



Hacettepe Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü

Sosyal Hizmet Anabilim Dalı

**NADİR HASTALIĞI OLAN ÇOCUKLARIN AİLELERİNDE  
YILMAZLIK İLE İLİŞKİLİ ETKENLERİN İNCELENMESİ: BİR  
MODEL ÖNERİSİ**

Merve Deniz PAK GÜRE

Doktora Tezi

Ankara, 2021



NADİR HASTALIĐI OLAN ÇOCUKLARIN AİLELERİNDE YILMAZLIK İLE İLİŐKİLİ  
ETKENLERİN İNCELENMESİ: BİR MODEL ÖNERİSİ

Merve Deniz PAK GÜRE

Hacettepe Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü

Sosyal Hizmet Anabilim Dalı

Doktora Tezi

Ankara, 2021

## KABUL VE ONAY

Merve Deniz PAK GÜRE tarafından hazırlanan “Nadir Hastalığı Olan Çocukların Ailelerinde Yılmazlık İle İlişkili Etkenlerin İncelenmesi: Bir Model Önerisi” başlıklı bu çalışma, 07.05.2021 tarihinde yapılan savunma sınavı sonucunda başarılı bulunarak jürimiz tarafından Doktora Tezi olarak kabul edilmiştir.

.

Prof. Dr. Veli DUYAN (Başkan)

.

Prof. Dr. Tarık TUNCAY (Danışman)

.

Doç. Dr. Oğuzhan ZENGİN (Üye)

.

Doç. Dr. Buğra YILDIRIM (Üye)

.

Dr. Öğr. Üyesi Türken ÇAĞLAR (Üye)

Yukarıdaki imzaların adı geçen öğretim üyelerine ait olduğunu onaylıyorum.

Prof. Dr. Uğur ÖMÜRGÖNÜLŞEN

Enstitü Müdürü

## YAYIMLAMA VE FİKRİ MÜLKİYET HAKLARI BEYANI

Enstitü tarafından onaylanan lisansüstü tezimin tamamını veya herhangi bir kısmını, basılı (kağıt) ve elektronik formatta arşivleme ve aşağıda verilen koşullarla kullanıma açma iznini Hacettepe Üniversitesine verdiğimi bildiririm. Bu izinle Üniversiteye verilen kullanım hakları dışındaki tüm fikri mülkiyet haklarım bende kalacak, tezimin tamamının ya da bir bölümünün gelecekteki çalışmalarda (makale, kitap, lisans ve patent vb.) kullanım hakları bana ait olacaktır.

Tezin kendi orijinal çalışmam olduğunu, başkalarının haklarını ihlal etmediğimi ve tezimin tek yetkili sahibi olduğumu beyan ve taahhüt ederim. Tezimde yer alan telif hakkı bulunan ve sahiplerinden yazılı izin alınarak kullanılması zorunlu metinleri yazılı izin alınarak kullandığımı ve istenildiğinde suretlerini Üniversiteye teslim etmeyi taahhüt ederim.

Yükseköğretim Kurulu tarafından yayınlanan “*Lisansüstü Tezlerin Elektronik Ortamda Toplanması, Düzenlenmesi ve Erişime Açılmasına İlişkin Yönerge*” kapsamında tezim aşağıda belirtilen koşullar haricince YÖK Ulusal Tez Merkezi / H.Ü. Kütüphaneleri Açık Erişim Sisteminde erişime açılır.

- Enstitü / Fakülte yönetim kurulu kararı ile tezimin erişime açılması mezuniyet tarihimden itibaren 2 yıl ertelenmiştir. <sup>(1)</sup>
- Enstitü / Fakülte yönetim kurulunun gerekçeli kararı ile tezimin erişime açılması mezuniyet tarihimden itibaren ..... ay ertelenmiştir. <sup>(2)</sup>
- Tezimle ilgili gizlilik kararı verilmiştir. <sup>(3)</sup>

07/05/2021

[İmza]

**Merve Deniz PAK GÜRE**

## ETİK BEYAN

Bu alıřmadaki bütn bilgi ve belgeleri akademik kurallar erevesinde elde ettiđimi, grsel, iřitsel ve yazılı tm bilgi ve sonuları bilimsel ahlak kurallarına uygun olarak sunduđumu, kullandıđım verilerde herhangi bir tahrifat yapmadıđımı, yararlandıđım kaynaklara bilimsel normlara uygun olarak atıfta bulunduđumu, tezimin kaynak gsterilen durumlar dıřında zgn olduđunu, Prof. Dr. Tarık TUNCAY danıřmanlıđında tarafımdan retildiđini ve Hacettepe niversitesi Sosyal Bilimler Enstits Tez Yazım Ynergesine gre yazıldıđını beyan ederim.

[İmza]

**đr. Gr. Merve Deniz PAK GRE**

*Nadir bir hastalıkla yaşamına devam eden  
tüm hastaların sesi olabilmek  
ve onların seslerini duyurabilmek ümidi ile...*

## TEŞEKKÜR

Nadir hastalıklar alanında çalışma serüvenim, benim de nadir bir hastalığa sahip olmam ile başladı. Kimi zaman iyi seyreden hastalık sürecim, kimi zaman (ve çoğunlukla) beni çok ciddi anlamda zorlayan günler yaşamama sebep oldu. Hastalık sürecinde yaşadığım deneyimler, doktora tez çalışmamı hazırlarken nadir hastalıkların doğasını ortaya koyma ve hem hastaların hem de ailelerin sesi olma motivasyonum ile birleşti. Bu çalışmayı hazırlarken bana destek veren, çalışmamı anlamlı kılmaya yardımcı olan ve beni güçlendiren pek çok kişi oldu. Bu bölümde kendilerine teşekkür etmek istiyorum.

Sosyal hizmet mesleğinde vizyonu ile beni hep ileri noktaya taşıyan, kendisini örnek aldığım, her sorumda desteğini esirgmeden yoğun işlerinin arasında bana vakit ayıran, zorlu hastalık deneyimimin her aşamasında ‘Ayağa kalk, beraber çok güzel işler başaracağız!’ diyerek beni motive eden değerli tez danışmanım Prof. Dr. Tarık TUNCAY’a teşekkür ederim.

Tez çalışmam sürecinde tez izleme komitesinde yer alan ve çalışmalarına katkı sunan Prof. Dr. Veli DUYAN ve Doç. Dr. Esra ÇALIK VAR Hocalarıma üzerimdeki emekleri çok büyüktür. Aileler ile çalışma konusunda pratiklerimi zenginleştiren, zorlandığım her anda engin bilgilerini benimle paylaşan, öğrencisi olmaktan büyük mutluluk duyduğum değerli Hocam Prof. Dr. Veli DUYAN’a çok teşekkür ederim. Çalışmamın her adımını detaylı olarak büyük bir özveri ile değerlendiren ve geri bildirimler veren değerli Hocam Doç. Dr. Esra ÇALIK VAR’a çok teşekkür ederim. Aynı zamanda tez jürimde yer almayı kabul ederek değerli görüşlerini paylaşan Doç. Dr. Oğuzhan ZENGİN, Doç. Dr. Buğra YILDIRIM ve Dr. Öğr. Üyesi Türken ÇAĞLAR Hocalarıma teşekkür ederim.

Bu çalışmanın gerçekleştirilmesinde oldukça önemli bir yerde bulunan Nadir Hastalıklar Ağı’na ve çalışmaya katılmaya gönüllü olan tüm aile üyelerine büyük bir teşekkür borçluyum. Bu çalışma vesilesi ile tanıştığım ve desteklerini aldığım Sayın Gülnur GÖKMEN, İlknur ÖZGÜR GÖRGÜN, Ahmet GÜVENÇ, Mehtap KUTLU, Muteber EROĞLU, Ayfer ERGÜZEL, Gamze UYSAL ve Ece SOYER DEMİR’e çok teşekkür ederim.

Tez çalışmam sürecinde desteklerini esirgemeyen değerli Hocam Prof. Dr. Arzu İÇAĞASIOĞLU ÇOBAN’a ve Başkent Üniversitesi Sosyal Hizmet Bölümü öğretim elemanlarına çok teşekkür ederim. Desteklerini her zaman hissettiğim Sosyal Hizmet Uzmanları Derneği 16. Dönem Yönetim Kurulu Üyeleri’ne de minnettarım.



Çalışmamı hazırlarken meslektaşlarımın sunduğu katkılar çok değerliydi. Doç. Dr. Fikriye YILMAZ ve Dr. Öğr. Üyesi Mustafa KARATAŞ hocalarıma verdikleri destek için çok teşekkür ederim. Arş. Gör. Edip AYGÜLER, Arş. Gör. Mustafa Çağrı AYALP, Öğr. Gör. Mehmet BAŞCILLAR, SHU. Züleyha DURAN GÜÇLÜ, SHU. Pınar ER, SHU. Ceren ÇELİK, SHU. Gizem USLU iyi ki varsınız!

Eğitim hayatım boyunca her zaman arkamda olan, beni yetiştiren ve bana güç veren sevgili ailem... Bugünlere gelebilmem için elinden gelen tüm çabayı gösteren canım babam Halil PAK'a, karşılaştığımız tüm zorlukları el ele vererek aştığımız canım annem Kadriye PAK'a, yaşama tutunmamı sağlayan ve her zaman en büyük destekçim olan biricik kardeşim Cemre PAK'a ve her anımda bana koşulsuz sevgisini veren eşim Hasan Pertev GÜRE'ye çok teşekkür ederim.

Merve Deniz PAK GÜRE

12 Nisan 2021

Ankara

## ÖZET

PAK GÜRE, Merve Deniz. *Nadir Hastalığı Olan Çocukların Ailelerinde Yılmazlık İle İlişkili Etkenlerin İncelenmesi: Bir Model Önerisi*, Doktora Tezi, Ankara, 2021.

Nadir hastalıklar, genel nüfusta az sayıda kişide görülen, çoğunlukla genetik olarak aktarılan ve kronik olan bir halk sağlığı sorunudur. Nadir hastalıklar aile sistemlerinde strese yol açmaktadır. Ailenin karşılaştığı bu stres karşısında sorun çözme becerilerine sahip olmaları, etkili başa çıkma mekanizmaları geliştirmeleri ve denge halini sağlamaları gereklidir. Bu çalışmanın temel amacı, nadir hastalığı olan çocukların ailelerinde yılmazlık düzeyinin, aile yılmazlığıyla ilişkili etkenlerin ve deneyimlerin incelenmesidir. Çalışma karma yöntem deseninde gerçekleştirilmiştir. Nadir Hastalıklar Ağı'na kayıtlı 219 aile üyesine çevrimiçi ortamda sosyodemografik soru formu, Aile Yılmazlık Ölçeği ve Pozitif Ruh Sağlığı Ölçeği uygulanmış; veriler SPSS aracılığıyla analiz edilmiştir. Bağımsız Örneklem t Testi, Pearson Momentler Çarpımı Korelasyonu, tek yönlü varyans analizi (ANOVA), Kruskal Wallis H Testi ve lojistik regresyon yapılmıştır. Nitel kısımda fenomenolojik yaklaşım kullanılmış ve 18 aile (46 aile üyesi) ile yarı yapılandırılmış görüşme formu yardımıyla çevrimiçi ortamda derinlemesine görüşmeler gerçekleştirilmiştir. Veriler, MAXQDA aracılığıyla analiz edilmiştir. Çoğunlukla çekirdek aile olduğu, ebeveynlerin orta yetişkinlik döneminde bulunduğu, orta-alt gelir seviyesinde yer aldıkları; çocukların düzenli olarak sağlık hizmetlerine gereksinim duyduğu, ilaç tedavisi, özel beslenme planı, fizyoterapi, özel eğitim gibi imkanları kullandıkları belirlenmiştir. Aile yılmazlık ölçeğinden alınan ortalama puan  $137.47 \pm 22.34$ 'dir. Buna göre ailelerin yılmazlık düzeyi yüksek bulunmuştur. Lojistik regresyon analizi sonuçlarına göre Modelin  $R^2$  değeri .275 olarak hesaplanmış ve modelin doğru sınıflama yüzdesi ise 69.9 olarak belirlenmiştir. Çekirdek ailede çocuğun bakımının daha çok anne tarafından gerçekleştirildiği, kardeşlerin bu süreçte aciliyet duygularını yoğun olarak yaşadığı, kök aile üyeleri tarafından desteklenmeye gereksinim duyulduğu, ekonomik kaynakların nadir hastalığın yönetiminde önemli olduğu, tinselliğin yoğun olarak kullanıldığı, ailenin sosyalleşme gereksinimi içinde bulunduğu ve psikososyal hizmetlere ihtiyaç duyduğu belirlenmiştir. Aile yılmazlığını etkileyen faktörler arasında aile üyelerinin yaşı, eğitim düzeyi, nadir hastalıkla ilgi yeterince bilgi sahibi olma durumu, yüksek pozitif ruh sağlığı, prososyal tutum ve problem çözme becerisinin olduğu ortaya konulmuştur. Araştırmanın sonucunda aile yılmazlığı çerçevesine dayanan “Nadir Hastalıklar Destek Birimi” model önerisi sunulmuştur.

