I. (2018). Alone in a crowd? Parents of children with rare diseases' experiences of navigating the healthcare system. *Journal of Genetic Counseling*, 28(1), 80-90. <https://doi.org/10.1007/s10897-018-0294-9>
- Benito-Lozano, J., Arias-Merino, G., Gómez-Martínez, M., Arconada-López, B., Ruiz-García, B., Posada de la Paz, M., and Alonso-Ferreira, V. (2023). Psychosocial impact at the time of a rare disease diagnosis. *PLoS One*, 18(7), e0288875. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0288875>
- Bokayeva, K., Miralayeva, A., and Walkowiak, D. (2021). Rare diseases – a challenge for the medical world. *Journal of Medical Science*, 90(1), e503. <http://dx.doi.org/10.20883/medical.e503>
- Depping, M. K., Uhlenbusch, N., von Kodolitsch, Y., Klose, H. F. E., Mautner, V. F., and Löwe, B. (2021). Supportive care needs of patients with rare chronic diseases: Multi-method, cross-sectional study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 44. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01660-w>
- Domaradzki, J., and Walkowiak, D. (2019). Medical students' knowledge and opinions about rare diseases: A case study from Poland. *Intractable & Rare Diseases Research*, 8(4), 252–259. <https://doi.org/10.5582/irdr.2019.01099>
- Elliott, E. J., Nicoll, A., Lynn, R., Marchessault, V., Hirasig, R., and Ridley, G. (2001). Rare disease surveillance: An international perspective. *Paediatrics & Child Health*, 6(5), 251–260.

- Engel, P., Bagal, A., Broback, M. ve Boice, N. (2013). Physician and patient perceptions regarding physician training in rare diseases: The need for stronger educational initiatives for physicians. *J Rare Disord.*, 1(2), 1–15.
- Fehr, A., and Prütz, F. (2023). Rare diseases: a challenge for medicine and public health. *Journal of Health Monitoring*, 8(4), 3–6. <https://doi.org/10.25646/11826>
- Jonas, K., Waligóra, M., Hołda, M., Sulicka-Grodzicka, J., Strach, M., Podolec, P., and Kopeć, G. (2017). Knowledge of rare diseases among health care students – the effect of targeted education. *Przegląd Epidemiologiczny*, 71(1), 80–89.
- Leal, J.A.L., and Melo, C.M.M. (2018). The nurses' work process in different countries: an integrative review. *Revista Brasileira de Enfermagem*, 71(2), 413–423. <https://doi.org/10.1590/0034-7167-2016-0468>
- Lerma, V., Macías, M., Toro, R., Moscoso, A., Alonso, Y., Hernández, O., and de Abajo, F. J. (2018). Care in patients with epidermal necrolysis in burn units. A nursing perspective. *Burns: Journal of the International Society for Burn Injuries*, 44(8), 1962–1972. <https://doi.org/10.1016/j.burns.2018.06.010>
- Luzzatto, L., Hollak, C. E., Cox, T. M., Schieppati, A., Licht, C., Kääräinen, H., Merlini, G., Schaefer, F., Simoens, S., Pani, L., Garattini, S., and Remuzzi, G. (2015). Rare diseases and effective treatments: are we delivering? *Lancet (London, England)*, 385(9970), 750–752. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(15\)60297-5](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(15)60297-5)
- Miteva, T.S., Jordanova, R., Iskrov, G., and Stefanov, R. (2011). General knowledge and awareness on rare diseases among general practitioners in Bulgaria. *Georgian Medical News*, (193), 16–19.