### Anahtar Sözcükler

Nadir Hastalıklar, Aile Yılmazlığı, Pozitif Ruh Sağlığı, Ailelerle Sosyal Hizmet, Tıbbi Sosyal Hizmet.

## ABSTRACT

PAK GÜRE, Merve Deniz. *Examining the Factors Related to Resilience in Families of Children with Rare Diseases: A Model Proposal*, PhD Thesis, Ankara, 2021.

Rare diseases are a chronic, mostly genetically inherited public health problem that occurs in a small number of people in the general population. Rare diseases cause stress in family systems. In the face of this stress that the family faces, they must have problem-solving skills, develop effective coping mechanisms and maintain balance. The main purpose of this study is to examine the level of resilience, factors, and experiences associated with family resilience in the families of children with rare diseases. The study was carried out in a mixed-method design. Sociodemographic questionnaires, Family Resilience Scale, and Positive Mental Health Scale were administered online to 219 family members registered in the Rare Diseases Network; data were analyzed through SPSS. Independent Sample t-Test, Pearson Product Moment Correlation, one-way analysis of variance (ANOVA), Kruskal Wallis H test, and logistic regression were performed. In the qualitative part, the phenomenological approach was used and in-depth interviews were conducted with 18 families (46 family members) in the online environment with the help of a semi-structured interview form. Data were analyzed through MAXQDA. It is mostly a nuclear family, parents are in middle adulthood, they are at middle-lower income level; It has been determined that children regularly need health services and use facilities such as medication, special nutrition plan, physiotherapy, and special education. The average score obtained from the family resilience scale is  $137.47 \pm 22.34$ . Accordingly, the resilience level of the families was found to be high. According to the results of logistic regression analysis, the  $R^2$  value of the model was calculated as .275 and the correct classification percentage of the model was determined as 69.9. In the nuclear family, the care of the child is mostly carried out by the mother, the siblings experience intense feelings of urgency in this process, the need for support by the root family members, the economic resources are important in the management of rare diseases, the spirituality is used extensively, the family needs socialization and needs psychosocial services. has been determined. Among the factors affecting family resilience, it has been revealed that family members' age, education level, having enough knowledge about rare diseases, high positive mental health, prosocial attitude, and problem-solving skills. As a result of the study, a model proposal for the "Rare Diseases Support Center" based on family resilience was presented.

### Keywords

Rare Diseases, Family Resilience, Positive Mental Health, Social Work with Families, Medical Social Work.

## İÇİNDEKİLER

KABUL VE ONAY .....	i
YAYIMLAMA VE FİKRİ MÜLKİYET HAKLARI BEYANI.....	ii
ETİK BEYAN .....	iii
TEŞEKKÜR.....	v
ÖZET.....	vii
ABSTRACT .....	viii
İÇİNDEKİLER.....	ix
KISALTMALAR DİZİNİ .....	xiv
ÇİZELGELER DİZİNİ .....	xvi
ŞEKİLLER DİZİNİ.....	xx
GİRİŞ .....	1
BÖLÜM I: ARAŞTIRMAYLA İLGİLİ GENEL BİLGİLER.....	2
1.1. ARAŞTIRMANIN SORUNU.....	3
1.2. ARAŞTIRMANIN AMACI.....	4
1.3. ARAŞTIRMANIN SAYILTI LARI .....	9
1.4. ARAŞTIRMANIN SINIRLILIKLARI.....	9
1.5. TANIMLAR.....	10
BÖLÜM II: KURAMSAL ÇERÇEVE.....	11
2.1. NADİR HASTALIKLAR .....	11
2.1.1. Nadir Hastalıkların Epidemiyolojik Özellikleri .....	13
2.1.1.1. Nadir Hastalıkların Sayısı .....	13
2.1.1.2. Çocukluk Döneminde Görülen Nadir Hastalıkların Özellikleri.....	14
2.1.1.3. Yetişkinlik Döneminde Görülen Nadir Hastalıkların Özellikleri .....	15
2.1.1.4. Nadir Hastalıkların Nedenleri .....	15
2.1.1.5. Nadir Hastalıkların Teşhisi.....	15

2.1.1.6. Nadir Hastalıkların Tedavisi .....	16
2.1.2. Nadir Hastalıklar Alanındaki Sağlık Politikaları ve Hizmetler.....	17
2.1.2.1. Amerika Birleşik Devletleri'nde Nadir Hastalıklara Yönelik Politika ve Hizmetler .....	18
2.1.2.2. Avrupa Birliği'ne Üye Ülkelerde Nadir Hastalıklara Yönelik Politika ve Hizmetler .....	18
2.1.2.3. Asya Bölgesi'ndeki Ülkelerde Nadir Hastalıklara Yönelik Politika ve Hizmetler.....	20
2.1.2.4. Türkiye'de Nadir Hastalıklara Yönelik Politika ve Uygulamalar.....	21
2.1.3. Nadir Hastalığı Olan Çocukların Yaşadıkları Güçlükler .....	26
2.1.4. Nadir Hastalıklar Aileyi Nasıl Etkiliyor?: Sorunlar ve Gereksinimler .....	29
2.1.4.1. Nadir Hastalıkların Yaşam Kalitesi Üzerindeki Etkisi .....	30
2.1.4.2. Nadir Hastalıklarda Ailenin Bakım Verme Süreci.....	31
2.1.4.3. Fiziksel Gereksinimler .....	32
2.1.4.4. Psikososyal Gereksinimler .....	32
2.1.4.5. Ekonomik Güçlükler .....	34
2.2. AİLE YILMAZLIĞI .....	36
2.2.1. Yılmazlık Kavramı.....	36
2.2.2. Aile Yılmazlığı Kavramı.....	40
2.2.3. Sosyal Hizmet Uygulamalarında Aile Yılmazlığı.....	41
2.2.4. Tarihsel Gelişim Perspektifiyle Aile Yılmazlığı Modelleri .....	42
2.2.4.1. Roller-Coaster (Lunapark Hız Treni) Fenomeni.....	42
2.2.4.2. Hill'in ABCX modeli .....	42
2.2.4.3. McCubbin ve McCubbin'in Çift ABCX Modeli.....	43
2.2.4.4. Aile Uyumu ve Uyum Tepkisi Modeli (FAAR Modeli).....	44
2.2.4.5. Aile Uyumu ve Adaptasyonunda Yılmazlık Modeli.....	46
2.2.5. Walsh'un Aile Yılmazlığı Modeli.....	48
2.2.5.1. Aile İnanç Sistemleri.....	50

2.2.5.2. Organizasyon Kalıpları: İlişkisel ve Yapısal Destek Alanları .....	52
2.2.5.3. İletişim Süreçleri .....	54
2.2.6. Nadir Hastalık Koşullarında Aile Yılmazlığı.....	57
2.3. POZİTİF RUH SAĞLIĞI.....	63
2.3.1. Pozitif Ruh Sağlığının Kavramsal Temelleri .....	63
2.3.2. Ailede Pozitif Ruh Sağlığı.....	69
2.3.3. Hastalık Deneyimi Karşısında Ailede Pozitif Ruh Sağlığı .....	70
BÖLÜM III: YÖNTEM .....	72
3.1. ARAŞTIRMANIN AMACI AÇISINDAN YAKLAŞIM.....	73
3.2. ARAŞTIRMANIN SÜRESİ AÇISINDAN YAKLAŞIM .....	73
3.3. ARAŞTIRMANIN MODELİ AÇISINDAN YAKLAŞIM.....	74
3.4. ÇALIŞMA EVRENİ .....	75
3.5. VERİ TOPLAMA ARAÇLARI.....	89
3.6. VERİ TOPLAMA SÜRECİ.....	91
3.7. VERİLERİN ANALİZİ.....	96
3.8. ETİK HASSASİYETLER.....	98
3.9. ARAŞTIRMACININ ROLÜ .....	99
3.10. SÜRE VE OLANAKLAR .....	100
BÖLÜM IV: BULGULAR VE YORUM .....	101
4.1.NADİR HASTALIĞI BULUNAN ÇOCUKLARIN AİLELERİNİN SOSYODEMOGRAFİK ÖZELLİKLERİ .....	102
4.2.ÇOCUKLARDA GÖRÜLEN NADİR HASTALIKLA İLİŞKİLİ ÖZELLİKLER .....	116
4.3.AİLEDE POZİTİF RUH SAĞLIĞIYLA İLİŞKİLİ ÖZELLİKLER .....	129
4.4.AİLE YILMAZLIK ÖLÇEĞİ PUANLARI VE AİLE YILMAZLIĞINI ETKİLEYEN FAKTÖRLER .....	137
4.4.1. Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları .....	137
4.4.2. Aile Yılmazlığını Etkileyen Faktörler.....	140

4.4.2.1. Aile Üyelerinin Sosyodemografik Özellikleri İle Aile Yılmazlığı Arasındaki İlişkiler .....	140
4.4.2.2. Aile Sisteminin Özellikleri ile Aile Yılmazlığı Arasındaki İlişkiler.....	147
4.4.2.3. Çocukta Görülen Nadir Hastalıkların Özellikleri ile Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki İlişkiler.....	151
4.4.2.4. Pozitif Ruh Sağlığı Ölçeği İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki İlişkiler .....	163
4.4.2.5. Aile Üyelerinin Bazı Sosyodemografik Özelliklerinin ve Pozitif Ruh Sağlığı Ölçeğinin Aile Yılmazlığı Üzerindeki Etkilerine İlişkin Lojistik Regresyon Analizi .....	168
<b>BÖLÜM V: AİLE YILMAZLIĞI ÇERÇEVESİNDEN NADİR HASTALIĞI BULUNAN AİLELERİN DENEYİMLERİ.....</b>	<b>170</b>
<b>5.1. AİLENİN İLETİŞİM SÜREÇLERİ.....</b>	<b>170</b>
5.1.1. Eş Alt Sisteminde İletişim Süreçleri .....	174
5.1.2. Ebeveyn Alt Sisteminde İletişim Süreçleri .....	178
5.1.3. Kardeş Alt Sisteminde İletişim Süreçleri.....	185
<b>5.2. AİLENİN ORGANİZASYONEL KALIPLARI VE BAĞLANTILAR .....</b>	<b>190</b>
5.2.1. Kök Aile İlişkileri.....	191
5.2.2. Sosyal Çevredeki Kişilerle Bağlantılar .....	195
5.2.3. Sağlık Kuruluşları ve Sağlık Çalışanlarıyla Bağlantılar .....	203
5.2.4. Okul Sistemiyle Bağlantılar .....	209
5.2.5. Sosyal Refah Kurumlarıyla Bağlantılar .....	212
5.2.6. Sivil Toplum Kuruluşlarıyla Bağlantılar.....	218
<b>5.3. AİLENİN İNANÇ SİSTEMLERİ.....</b>	<b>222</b>
5.3.1. Yaşanan Sorunun Aile İçin Anlamı .....	223
5.3.2. Maneviyat.....	226
5.3.3. İyimsizlik ve Umut.....	228
<b>BÖLÜM VI: SONUÇ VE ÖNERİLER .....</b>	<b>231</b>
<b>6.1. SONUÇLAR .....</b>	<b>231</b>

6.1.1. Gereksinim Duyulan Hizmetler Açısından Sonuçlar .....	233
6.1.2. Aile Yılmazlığını Etkileyen Faktörler Açısından Sonuçlar .....	236
6.2. ÖNERİLER .....	238
6.2.1. Aile Sisteminde Yılmazlığı Arttırmaya Yönelik Müdahale Önerileri .....	241
6.2.1.1. Nadir Hastalığın Teşhisi Sırasında Sosyal Hizmet Müdahaleleri .....	243
6.2.1.2. Nadir Hastalık Deneyimi Sürecinde Sosyal Hizmet Müdahaleleri .....	245
6.2.2. Nadir Hastalıklarla İlgili Politikalar ve Yasalar Çerçevesinde Öneriler .....	250
6.2.3. Gelecekte Yapılması Planlanan Çalışmalar İçin Öneriler .....	254
6.3. ARAŞTIRMANIN AİLELERLE SOSYAL HİZMET UYGULAMALARINA KATKISI .....	255
6.4. ARAŞTIRMANIN TIBBİ SOSYAL HİZMET UYGULAMALARINA KATKISI .....	257
6.5. ARAŞTIRMANIN SOSYAL HİZMET KURAMINA KATKISI .....	258
6.6. ARAŞTIRMANIN METODOLOJİK KATKISI .....	259
KAYNAKÇA .....	261
EKLER .....	288
Ek 1: Araştırma Kapsamındaki Çocuklarda Bulunan Nadir Hastalıkları Tanıtıcı Bilgiler .....	288
Ek 2: Sosyodemografik Soru Formu .....	292
Ek 3: Aile Yılmazlık Ölçeği .....	296
Ek 4: Pozitif Ruh Sağlığı Ölçeği .....	298
Ek 5: Yarı Yapılandırılmış Görüşmeler Sırasında Kullanılan Aydınlatılmış Onam Formları ve Görüşme Yönergesi .....	300
Ek 6: Çalışmaya Katılım Çağrısı .....	308
Ek 7: Örnek Görüşme .....	310
Ek 8: Etik Komisyon Onayı .....	331
Ek 9: İzin Yazıları .....	332
Ek 10: Orijinallik Raporu .....	334
Ek 11: Araştırmacının Nadir Hastalığını Tanıtıcı Bilgiler .....	335



## KISALTMALAR DİZİNİ

<b>ABD:</b>	Amerika Birleşik Devletleri
<b>ALS:</b>	Amiyotrofik Lateral Skleroz
<b>APA:</b>	Amerikan Psikoloji Birliği
<b>ARGE:</b>	Araştırma ve Geliştirme
<b>COVID-19:</b>	Yeni Koronavirüs Hastalığı
<b>ÇÖZGER:</b>	Çocuklar İçin Özel Gereksinim Raporu
<b>DİSK:</b>	Türkiye Devrimci İşçi Sendikaları Konfederasyonu
<b>DMD:</b>	Duchenne Kas Distrofisi
<b>EURORDIS:</b>	Nadir Hastalıklar İçin Avrupa Organizasyonu
<b>FMF:</b>	Ailevi Akdeniz Ateşi Hastalığı
<b>GDH:</b>	Glikojen Depo Hastalığı
<b>GRDR:</b>	Global Nadir Hastalıklar Hasta Kayıt ve Veri Tabanı
<b>IFPMA:</b>	Uluslararası İlaç Üreticileri ve Dernekleri Federasyonu
<b>IFSW:</b>	Uluslararası Sosyal Hizmet Uzmanları Federasyonu
<b>IRDIRC:</b>	Uluslararası Nadir Hastalık Araştırma Konsorsiyumu
<b>İŞKUR:</b>	Türkiye İş Kurumu Genel Müdürlüğü
<b>KF:</b>	Kistik Fibrozis
<b>KİFDER:</b>	Kistik Fibrozis Aile Yardımlaşma ve Dayanışma Derneği
<b>MPS-LH:</b>	Mukopolisakkaridoz ve Lizozomal Depo Hastalıkları
<b>MS:</b>	Multipl Skleroz
<b>NCL:</b>	Nöronal Seroid Lipofusinozis
<b>NORD:</b>	Nadir Hastalıklar İçin Amerikan Ulusal Organizasyonu
<b>ORDR:</b>	Nadir Hastalıklar Araştırma Ofisi
<b>PIY:</b>	Primer İmmün Yetmezlik
<b>PKU:</b>	Fenilketonüri
<b>SGK:</b>	Sosyal Güvenlik Kurumu
<b>SLE:</b>	Sistemik Lupus Eritematozus
<b>SMA:</b>	Spinal Müsküler Atrofi
<b>SPSS:</b>	Sosyal Bilimler İçin İstatistik Programı
<b>TAÇESE:</b>	Türkiye Anne Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü
<b>TAIEX:</b>	Avrupa Komisyonu Teknik Yardım Bilgi Alışverişi Aracı Çalıştayı

<b>TBMM:</b>	Türkiye Büyük Millet Meclisi
<b>TİTCK:</b>	Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu
<b>TSK:</b>	Türk Silahlı Kuvvetleri
<b>TUBİTAK:</b>	Türkiye Bilimsel ve Teknolojik Araştırma Kurumu
<b>TÜHKE:</b>	Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü
<b>TÜİK:</b>	Türkiye İstatistik Kurumu
<b>TÜRK-İŞ:</b>	Türkiye İşçi Sendikaları Konfederasyonu
<b>TÜSEB:</b>	Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı
<b>WHO:</b>	Dünya Sağlık Örgütü

## ÇİZELGELER DİZİNİ

Çizelge 1. Çalışmada Kullanılan Bağımlı ve Bağımsız Değişkenler.....	5
Çizelge 2. Nadir Hastalıkların Tanımlanmasında Bazı Ülkelerin Kullandığı Eşik Değerler.....	12
Çizelge 3. Mikro, Mezzo Ve Makro Düzeylerde Yılmazlığı Etkileyen Çeşitli Koruyucu Faktörler ve Riskler.....	39
Çizelge 4. Pozitif Ruh Sağlığının Duygusal, Psikolojik ve Sosyal Yönleri.....	68
Çizelge 5. Katılımcılara İlişkin Özet Bilgiler.....	77
Çizelge 6. Aile Üyelerinin Cinsiyete Göre Dağılımları .....	102
Çizelge 7. Aile Üyelerinin Yaş Durumlarına Göre Dağılımları.....	102
Çizelge 8. Aile Üyelerinin Medeni Durumlarına Göre Dağılımları.....	103
Çizelge 9. Aile Üyelerinin Eğitim Durumlarına Göre Dağılımları .....	103
Çizelge 10. Aile Üyelerinin En Uzun Süre Yaşadıkları Yere Göre Dağılımları.....	104
Çizelge 11. Aile Üyelerinin Çalışma Durumuna Göre Dağılımı .....	104
Çizelge 12. Aile Üyelerinin Cinsiyete Göre Çalışma Durumunun Dağılımı.....	104
Çizelge 13. Aile Üyelerinin Mesleklerine Göre Dağılımı.....	106
Çizelge 14. Aile Üyelerinin Çalıştıkları Sektöre Göre Dağılımları .....	107
Çizelge 15. Aile Üyelerinin Aylık Hane Halkı Gelirine Göre Dağılımları.....	107
Çizelge 16. Aile Üyelerinin Hanelerine Giren Aylık Ortalama Gelir Miktarına Göre Dağılımları .....	108
Çizelge 17. Aile Üyelerinin Hanelerine Giren Aylık Ortalama Gelir Miktarlarını Değerlendirme Durumlarına Göre Dağılımları .....	108
Çizelge 18. Ailelerin Türlerine Göre Dağılımları .....	110
Çizelge 19. Ailelerin Üye Sayısına Göre Dağılımları.....	111
Çizelge 20. Ailedeki Rollere Göre Dağılımlar .....	112
Çizelge 21. Ailenin Sisteminin Yaşına Göre Dağılımlar .....	113
Çizelge 22. Ailede Kronik Hastalığı Olan Başka Birinin Bulunma Durumuna Göre Dağılımlar .....	114

Çizelge 23. Ailede Nadir Hastalığı Olan Başka Birinin Bulunma Durumuna Göre Dağılımlar	115
Çizelge 24. Nadir Hastalığı Bulunan Çocuğun Cinsiyetine Göre Dağılımlar.....	116
Çizelge 25. Nadir Hastalığı Bulunan Çocuğun Yaşına Göre Dağılımlar.....	116
Çizelge 26. Ailede Kaçınıcı Çocuğun Hasta Olduğuyla İlgili Dağılımlar .....	117
Çizelge 27. Çocukta Görülen Nadir Hastalığın Teşhisine Göre Dağılımlar .....	118
Çizelge 28. Çocukta Nadir Hastalık Dışında Bir Kronik Hastalığın Bulunma Durumuna Göre Dağılımlar.....	119
Çizelge 29. Çocukta Görülen Diğer Kronik Hastalıklarla İlgili Dağılımlar .....	119
Çizelge 30. Çocuğun Engellilik Raporuna Sahip Olma Durumuyla İlgili Dağılımlar.....	120
Çizelge 31. Nadir Hastalığın Teşhisinden Bu Yana Geçen Süreyle İlgili Dağılımlar .....	120
Çizelge 32. Nadir Hastalığın Teşhisinde Sorun Yaşama Durumuyla İlgili Dağılımlar .....	120
Çizelge 33. Teşhis Sürecinde Sorun Yaşama Nedeniyle İlgili Dağılımlar .....	121
Çizelge 34. Nadir Hastalığı Bulunan Çocuğun Tedavi Görme Durumuyla İlgili Dağılımlar....	122
Çizelge 35. Çocuğun Nadir Hastalığından Dolayı Aldığı Hizmetlerle İlgili Dağılımlar .....	123
Çizelge 36. Tedavi İçin Farklı Bir Şehre Gitme Durumuyla İlgili Dağılımlar .....	124
Çizelge 37. Aile Üyelerinin Nadir Hastalıkla İlgili Yeterince Bilgi Sahibi Olduğunu Düşünme Durumuna İlişkin Dağılımları .....	125
Çizelge 38. Aile Üyelerinin Nadir Hastalıkla İlgili Bilgi Kaynaklarına İlişkin Dağılımlar .....	126
Çizelge 39. Aile Üyelerinin Pozitif Ruh Sağlığı Ölçeğinden Aldığı Puanlarla İlişkili Bulgular .....	129
Çizelge 40. Aile Üyelerinin Nadir Hastalıkla İlişkili Olarak Psikososyal Yönden Desteklenme Gereksinimlerine İlişkin Dağılımları .....	132
Çizelge 41. Aile Üyelerinin Nadir Hastalıkla İlişkili Olarak Profesyonel Ruh Sağlığı Hizmeti Alma Durumuna İlişkin Dağılımları .....	135
Çizelge 42. Aile Üyelerinin Aile Yılmazlık Ölçeğinden Aldığı Puanlara İlişkin Dağılımlar....	137
Çizelge 43. Aile Üyesinin Cinsiyeti İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi.....	140
Çizelge 44. Aile Üyesinin Medeni Durumu ile Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi.....	141