- Morel, T., and Cano, S. J. (2017). Measuring what matters to rare disease patients - reflections on the work by the IRDiRC taskforce on patient-centered outcome measures. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(1), 171. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0718-x>
- Özer, S., ve Ay, A. (2023). Nadir hastalıklar ve hemşirelik. *Ege Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi Dergisi*, 39(3), 438-442. <https://doi.org/10.53490/egehemsire.1116558>
- Palau, F. (2010). Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI [Rare diseases, an emergent paradigm in the medicine of the XXI century]. *Medicina Clinica*, 134(4), 161–168. <https://doi.org/10.1016/j.medcli.2009.06.038>
- Rafferty, A. M., Busse, R., Zander-Jentsch, B., Sermeus, W., and Bruyneel, L. (Eds.). (2019). Strengthening health systems through nursing: Evidence from 14 European countries. *European Observatory on Health Systems and Policies*.
- Ramalle-Gómara, E., Domínguez-Garrido, E., Gómez-Eguílaz, M., Marzo-Sola, M. E., Ramón-Trapero, J. L., and Gil-de-Gómez, J. (2020). Education and information needs for physicians about rare diseases in Spain. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 18. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1285-0>
- Ramalle-Gómara, E., Ruiz, E., Quiñones, C., Andrés, S., Iruzubieta, J., and Gil-de-Gómez, J. (2015). General knowledge and opinion of future health care and non-health care professionals on rare diseases. *Journal of evaluation in clinical practice*, 21(2), 198–201. <https://doi.org/10.1111/jep.12281>
- Richter, T., Nestler-Parr, S., Babela, R., Khan, Z. M., Tesoro, T., Molsen, E., Hughes, D. A., and International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research Rare Disease Special Interest Group (2015). Rare disease terminology and definitions—a systematic global review: Report of the ISPOR rare disease special interest group. *Value in health: the journal of the International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research*, 18(6), 906–914. <https://doi.org/10.1016/j.jval.2015.05.008>
- Satman, İ., Güdük, Ö., Yemenici, M. ve Ertürk, N. (2019). Nadir hastalıklar raporu. *Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü. İstanbul*. <http://www.orpha.net/national/data/TR-TR/www/uploads/T%C3%9CSEB-Nadir-Hastalıklar-Raporu.pdf> adresinden 20.01.2024 tarihinde alınmıştır.
- Schieppati, A., Henter, J. I., Daina, E., and Aperia, A. (2008). Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet (London, England)*, 371(9629), 2039–2041. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)60872-7](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)60872-7)



- Ürek, D. ve Karaman, S. (2019). Önemli bir halk sağlığı sorunu olarak nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar. *Hacettepe Sağlık İdaresi Dergisi*, 22(4), 863-878.
- Vandeborne, L., van Overbeeke, E., Dooms, M., De Beleyr, B., and Huys, I. (2019). Information needs of physicians regarding the diagnosis of rare diseases: a questionnaire-based study in Belgium. *Orphanet journal of rare diseases*, 14(1), 99. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1075-8>
- Von der Lippe, C., Diesen, P. S., and Feragen, K. B. (2017). Living with a rare disorder: A systematic review of qualitative literature. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 5(6), 758–773. <https://doi.org/10.1002/mgg3.315>
- Walkowiak, D., and Domaradzki, J. (2020). Needs assessment study of rare diseases education for nurses and nursing students in Poland. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 167. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01432-6>
- Walkowiak, D., and Domaradzki, J. (2021). Are rare diseases overlooked by medical education? Awareness of rare diseases among physicians in Poland: An explanatory study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 400. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-02023-9>
- Walsh, E. (2018). A nursing perspective on rare diseases: mesothelioma. *British journal of Nursing (Mark Allen Publishing)*, 27(17), S26–S28. <https://doi.org/10.12968/bjon.2018.27.17.S26>
- Whicher, D., Philbin, S., and Aronson, N. (2018). An overview of the impact of rare disease characteristics on research methodology. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 13(1), 14. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0755-5>
- Wirtz, V. J. (2015). Priority medicines for Europe and the World: setting a public-health-based medicines development agenda. *Journal of Pharmaceutical Policy and Practice*, 8(Suppl 1), K4. <https://doi.org/10.1186/2052-3211-8-S1-K4>