Çizelge 45. Aile Üyesinin Yaşı ve Aylık Hane Halkı Geliri İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki İlişki .....	142
Çizelge 46. Aile Üyesinin Çalışma Durumu ile Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi.....	144
Çizelge 47. Aile Üyesinin Çalıştığı Sektör ile Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi.....	145
Çizelge 48. Ailenin Bir Aylık Toplam Gelirinin İhtiyaçlarını Karşılama Yeterli Olma Durumu ile Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi .....	146
Çizelge 49. Aile Üyelerinin Aile Yılmazlık Ölçeği Puanlarının Ailedeki Rollerine Göre Farklılaşmasının İncelenmesi.....	147
Çizelge 50. Aile Üyelerinin Aile Yılmazlık Ölçeği Puanlarının Ailenin Türüne Göre Farklılaşmasının İncelenmesi.....	147
Çizelge 51. Ailedeki Üye Sayısı ve Aile Sisteminin Yaşı İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki İlişki .....	148
Çizelge 52. Ailede Nadir Hastalığı Olan Başka Birinin Bulunma Durumu İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi .....	149
Çizelge 53. Ailede Kronik Hastalığı Olan Başka Birinin Bulunma Durumu İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi .....	150
Çizelge 54. Nadir Hastalığı Bulunan Çocuğun Cinsiyeti ile Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi .....	151
Çizelge 55. Çocukta Görülen Nadir Hastalığın Tanısı ile Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi .....	152
Çizelge 56. Çocuğun Yaşı ve Nadir Hastalık Tanısından Sonra Geçen Süre İle Aile Yılmazlığı Ölçeği Arasındaki İlişki .....	152
Çizelge 57. Ailede Kaçınıcı Çocuğun Nadir Hastalığa Sahip Olduğu ile Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi.....	156
Çizelge 58. Çocukta Nadir Hastalık Dışında Bir Kronik Hastalığın Bulunma Durumu İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi .....	157
Çizelge 59. Nadir Hastalığın Teşhisinde Sorun Yaşanma Durumu İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi.....	158

Çizelge 60. Çocuğun Engellilik Raporuna Sahip Olma Durumu İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi .....	160
Çizelge 61. Nadir Hastalıkla İlgili Yeterince Bilgi Sahibi Olduğunu Düşünme Durumu İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi .....	161
Çizelge 62. Pozitif Ruh Sağlığı ile Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki İlişki .....	165
Çizelge 63. Nadir Hastalıkla İlişkili Olarak Psikososyal Yönden Yardım Almaya Ve Desteklenmeye İhtiyaç Hissetme Durumu İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farkların İncelenmesi .....	166
Çizelge 64. Nadir Hastalıkla İlişkili Olarak Profesyonel Ruh Sağlığı Hizmeti Alma Durumu İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi .....	167
Çizelge 65. Pozitif Ruh Sağlığı İle Aile Yılmazlığı Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi ....	168

## ŞEKİLLER DİZİNİ

Şekil 1. Aile Yılmazlığı Değerlendirme Çerçevesi.....	7
Şekil 2. Türkiye'de Nadir Hastalıklar Alanındaki Politikaların Tarihsel Gelişimi .....	22
Şekil 3. Aile Yılmazlığında ABCX Modeli .....	42
Şekil 4. Aile Yılmazlığında Çift ABCX Modeli .....	43
Şekil 5. Aile Uyumu ve Uyum Tepkisi Modeli (FAAR Modeli).....	45
Şekil 6. Aile Uyumu ve Adaptasyonunda Yılmazlık Modeli.....	46
Şekil 7. Walsh Aile Yılmazlığı Modeli .....	49
Şekil 8. Hastalık Koşullarında Aile Yılmazlığı Dengesi Çerçevesi.....	57
Şekil 9. Pozitif Ruh Sağlığında İkili Süreklilik Modeli .....	64
Şekil 10. Pozitif Ruh Sağlığının Alt Boyutları.....	66
Şekil 11. Pozitif Ruh Sağlığı Kavramına Çok Boyutlu Yaklaşım .....	67
Şekil 12. Ailede Pozitif Ruh Sağlığının Geliştirilmesi İçin Bileşenler .....	70
Şekil 13. Araştırma Yaklaşımı .....	72
Şekil 14. Aile Görüşmelerinden Elde Edilen Kelime Bulutu.....	94
Şekil 15. Nitel Analiz Karar Ağacı .....	98
Şekil 16. Nadir Hastalık Deneyimi Karşısında Çekirdek Aile Üyeleri Arasındaki İlişkiler.....	170
Şekil 17. Nadir Hastalık Deneyimi Karşısında Eş Alt Sisteminde İlişkiler .....	174
Şekil 18. Nadir Hastalık Deneyimi Karşısında Ebeveyn Alt Sisteminde İlişkiler .....	179
Şekil 19. Nadir Hastalık Deneyimi Karşısında Kardeş Alt Sisteminde İlişkiler.....	185
Şekil 20. Nadir Hastalığı Bulunan Çocukların Ailelerinde Kök Aile İlişkileri .....	191
Şekil 21. Nadir Hastalık Deneyimi Karşısında Sosyal Çevredeki Kişilerle İlişkiler .....	195
Şekil 22. Nadir Hastalığı Bulunan Çocukların Ailelerinde Sağlık Kuruluşlarıyla İlişkiler .....	203
Şekil 23. Nadir Hastalığı Bulunan Çocukların Ailelerinde Okul Sistemiyle İlişkiler .....	209
Şekil 24. Sosyal Refah Kurumlarıyla Bağlantılar .....	212

Şekil 25. Nadir Hastalığı Bulunan Çocukların Ailelerinde Sivil Toplum Kuruluşlarıyla Bağlantıları .....	218
Şekil 26. Ailenin İnanç Sistemleri.....	223
Şekil 27. Nadir Hastalığı Bulunan Çocukların Aile Sisteminde Aile Yılmazlığını Etkileyen Etmenler .....	237
Şekil 28. Çocuğunda Nadir Hastalık Bulunan Aile Sistemlerinde Aile Yılmazlığını Güçlendirme Modeli .....	240
Şekil 29. Nadir Hastalıklar Destek Birimi Model Önerisi .....	241



## GİRİŞ

*“Umutsuzken,  
değiştirilmesi imkansız bir kaderi yaşıyorken bile  
hayatta kalmak için bir neden bulabileceğimizi  
hiç bir zaman unutmamalıyız.”  
(Harvard Business Review, Resilience - Duygusal Zeka)*

Nadir hastalıklar, toplumdaki genel popülasyonda görülme sıklığı bakımından seyrek olan hastalıklardır. Yaşamı tehdit eden bu hastalıklar, genellikle kronik ve ilerleyici tipte olup hücrenin, dokunun, organın veya biyolojik sistemin yapısında ve işlevinde ilerleyici bozulmalara yol açmaktadır. Bu özellikteki hastalıklar, farklı ülkeler tarafından görülme sıklığına dair bir eşik değerle sınıflandırılmakta ve sağlık yetimleri (*orphan disease*) olarak adlandırılmaktadır. Dünya çapında on bin farklı nadir hastalık türünün bulunduğu ve tüm dünyada yaklaşık 400 milyon kişinin bu hastalıklarla mücadele ettiği düşünülmektedir. Nadir hastalıklar hem çocukluk hem de yetişkinlik döneminde görülebilmektedir. Ancak bu hastalıkların büyük bir çoğunluğu çocukları etkilemekte ve bu hastaların %30'u beş yaşından önce hayatını kaybetmektedir. Türkiye'de çocukluk döneminde Rett Sendromu, Fenilketonüri, Kistik Fibrozis, Konjenital Adrenal Hiperplazi ve Spinal Müsküler Atrofi (SMA) daha sık görülen nadir hastalıklardır. Yetişkinlik döneminde ise Huntington hastalığı, Crohn hastalığı, Behçet hastalığı, Ailevi Akdeniz Ateşi hastalığı (FMF), nadir görülen kanserler, cam kemik sendromu (*Osteogenesis Imperfecta*), erken yaşlanma hastalığı (*Progeria*), nadir görülen metabolik hastalıklar ve Albinizm bu hastalıklara örnek olarak gösterilebilir (Yavuz Çolak, 2019: 15).

Nadir hastalıkların hem teşhisinde hem de tedavisinde ciddi sorunlar yaşanmaktadır. Bu hastalıkların %80'inin genetik kökenli olduğu bilinse de teşhis için geliştirilmiş tanı kitleri veya görüntüleme yöntemleri kısıtlıdır. Tedavi amacıyla ilaçların az sayıda olması ve bu alanda ilaç çalışmalarının sınırlılıkları nedeniyle “yetim ilaç” (*orphan drugs*) olarak tanımlanan yüksek maliyetli tıbbi ürünler kullanılmaktadır (Aronson, 2006).

Nadir hastalığı olan kişiler hem tıbbi hem de psikososyal ve ekonomik alanda önemli sorunlarla karşılaşmaktadır. Sağlık sistemi içerisinde hem teşhis hem de tedavi arayışında olan bu kişiler, nadir hastalıklar alanında çalışan profesyonellerin ve sağlık kuruluşlarının az olmasından kaynaklanan zorluklarla yaşamlarına devam etmektedir (Zurynski vd., 2017: 9).

## BÖLÜM I: ARAŞTIRMAYLA İLGİLİ GENEL BİLGİLER

Nadir hastalıklar aile sistemi üzerinde de çeşitli etkiler yaratmaktadır. Özellikle bakım verme sürecine dahil olan ailede, nadir hastalıklar krize neden olabilmektedir. Çünkü nadir hastalıklar, ailenin sağlık kuruluşlarıyla ve personelle çok sık etkileşim kurmasını gerektiren, teşhisin ve tedavinin bulunmasında güçlüklerin yaşandığı karmaşık bir doğaya sahiptir. Bu koşullar, ailenin bakım verme sürecini nasıl yöneteceği, ne tür roller benimseyeceği ve aile içi ilişkilerinin nasıl sürdürüleceği gibi konularda ailenin temel fonksiyonlarını derinden etkileme potansiyeli taşıyan yeni bir dönemi başlatmaktadır (Anderson, Elliott ve Zurynski, 2013).

Nadir hastalık koşullarının yarattığı etki, hastalığın türü ve seyri, tedavi olanakları, yeti yitimine yol açan yaşam koşulları, bakım verme düzeyi, formal ve informal kaynaklar, psikososyal destek süreçleri gibi pek çok unsur ailenin sosyal işlevselliğini ve fonksiyonlarını olumsuz olarak etkileyebilmektedir. Ailenin nadir hastalıklar gibi psikososyal sorunların yaşanmasına zemin hazırlayan bir stresör karşısında, içten ve dıştan gelen taleplere nasıl yanıt verdiği aile sisteminin dengesini koruması açısından önemlidir. Bu şartlar altında, kimi ailelerin yaşadığı yoğun stres karşısında denge halinin bozulduğu söylenebilir. Öte yandan kimi aileler için bu durumun tam tersinin olduğunu ve hatta bu zorlu süreçlerden bu ailelerin daha da güçlenerek çıktığını ifade etmek de mümkündür. İşte bu noktada, hastalık koşullarındaki basmakalıp negatif bakışın ters yüz edilmesinde öne çıkan kavram “aile yılmazlığı” (*family resilience*) olmaktadır.

Aile yılmazlığı, ailenin işlevsel bir sistem olarak karşılaştığı sorunlara dayanma ve önceki haline geri dönebilme kabiliyetidir (Walsh, 1996). Başka bir deyişle aile yılmazlığı; ailenin karşılaştığı baskı ve zorluk karşısında güçlü kalabilmesi, yaşadığı bu zorlu yaşam olayından sonra toparlanabilmesi, önemli sıkıntılar karşısında olumlu uyumu sağlayabilmesi, stresli yaşam koşulları karşısında başa çıkmanın ötesinde güçlü yönler ve kaynaklar bulabilmesi, kurban rolünden ziyade hayatta kalan rolünü üstlenerek olumlu bir büyüme sağlayabilmesi olarak tanımlanabilir. Aile yılmazlığı, kronik özellikler taşıyan hastalıklarda ortaya çıkan krizleri ve uzun süreli devam eden sorunları aşmak için başatme repertuarının zenginleştirilebileceği bir yanıtır (Walsh, 2006: 63). Aynı zamanda bu yanıt hem hastalık sürecini etkileyen hem de aile sistemi bağlamında bu süreçten etkilenen bir durum olarak karşımıza çıkmaktadır.

Aile yılmazlığının geliştirilmesi sosyal hizmet mesleğinin merkezinde yer alan güçlendirme yaklaşımı ile yakından ilişkilidir. Bir ailenin zorlayıcı yaşam zorluklarıyla nasıl yüzleştiği, bu sürecin nasıl yönetildiği, stresin nasıl önlendiği ve ilişkilerin etkili bir şekilde nasıl yeniden düzenlediği gibi konular aile sisteminde uzun vadeli uyumu etkilemektedir. Diğer taraftan ailenin sahip olduğu potansiyelinin ele alınması, uyumun yeniden sağlanması ve başatme mekanizmalarının geliştirilmesi için aile yılmazlığı kavramı ailenin güçlendirilmesinde rol oynamaktadır.

Nadir görülen hastalıklarda ailenin bu süreçten nasıl etkilendiği, ne tür sorunlar yaşandığı, hangi gereksinimlerin ortaya çıktığı ve bu süreçte aile sisteminin talepler karşısında dengesini koruyup yılmazlığı nasıl sağladığıyla ilgili bilgilerin sınırlı olduğu düşünülmektedir. Bu nedenle bu çalışma nadir hastalığı bulunan çocukların yer aldığı ailelerde yılmazlıkla ilişkili faktörleri incelemeye ve analiz etmeye odaklanmıştır.

### 1.1. ARAŞTIRMANIN SORUNU

Nadir hastalıklar çoğunlukla kronik ve ilerleme özelliği olan ciddi hastalıklardır. Teşhisi ve tedavisi oldukça zor olan bu hastalıklar karşısında yaşam beklentisi önemli ölçüde olumsuz etkilenmektedir. Bu hastalıkların büyük çoğunluğu çocukluk döneminde ortaya çıkmaktadır. Nadir hastalıkların zorlayıcı ve karmaşık doğası, ailenin bakım verme sürecinde roller üstlenmesine yol açmaktadır. Bu durumda da aile, ciddi stres faktörleriyle karşılaşmaktadır.

Ailede nadir hastalığı bulunan bir çocuğun varlığı, aile için zorlayıcı bir durum olabilir. Fakat bu koşulları yaşayan her aile aynı biçimde stres tepkileri göstermemektedir. Aileler başa çıkma mekanizmalarını aynı biçimde kullanmamaktadır veya aynı biçimde sorun çözme yollarına girişmemektedir. Kimi aileler bu zorluk karşısında daha kolay uyum sağlayabilmekte ve sorun çözebilmektedir. Başka bir deyişle aileler büyük stres ve değişim dönemlerinde güçlü olup ayakta kalma becerisi ve kapasitesi gösterebilmektedir. Kimi aileler ise bunu başaramamaktadır. Bu süreçte ailede yılmazlık düzeyinin ne olduğunu ve yılmazlığın hangi faktörlerden etkilendiğini kavramaya gereksinim bulunmaktadır.

Nadir hastalığı olan çocukların ailelerinde ortaya çıkan stres karşısındaki yanıtı aile yılmazlığı çerçevesinden ele alan bu çalışmanın gerçekleştirilmesinde iki temel motivasyon bulunmaktadır. Bunlardan birincisi, bu ailelerin sorunlarla nasıl baş ettiği, bu süreçte zorlandığı ve başarılı olduğu faktörlerin neler olduğu ile ilgili bilgilerin kısıtlı olmasıdır.

İkinci motivasyon unsuru ise bu ailelerde yaşanan sorunların ve gereksinimlerin “aile sistemi” bağlamında ele alındığı çalışmaların yetersiz olmasından kaynaklanmaktadır. Literatürdeki çalışmalarda nadir hastalığı olan çocukların yaşadığı sorunlar yer almaktadır (Villani ve ark., 2014; Wenxiao, 2015: 8; Magliano ve Politano, 2016). Bu çalışmalar çoğunlukla bireysel boyutta ve belli başlı kronik hastalıklar karşısındaki deneyimlere içererek oluşturulmuştur. Bu noktada, yaygın görülen kronik hastalıklara kıyasla, nadir hastalıkların farklı tıbbi süreçlerinin olduğu düşüncesinden yola çıkılmıştır. Buna bağlı olarak, aile yılmazlığını etkileyen faktörlerin ‘aile sistemi’ bağlamında irdelenmesi öne çıkmıştır. Sosyal hizmet müdahalelerinin gerçekleştirilmesinde ve hizmet sunum sistemlerinin oluşturulmasında bu bakış açısının önemli olduğu düşünülmektedir.

Bu bilgiler ışığında araştırmanın sorunsalını şu şekilde sıralayabilmek mümkündür:

1. Nadir hastalığı olan çocukların ailelerinde hastalık deneyimlerinin ‘aile yılmazlığı’ çerçevesinden ele alınarak bu yaklaşımın içerdiği hususların derinlikli olarak kavranmasına ihtiyaç duyulmaktadır.
2. Bu ailelerin yaşadıkları deneyimin aile yılmazlığı çerçevesinden ele alındığı bir çalışmaya ulusal ve uluslararası sosyal hizmet literatüründe rastlanmamıştır.
3. Bu ailelerde aile yılmazlığını hangi faktörlerin etkilediği hakkındaki yordayıcılara ilişkin bilgi eksikliği mevcuttur.
4. Bu ailelerin yılmazlık düzeyine etki eden faktörlerin keşfedilmesi yoluyla, ailelere yönelik uygulamalarda tıbbi sosyal hizmet kuramsal çerçevesinin ve müdahale modelinin yapılandırılmasında detaylı bilgilerin sağlanmasına gereksinim duyulmaktadır.

## **1.2. ARAŞTIRMANIN AMACI**

Bu çalışmanın temel amacı, nadir hastalığı olan çocukların ailelerinde yılmazlık düzeyinin, aile yılmazlığıyla ilişkili etkenlerin ve aile yılmazlığı çerçevesinden deneyimlerin incelenmesidir. Buna göre çalışma kapsamındaki bağımlı ve bağımsız değişkenler aşağıda belirtilmektedir:

**Çizelge 1. Çalışmada Kullanılan Bağımlı ve Bağımsız Değişkenler**

<b>Bağımsız değişkenler</b>	<b>Bağımlı değişkenler</b>
<p><b><u>Sosyodemografik özellikler</u></b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Cinsiyet, yaş, medeni durum, eğitim durumu</li> <li>• En uzun süre yaşanan yer</li> <li>• Mesleği, çalışma durumu</li> <li>• Çalıştığı sektör, aylık hane halkı geliri</li> <li>• Aylık gelirin yeterli olup olmadığı</li> </ul> <p><b><u>Ailenin özellikleri</u></b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ailenin kaç kişiden oluştuğu</li> <li>• Ailedeki rol</li> <li>• Ailenin türü</li> <li>• Aile sisteminin yaşı</li> <li>• Ailede kronik hastalığı olan başka birinin bulunma durumu</li> <li>• Ailede nadir hastalığı olan başka birinin bulunma durumu</li> </ul> <p><b><u>Nadir hastalıkla ilgili özellikler</u></b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Çocukta görülen nadir hastalığın tanısı</li> <li>• Nadir hastalığı bulunan çocuğun yaşı</li> <li>• Çocuğun cinsiyeti</li> <li>• Ailede kaçınıcı çocuğun nadir hastalığa sahip olduğu</li> <li>• Çocukta nadir hastalık dışında kronik hastalığın bulunma durumu</li> <li>• Teşhisten bu yana geçen süre</li> <li>• Nadir hastalığın teşhisinde sorun yaşama durumu</li> <li>• Nadir hastalığı bulunan çocuğun tedavi görme durumu</li> <li>• Çocuğun aldığı tedavi türleri</li> <li>• Tedavi için farklı bir şehre gitme durumu</li> <li>• Çocuğun engelli raporuna sahip olma durumu</li> <li>• Aile üyelerinin nadir hastalıkla ilgili yeterince bilgi sahibi olduğunu düşünme durumu</li> <li>• Aile üyelerinin nadir hastalık deneyimi sürecinde psikososyal yönden yardım almaya ve desteklenmeye ihtiyaç hissetme durumu</li> <li>• Nadir hastalık deneyimi sürecinde aile üyelerinin profesyonel ruh sağlığı hizmeti alma durumu</li> </ul> <p><b><u>Pozitif ruh sağlığı</u></b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Kişisel memnuniyet, prososyal tutum, özdenetim, özerklik, problem çözme ve kendini gerçekleştirme, kişilerarası ilişki becerileri</li> </ul>	<p><b><u>Aile Yılmazlığı</u></b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Mücadelecilik</li> <li>• Öz-Yetkinlik</li> <li>• Yaşama Bağlılık</li> <li>• Kendini Kontrol</li> </ul>

Çalışma kapsamında yer alan alt amaçları nicel, nitel ve karma yöntem bağlamında ifade etmek olanaklıdır. Bu kapsamda araştırmanın nicel boyuttaki alt amaçları şunlardır:

1. Bağımsız ve bağımlı değişkenleri tanımlayıcı özellikleri ortaya koymaktır.

1.1. Nadir hastalığı olan çocuğa sahip ailelerin sosyodemografik özellikleri nelerdir?

1.2. Nadir hastalığı olan çocuğa sahip ailelerin aile yapısı ile ilgili özellikleri nelerdir?

1.3. Nadir hastalığı olan çocuğun hastalığı ile ilgili özellikleri nelerdir?

2. Bağımsız değişkenlerin bağımlı değişken (aile yılmazlığı) ile olan ilişkilerini incelemektir.

2.1. Nadir hastalığı olan çocuğa sahip ailelerin sosyodemografik özellikleri ile aile yılmazlığı arasında anlamlı bir fark var mıdır?

2.2. Nadir hastalığı olan çocuğa sahip ailelerin yapısal özellikleri ile aile yılmazlığı arasında anlamlı bir fark var mıdır?

2.3. Nadir hastalığı olan çocuğun hastalığı ile ilgili özellikleri ile aile yılmazlığı arasında anlamlı bir fark var mıdır?

2.4. Nadir hastalığı olan çocuğa sahip ailelerin hastalık süresi ve aile sistemine yönelik özellikleri ile aile yılmazlığı arasında anlamlı bir ilişki var mıdır?

2.5. Nadir hastalığı olan çocuğa sahip ailelerin pozitif ruh sağlığı ile aile yılmazlığı arasında anlamlı bir ilişki var mıdır?

3. Bağımsız değişkenlerin bağımlı değişkeni etkileme/ açıklama düzeyini açıklamaktır.

3.1. Nadir hastalığı olan çocuğa sahip ailelerin bazı sosyo-demografik özellikleri ve pozitif ruh sağlığı düzeyleri aile yılmazlığını ne oranda açıklamaktadır?

Araştırmanın nitel boyuttaki alt amaçları şunlardır:

1. Nadir hastalığı olan çocuğa sahip ailelerin hastalığa ilişkin görüşleri nasıldır?

2. Nadir hastalıklarla ilgili olarak aile üyelerinin bilgi düzeyine ve bilgi kaynaklarına ilişkin görüşleri nasıldır?

3. Nadir hastalığı olan çocuğa sahip ailelerin hastalık deneyimine ilişkin görüşleri nasıldır?

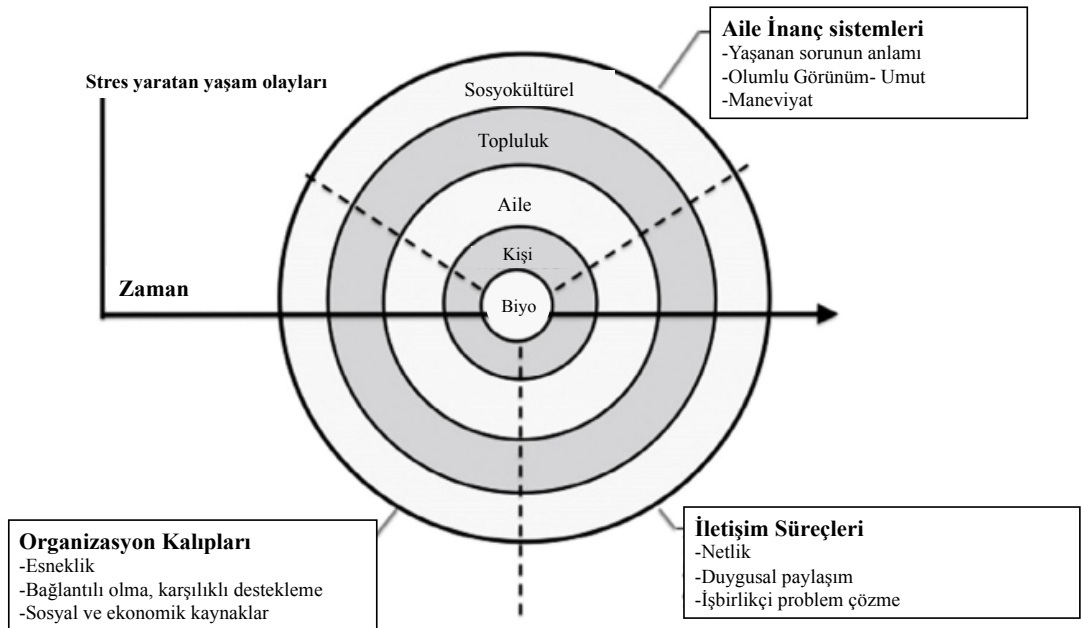
4. Nadir hastalıklara yönelik aile üyelerinin psikososyal gereksinimlerine ilişkin görüşleri nasıldır?
5. Nadir hastalığı olan çocuğa sahip ailelerin yaşadıkları sorunlara ilişkin görüşleri nasıldır?
6. Nadir hastalığı olan çocuğa sahip ailelerin aile yapısına/sistemine ilişkin görüşleri nasıldır?
7. Nadir hastalığı olan çocuğa sahip ailelerin hastalık sürecinin aile yılmazlığı çerçevesinden deneyimlenmesine ilişkin görüşleri nasıldır?

Araştırmanın karma yöntem bağlamındaki alt amaçları şunlardır:

1. Çalışmadan elde edilen nitel bulgular, nicel bulguları nasıl desteklemektedir?
2. Ailelerin psikososyal özellikleri ve hastalık sürecinde elde ettikleri deneyimler sosyal hizmet müdahale model önerisi ile aile yılmazlığını nasıl güçlendirebilir?

Nadir hastalığı bulunan kişilerin ailelerinde yılmazlık, Froma Walsh (1996) tarafından ortaya konulan ve çok boyutlu oryantasyonu kapsayan çerçevede ayrıntılı olarak kavranmaya çalışılmıştır.

### Şekil 1. Aile Yılmazlığı Değerlendirme Çerçevesi



Kaynak: Walsh, 1996

Bu çalışma, sosyal hizmet alanında nadir hastalık süreçlerinde ailelerle yapılabilecek uygulamalarda yılmazlığı arttırmayı sağlamayı amaçlamaktadır. Nadir hastalıklar aile sistemini psikososyal ve ekonomik olarak olumsuz etkileme potansiyeline sahiptir. Bu noktada da ailenin yaşadığı sorunların ele alınmasında ve bu sorunlara yönelik hizmetlerin sunulmasında aile yılmazlığının geliştirilmesine ihtiyaç duyulmaktadır. Fakat literatürdeki çalışmalara bakıldığında önemli bir bilgi eksikliğinin bulunduğu; yılmazlık çalışmalarında nadir hastalıkların yer almadığı, bu alanda diğer kronik hastalıkları ele alan çalışmalarda ise bir bütün olarak aile sisteminin değil yalnızca bireyin odağa alındığı görülmektedir. Bu bağlamda nadir hastalığı olan bireylerin bulunduğu aile sistemlerinde sorun ve ihtiyaçların aile yılmazlığı çerçevesinde değerlendirilmesi bu araştırmanın özgün yönünü oluşturmaktadır. Sosyal hizmet mesleğinin en temel amaçları arasında müracaatçıların yaşam standartlarını iyileştirmek, hizmetlere erişmelerini sağlamak, sosyal refahı ve adaleti tesis etmek bulunmaktadır. Nadir hastalıklara sahip bireylerin ve ailelerinin hastalığın doğası nedeniyle toplumun dışında kalmaları, ihtiyaç duydukları hizmetlere bir “hak” olarak erişmeleri bakımından önem taşımaktadır. Bu araştırmanın bir diğer önemli katkısı ise sosyal hizmetin hak bağlamındaki tutumu ile yakından ilişkilidir. Sosyal hizmet odağında nadir hastalıklar; tıbbi ve psikiyatrik sosyal hizmet gibi alanlarda mikro, mezzo ve makro düzeylerdeki çalışmaları kapsamaktadır.

Kanıtı dayalı bilginin kullanımı açısından sosyal hizmet alanında ailenin güçlendirilmesi oldukça önemli bir yerde bulunmaktadır. Bu çalışma sonucunda nadir hastalığı bulunan kişilerin aileleriyle yapılacak çalışmalarda sorun ve gereksinimlerin ortaya konulması olanaklı kılınmıştır. Aynı zamanda bu ailelerde aile yılmazlığını etkileyen faktörlerin ortaya konulması hem risklerin hem de koruyucu faktörlerin belirlenmesinde ve buna bağlı olarak hizmet sunum sisteminin planlanmasında önemli bir bilgi kaynağını oluşturmuştur.

Özellikle hastalıklar gibi önemli stresörler ailenin denge halini bozma potansiyeli taşımaktadır. Bu dengenin korunmasında aile yılmazlığı önemli bir gücü temsil etmektedir. Aile yılmazlığı çerçevesi sosyal hizmet uzmanları için çeşitli avantajlar sunmaktadır. Bu çerçeve, stres altında krize cevap veren ve uzun süreli sıkıntı altında ortaya çıkan güçlere odaklanmaktadır. Aynı zamanda ailenin kendi değerleri, yapısal, durumsal ve ilişkisel kaynakları, kısıtlamaları ve ailenin karşılaştığı zorluklarla ilgili bağlam içerisinde değerlendirilmektedir.



### 1.3. ARAŞTIRMANIN SAYILTILARI

Bu çalışmanın bulguları, verilerin toplandığı nadir hastalığı bulunan çocukların olduğu aile sistemlerinde bulunan aile üeleriyle sınırlıdır.

### 1.4. ARAŞTIRMANIN SINIRLILIKLARI

Çalışmanın gerçekleştiği dönemin özellikleri, bu çalışmanın en önemli sınırlılıklarından birini meydana getirmiştir. Çalışma, COVID-19 pandemisinin dünya çapında çok sayıda vakanın koronavirüsle enfekte olduğu ve yine bu sebepten ötürü yaşamını kaybettiği dönemde (Eylül 2019-Nisan 2021 arasında) gerçekleştirilmiştir.

Koronavirüs pandemisinin yaşandığı bu dönemde, sosyal izolasyonun sağlanması amacıyla sokağa çıkma kısıtlamaları uzun süre boyunca devam etmiştir. Bu nedenle hem araştırmacının hem de nadir hastalığı bulunan çocuk ve diğer aile üelerinin enfeksiyon etkeni olan koronavirüsle temasının engellenmesi amacıyla ev ziyareti gerçekleştirilememiş; veriler yüz yüze toplanamamıştır. Veri toplama süreci (gerek nitel gerekse nicel boyut) çevrimiçi veri toplama platformlarıyla tamamlanmıştır.

Bu çalışmadan elde edilen veriler, Nadir Hastalıklar Ağı'na yapılan çağrıya yanıt vererek hem nicel kısma hem de nitel kısma katılmaya gönüllü olan aile üeleri ile sınırlı kalmıştır. Bu açıdan bakıldığında elde edilen verilerin aile üelerinin paylaşmak istedikleri kapsam ile sınırlı kaldığı söylenebilir. Aynı zamanda 'nadir hastalık' kavramının ve kapsamının genişliği düşünüldüğünde bu çalışmada yalnızca Nadir Hastalıklar Ağı'na üye olan ve araştırmaya katılan aile üelerinde bulunan nadir hastalıklar üzerinden bir değerlendirme yapılmıştır. Bu çalışma, aileyi bir sistem olarak ele almayı amaçlasa da çalışmaya katılım açısından yaş önemli bir faktör olarak belirlenmiştir. Çalışmaya on beş yaşından büyük olan çocuklar alınmıştır. Buradaki ana motivasyon, veri toplama sürecinde kullanılan formlardaki ve derinlemesine görüşmelerdeki soruları çocukların anlayabilecek yaşta olmasıdır. Çalışmada kullanılan Aile Yılmazlık Ölçeği ile Pozitif Ruh Sağlığı Ölçeği de on beş yaşından büyük olan çocukların kullanımına uygun olarak geliştirilmiştir (Kaner ve Bayraklı, 2010; Teke ve Arabacı, 2018).

Yapılan görüşmelerde olumsuz bakım verme deneyimleri ve olumsuz duyguların ifadesi gibi durumlarda çocukların sorulan bu sorular karşısında olumsuz etkilenmemeleri amacıyla görüşmelere dahil edilmemesi ve bu konuların yalnızca ebeveynler ile görüşülmesi bir sınırlılık olarak ifade edilebilir.

Bu çalışmada aile sisteminde eş, ebeveyn ve kardeş alt sistemleri incelenmeye çalışılmıştır. Ancak bazı aile sistemlerinde kardeş alt sistemi incelenememiştir. Bunun sebebi olarak ailede ikiden fazla çocuk olmaması gösterilebilir. Bu noktada, kardeş alt sistemi incelenirken, araştırmaya katılabilecek çocuk bulunmadığında (veya çocuklar on beş yaşından küçük olduklarında) kardeş alt sistemindeki ilişkiler, ebeveynlerine sorularak incelenmiştir.

### 1.5. TANIMLAR

**Nadir hastalık:** Bir popülasyonda iki binde bir kişide görülen hastalıklardır. Çalışma kapsamında KF, Sistinozis, PKU, PIY, GDH, Fabry hastalığı gibi hastalıklar nadir hastalıklar kavramı çerçevesinde alınmıştır.

**Yetim ilaç:** Nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan ilaçlara verilen genel isimdir.

**Prevalans:** Nadir hastalığın bir toplumdaki görülme sıklığı hakkında fikir veren bir terimdir.

**Prognoz:** Nadir hastalığın seyri hakkındaki tahminleri tanımlamak için kullanılan bir terimi ifade etmektedir.

**Nadir hastalık deneyimi:** Nadir hastalık ile ilgili teşhisin konulduğu andan itibaren gelişimsel alanlarda (fiziksel, duyuşsal, psikolojik, sosyal, bilişsel ve spiritüel boyutlarda) meydana gelen değişimleri içeren öznel (sübjektif) ve kişiye özgü olan süreçlerin tümüdür.

**Nadir hastalığı bulunan çocuk:** Nadir bir hastalık teşhisi konulmuş olup çeşitli tedavileri (ilaç, cerrahi girişimler, fizyoterapi, özel eğitim, özel beslenme programı gibi) alan / almaya devam eden on sekiz yaşından küçük bireylerdir.

**Bakım verme:** Nadir hastalığı bulunan çocuğu olan ailelerde çocuğa yönelik fiziksel, tıbbi, psikolojik ve sosyo-ekonomik destek sağlama sürecidir.

**Aile yılmazlığı:** Nadir hastalığı bulunan çocuğu olan ailelerin çocuklarının bu hastalıklara sahip olması sebebiyle deneyimledikleri güçlüklerle baş ederek uyum sağlama sürecidir.

**Pozitif ruh sağlığı:** Hayattan zevk alma ve karşılaşılan zorluklarla başa çıkma becerisini geliştiren şekillerde hissetme, düşünme ve hareket etme kapasitesidir.

**Aciliyet duyguları:** Üzüntü, stres, gerginlik, kızgınlık ve öfke gibi duyguları ifade etmektedir.

**Refah duyguları:** Mutluluk, sevinç, neşe, huzur, minnettarlık, huşu içinde olmak ve umutlu olmak gibi duyguları ifade etmektedir.

## BÖLÜM II

### KURAMSAL ÇERÇEVE

#### 2.1. NADİR HASTALIKLAR

Günümüzde karşı karşıya kaldığımız çevresel (kirlilik, iklim değişimi, temiz gıda ve suya ulaşamama gibi), kimyasal (radyoaktif maddelerin yayılımı, tarımda kullanılan ilaçların varlığı gibi), genetik ve bulaşıcı ajanlar gibi pek çok etken tüm toplumlarda görülen hastalık desenlerinde farklılaşmaların meydana gelmesine zemin hazırlamıştır. Bunun sonucunda insanların biyolojik sistemlerinin neredeyse tamamını etkileme potansiyeli bulunan yeni hastalık türleri meydana gelmiştir. Şüphesiz, tüm hastalıklar görülme sıklığı, etkilediği kişi sayısı, kronik olma özelliği, teşhis imkanlarının ve tedavisinin olup olmaması gibi çok çeşitli açılardan farklılık göstermektedir. Bu durum da hastalıklarda epidemiyolojik dönüşümün olduğunu göstermektedir.

Bazı hastalıklar dünya çapında toplumun genelinde daha yaygın olarak görülmektedir. Örneğin kardiyovasküler hastalıklar (iskemik kalp hastalığı, inme gibi), solunum sistemi hastalıkları ve kanser türleri (meme kanseri, prostat kanseri, karaciğer kanseri, rahim ağzı kanseri, mide kanseri gibi) 2019 yılında tüm dünyada en sık görülen hastalıklar olarak kaydedilmiştir (Dünya Sağlık Örgütü, 2019). Öte yandan bu hastalıklar arasında yer almayan, toplumdaki nüfusun görece daha az bir bölümünü etkileyen hastalıklar da vardır. Bu hastalıklar genel popülasyon içerisinde daha “nadir” olarak görülmektedir.

Bir hastalığın nadir olup olmadığına ilişkin tanımlamalara bakıldığında, evrensel bir tanımın yapılmadığı; aksine pek çok ülkenin farklı nadir hastalık (*rare disease*) tanımlamasına sahip olduğu görülmektedir. Bu tanımlamalar hastalığın toplumda görülme sıklığına bağlı olarak ortaya konulan eşik değerleri ile ifade edilmektedir (Pryde ve Palmer, 2014: 4).

**Çizelge 2. Nadir Hastalıkların Tanımlanmasında Bazı Ülkelerin Kullandığı Eşik Değerler**

Ülke/ Bölge	Nadir Hastalık Tanımlaması için eşik değerleri
Amerika Birleşik Devletleri	
Singapur	1/200.000 görülen hastalıklar
Avustralya	
Çin	1/500.000 görülen hastalıklar
Hindistan	1/5000 görülen hastalıklar
Avrupa Birliği'ne üye ülkeler	1/2000 görülen hastalıklar
Türkiye	
Rusya	1/10.000 görülen hastalıklar
Tayvan	
Japonya	1/2500 görülen hastalıklar

2002 yılında Amerika Birleşik Devletleri'nde çıkarılan “Nadir Hastalıklar Yasası” kapsamında 1/200.000'den daha az görülen hastalıklar nadir olarak sınıflandırılmıştır (Rare Disease Act of 2002). Benzer biçimde Singapur ve Avustralya da bu eşik değerleri nadir hastalıkları tanımlamak için kullanmaktadır (IFPMA, 2017). Çin bu oranı 1/500.000 arasında görülen hastalıklar olarak belirlerken (Cheng ve Xie, 2017); Hindistan beş bir kişide bir görülen hastalıkları ‘nadir’ olarak kabul etmektedir (Rajasimha vd., 2014). Rusya ve Tayvan'da bu oran 1/10.000 arasında iken (IFPMA, 2017), Japonya'da 1/2500 arasında görülen hastalıklar nadirdir (Hayashi ve Umeda, 2008). Avrupa Birliği'ne üye olan ülkelerde görülme sıklığı 1/2000'den daha az olan hastalıklar nadir hastalık olarak tanımlanmaktadır. Bu tanım, Avrupa Birliği'nin 1999 yılında yayınladığı “Nadir Hastalıklarla İlgili İlaç Ürünleri Hakkındaki Tüzük” kapsamında geliştirilmiştir. Buna göre bu hastalıklar “sağlık yetimleri” (*orphan disease*) (Orphanet, 2009) veya ihmal edilmiş hastalıklar (*neglected diseases*) (Berman, 2014: 25) olarak da tanımlanabilmektedir. Bunun yanı sıra bu hastalık grupları içerisinde yer alan 50 binde bir kişiden daha az görülen hastalıklar ise “Ultra nadir hastalık” olarak kabul edilmektedir (EURORDIS, 2009a).

Türkiye'de nadir hastalıkların nasıl tanımlandığına bakıldığında net ve kesin bir tanımın yapılmadığını, bununla birlikte çoğunlukla Avrupa Birliği'ne üye ülkelerin tanımlarının kabul edildiğini görmek mümkündür (Aksu, 2019; İnce, 2019: 151; TBMM, 2020: 1-18). Bununla beraber Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından 2019 yılında yayınlanan Nadir Hastalıklar Raporu'nda ülkemizdeki nadir hastalık prevalansının ortalama olarak 38/100.000 olduğunun tahmin edildiği ifade edilmiştir.

Sonuç olarak nadir hastalıkların ne sıklıkta görüldüğüne ilişkin dünya çapındaki ve ülkemizdeki değerler, bu hastalıkların tanımlanmasına yönelik net bir eşik sunmamaktadır. Bu doğrultuda bu hastalıkların karmaşık doğasından dolayı ülkeler kendi öz kaynakları ve sağlık sistemi bağlamında bir tanım geliştirmektedir (Yavuz Çolak, 2019: 16).

### **2.1.1. Nadir Hastalıkların Epidemiyolojik Özellikleri**

Nadir hastalıklar, araştırmacılar tarafından görece yeni keşfedilen ve gelişen bir alan olmasından dolayı epidemiyolojik veriler sınırlıdır. Örneğin hala pek çok hastalık için prevalans, insidans ve sosyodemografik özellikler (yaş, cinsiyet gibi özelliklere göre dağılımları gösteren hastalık örüntülerini içeren epidemiyolojik bilgiler) net olarak ortaya konulamamaktadır (Kole ve Faurisson, 2009). Ancak tüm bunlara rağmen bu hastalıkların pek çok ortak yanı da bulunmaktadır. Bu hastalıklar, çoğunlukla kronik ve ilerleyici özelliktedir. Birden çok sistemi veya organı etkileme potansiyeline sahiptir. Hastalığı deneyimleyen kişi için güçlükler yaratarak yaşamı tehdit edebilmektedir. Bu özellikleriyle nadir hastalıklar bir halk sağlığı sorunu olarak karşımıza çıkmaktadır (van Weely ve Leufkens, 2013: 11).

#### **2.1.1.1. Nadir Hastalıkların Sayısı**

Nadir hastalıklar, dünyanın farklı bölgelerinde farklı oranlarda görülebilmektedir. Örneğin, nadir bir hastalık dünya çapında yalnızca birkaç kişide görülürken; başka bir nadir hastalık daha fazla kişiyi etkileyebilmektedir. Bu durum sonucunda, nadir olarak tanımlanan hastalık sayısında ciddi bir artış olmaktadır. Aynı zamanda tıp alanında teknolojinin de kullanımıyla beraber nadir hastalık olarak tanımlanan yeni hastalıklar da artış göstermektedir (Haendel vd., 2019).

Dünya çapında etiyojisi ve tedavisi henüz bilinmeyen yaklaşık olarak on bin farklı nadir hastalık türünün bulunduğu dair bir çalışma rapor edilmiştir. Bununla beraber her yıl 250 yeni nadir hastalık ortaya çıkmakta ve tıp literatürüne girmektedir (Dawkins vd., 2018). Bu hastalıklara ilişkin listeler hem Avrupa<sup>1,2</sup> hem de Amerika<sup>3</sup> kaynaklı sivil toplum örgütlerinin resmî web sayfalarında bulunmaktadır.

<sup>1</sup> Avrupa kaynaklı sivil toplum kuruluşu olan Rare Diseases Europe (EURORDIS) tarafından oluşturulan nadir hastalık listesi: <https://www.eurordis.org/content/custom-rare-disease-search-engine>

<sup>2</sup>Avrupa kaynaklı sivil toplum kuruluşu olan Orphanet tarafından oluşturulan nadir hastalık listesi: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search\\_List.php?lng=EN](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search_List.php?lng=EN)

<sup>3</sup> Amerika kaynaklı sivil toplum kuruluşu olan National Organization for Rare Disorders (NORD) tarafından oluşturulan nadir hastalık listesi: <https://rarediseases.org/for-patients-and-families/information-resources/rare-disease-information/>

Nadir hastalıkların tüm dünya nüfusunun %7'sini etkilediği yani yaklaşık 400 milyon nadir hastalığı bulunan kişinin olduğu tahmin edilmektedir. Buradan hareketle Avrupa'da 30 milyon, Amerika Birleşik Devletleri'nde ise 25-30 milyon kişide nadir bir hastalık bulunmaktadır (Panju ve Bell, 2010; Hedley vd., 2016).

Türkiye'de yaklaşık olarak beş-altı milyon kişinin nadir hastalıklardan etkilendiği tahmin edilmektedir (Satman vd., 2019; Yücel, 2019: 10). Ancak bu hastalıkların insidansı kesin olarak bilinmemektedir (Dündar ve Karabulut, 2010: 196). Yine de morbidite, mortalite ve engellilik açısından bu hastalıkların önemli bir bölümünün etken olduğu düşünülmektedir (Braun vd., 2010).

Nadir hastalıklar hem çocukluk hem de yetişkinlik döneminde görülebilmektedir. Ancak yapılan çalışmalar (Doguc, 2017; Sarıkaya, 2018) bu hastalıkların çocukluk döneminde daha sık (nadir hastalıkların %75'inin çocukları etkilediği) görüldüğünü ve daha ciddi seyrettiğini göstermektedir (Orphanet, 2009; EURORDIS, 2009b).

#### **2.1.1.2. Çocukluk Döneminde Görülen Nadir Hastalıkların Özellikleri**

Nadir hastalıkların yaklaşık olarak yarısı iki yaşın altında ortaya çıkmakta olup bebek ölümlerinin %35'i bu nedenle meydana gelmektedir (Güneş, 2019). Aynı zamanda nadir hastalığı olan çocukların %30'u beş yaşını göremeden kaybedilmektedir. Bu hastalıklarla yaşamını sürdüren çocuklarda yetişkinlik dönemine uzanan süreçte biyo-psiko-sosyal yönden güçlükler de devam etmektedir (Schiepati vd., 2008: 2039).

Hem dünyada hem de Türkiye'de erken dönemde tarama programlarının geliştirilmesi bu hastalıkların teşhisi için önem taşımaktadır. Bu hastalıkların özelliklerine bakıldığında çocukluk döneminde nadir kalıtsal metabolizma hastalıklarının sık görüldüğü; bu hastalıkları onkolojik, nörolojik, metabolik, endokrinolojik, immünolojik, kardiyolojik, hematolojik ve infeksiyöz hastalıkların izlediği belirtilmektedir (Bülbül, 2019).

Bu hastalıklarda en sık görülenler arasında fenilketonüri (PKU), kistik fibrozis, spinal müsküler atrofi (SMA), organik asidemiler, üre siklusu enzim defektleri, talasemi, cam kemik sendromu (osteogenesis imperfecta) ve Rett sendromu sayılabilir (Orphanet, 2011). Kalıtsal metabolik hastalıklar arasında bulunan fabry hastalığı, mukopolisakkaridoz, faktör VIII eksikliği, kronik myelositer lösemi, otoimmünhepatit gibi hastalıklar ise çocukluk dönemi başlangıçlı olup etkisini yetişkin dönemde arttırabilir (Boat ve Field, 2011: 46; Santos Luz, Silva ve DeMontigny, 2016; Wright, vd., 2018: 253).

### 2.1.1.3. Yetişkinlik Döneminde Görülen Nadir Hastalıkların Özellikleri

Yetişkinlikte görülen nadir hastalıklar, tıpkı çocukluk döneminde olduğu gibi tüm hastalık sınıflarında yer almaktadır. Bu hastalıklar sıklıkla konjenital malformasyonlar, hematolojik hastalıklar, göz bozuklukları, neoplazmlar, nörolojik hastalıklar, metabolik ve bağışıklık sistemi bozuklukları ile nadir görülen kanserleri içermektedir (Mazzucato ve ark., 2018).

Dünya çapında en sık görülen nadir hastalık türleri Crohn Hastalığı, Huntington Hastalığı, Charcot-Marie-Tooth Hastalığı, Amiyotrofik Lateral Skleroz (ALS), Behçet hastalığı, Ailevi Akdeniz Ateşi hastalığı (FMF), Albinizm, nadir görülen kanserler, Duchenne kas distrofisi (DMD) olarak örneklendirilebilir (Taruscio, 2009: 267).

### 2.1.1.4. Nadir Hastalıkların Nedenleri

Nadir hastalıkların yaklaşık olarak %80'inin genetik kökenlerinin olduğu ifade edilmektedir. Geriye kalan %20'lik oranda ise bu hastalıkların görülmesinde hem viral hem de bakteriyel çeşitli enfeksiyonların, zehirli ve kimyasal maddelerle temasın, bulaşıcı ajanların, beslenme eksikliklerinin, uygulanan tedavilerin yan etkilerinin ve bilinmeyen diğer etkenlerin rol oynadığını düşündürmektedir (Groft ve Posada dela Paz, 2017; Yavuz Çolak, 2019: 16).

En temelde bulunan genetik aktarım noktasında ise akraba evliliklerinin nadir hastalıkları arttırmada ciddi bir risk unsuru olduğu ortaya çıkmaktadır (Aslantürk ve Saruç, 2019). Türkiye'deki durum bu bağlamda ele alındığında, akraba evliliklerinin oranının ortalama %8.5 civarında olduğu görülmektedir (Türkiye İstatistik Kurumu, 2019). Bununla beraber doğurganlık hızı, yılda yaklaşık 1.300.000 doğum olarak kaydedilen yüksek bir orandır (Dündar ve Karabulut, 2010). Bu, tek gen hastalıklarının<sup>4</sup> görülme sıklığını arttırmaktadır (Bülbul, 2019).

### 2.1.1.5. Nadir Hastalıkların Teşhisi

Nadir hastalıkların büyük bir çoğunluğunun teşhis edilmesi ciddi zorluklar yaratmaktadır. Bu alanda çalışan uzman sayısının ve bilgi birikiminin az olması, teşhis için yapılması gereken laboratuvar testleri ve/veya görüntüleme teknikleri gibi araçların yetersizliği veya yüksek maliyeti hastalıkların teşhisinde sorunların yaşanmasına neden olmaktadır. Bu sorunlar arasında, geç ve yanlış teşhis konulması veya nadir hastalığın teşhis edilememesi bulunmaktadır. Bu nedenle hastalar birden çok kez sağlık kuruluşuna gitmektedir.

<sup>4</sup> Tek gen hastalıkları: Tek bir gende meydana gelen mutasyon sonucu oluşan hastalıkları içermektedir. Örneğin, nadir hastalıklar arasında bulunan "Akondroplazi, Akrosefalosindaktili, Angionörotik ödem, Huntington koresi, Marfan sendromu, Osteogenesis İmpfekta, Periyodik paralizi, Polikistik böbrek, Sindaktili, Von Willebrand" tek gen hastalığıdır (Sağlık Bakanlığı, 2002).

Örneğin İngiltere ve Amerika Birleşik Devletleri’nde, nadir görülen hastalıklar için doğru tanıyı elde etmek amacıyla ortalama 5 – 7 yıl geçtiği ve bu süre zarfında ortalama olarak bir hastalığa 2 – 3 kez yanlış tanı konulduğu tespit edilmiştir (Shire, 2013). Teşhis için geçen bu süre hem hastalığın ilerlemesine hem ekonomik kayıplara hem de hastalığı deneyimleyen kişi için psikososyal güçlükler sebebin olmaktadır (Purcell vd., 2015; Molster vd., 2016; Dharssi vd., 2017).

#### 2.1.1.6. Nadir Hastalıkların Tedavisi

Nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan üç temel yaklaşım bulunmaktadır. Bunlar iyileştirici tedaviler, hastalık modifiye edici tedaviler, semptomatik ve fonksiyonel tedavilerdir. İyileştirici tedaviler hastalığın tamamen ortadan kaldırılmasını hedeflerken; hastalık modifiye edici tedaviler “hastalığın ilerlemesini önlemek veya yarattığı zararı sınırlamak için bir hastalığın altında yatan patolojisini hedef alan tedavi yöntemleri” anlamına gelmektedir. Semptomatik ve fonksiyonel tedaviler ise bu hastalıklara yönelik kesin çözüm alınamayan durumlarda hastalıkla ilişkili semptomların ortadan kaldırılmasını hedeflemektedir (Yavuz Çolak, 2019: 17).

Nadir hastalıklar alanında çoğunlukla kesin sonuç veren iyileştirici tedaviler yoktur. Bu hastalıkların yalnızca %5’inde tedavi seçenekleri bulunmaktadır (IFPMA, 2017). Bu tedaviler çoğunlukla farmakolojik tedavileri yani ilaç tedavilerini içermektedir. Ancak nadir hastalıklar alanında ilaç geliştirme çalışmaları kısıtlı olduğundan, bu alanda mevcut ilaçlar sayıca azdır. “Yetim ilaç” (*Orphan drugs*) kavramı, nadir hastalıklarda kullanılan ilaç grubunu tanımlamak üzere oluşturulmuştur (Aronson, 2006). Yetim ilaç “hayatı tehdit eden ya da kronik olarak zayıflatıcı nadir bir hastalık için tasarlanmış satışları yeterli olmadığı için yatırım getirisi elde etme olanağı düşük tıbbi bir ürün” olarak tanımlanmaktadır (Simoens, 2011). Bu tanım ilk olarak Amerika Birleşik Devletleri’nde 1983 yılında çıkarılan Yetim İlaçlar Yasası (*Orphan Drug Act/ODA*) ile gündeme gelmiş olup, bu alandaki ilk yasal düzenlemeyi içermektedir.

Yetim ilaçlar çoğunlukla hastalık modifiye edici tedavilerde kullanılmakta; böylece hastalığın oluşturduğu semptomların ortadan kaldırılmasına odaklanılmaktadır (Coyle vd., 2013). Avrupa’da nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan yetim ilaçların tanımlanması için şu kriterler geliştirilmiştir (Research Office Legislative Council Secretariat, 2017):

*“1. Tanımlanacak olan ilaç, kişinin yaşamını tehlikeye sokan veya kronik bir hastalığın önlenmesinde, teşhisinde ve tedavisinde kritik bir role sahip olmalıdır,*

*2. Prevalans 1/2.000’den fazla olmamalıdır ve ilacın pazarlaması, ilacın gelişimi için gerekli olan yatırımı haklı çıkaracak şekilde yapılmamalıdır,*



*3.İlgili koşul teşhis, tedavi ve önlemede tatmin edici değilse ya da böyle bir yöntem varsa, kullanıcılar için önemli bir yarar sağlamalıdır.”*

Yetim ilaçların yanı sıra son yıllarda gen terapileri de nadir hastalıklar alanında kullanılmaktadır. Kişiyeye özel tıp anlayışının ve teknolojinin gelişmesiyle beraber pek çok nadir genetik hastalığın tedavisi için bile umut vadeden sonuçlar ortaya çıkmaktadır (Hernberg-Ståhl ve Reljanović, 2013: 47). Ancak hem yetim ilaçlar hem de gen terapileri tüm nadir hastalıklar için kesin çözüm sunmamaktadır (Köken vd., 2018). Bununla beraber az sayıda ilaç şirketinin çalışma alanı olan bu tedavilerin maliyetleri de oldukça yüksektir (Drummond vd., 2007).

Nadir hastalıkların tanımının ve temel epidemiyolojik özelliklerinin yer aldığı bu bölümü tamamlarken, bu hastalıkları toplumda yaygın olarak görülen hastalıklardan ayıran özellikleri özet olarak ifade etmek faydalı olacaktır (Berman, 2014: 21):

1. Nadir hastalıklar tipik olarak çocukluk dönemindeki popülasyonda görülür. Yaygın hastalıklar ise tipik olarak yetişkinlerde görülür ve yaşla birlikte görülme sıklığı da artar.
2. Nadir hastalıklar genellikle genetik açıdan Mendel kalıtım paterni<sup>5</sup> ile ortaya çıkar. En yaygın hastalıklar bazen ailelerde kümelenebilir.
3. Nadir hastalıklar sıklıkla şaşırtıcı şekilde çeşitli organları veya fizyolojik sistemleri içeren sendromlar ile beraber olarak ortaya çıkar. Yaygın hastalıklar ise sendromik değildir.
4. Çevresel faktörler, yaygın hastalıkların ortaya çıkmasında önemli bir rol oynamaktadır; kalıtsal nadir hastalıklarda ise çevresel faktörler çok daha az etkilidir.
5. Nadir hastalıkların görülme oranlarındaki fark yaygın hastalıklara kıyasla genellikle bin kat, bazen de milyon kat civarındadır.

### **2.1.2. Nadir Hastalıklar Alanındaki Sağlık Politikaları ve Hizmetler**

Nadir hastalıklar alanında hem dünyada hem de Türkiye’de çeşitli politikalar ve hizmetler üretilmektedir. Bu alandaki çalışmalara bakıldığında Amerika Birleşik Devletleri (ABD) ve Avrupa Birliği’ne üye ülkelerin politikaların oluşturulmasına öncülük ettiği görülmektedir. Asya ve Afrika bölgesinde bulunan ülkeler ise nadir hastalıklarla ilgili çalışmaların oldukça gerisinde bulunmaktadır. Bu bölümde öncelikle Amerika, Avrupa ve Asya Bölgesinde bulunan ülkelere

---

<sup>5</sup> Mendel tipi kalıtım: “1865 yılında Gregor Johann Mendel tarafından ortaya atılan kalıtım hipotezi olup bitki ve hayvanlarda karakterlerinin kalıtımının bir genin anneden ve babadan gelen alternatif kopyalarının ayrılmasına ve bağımsız dağılım göstermesine” ilişkin yasadır (Türk Hematoloji Derneği, 2013).

nadir hastalıklarla ilgili öne çıkan politikalara yer verilecektir. Sonrasında ise Türkiye’de nadir hastalıklarla ilgili politika ve hizmetler detaylı olarak aktarılacaktır.

### **2.1.2.1. Amerika Birleşik Devletleri’nde Nadir Hastalıklara Yönelik Politika ve Hizmetler**

Nadir hastalıklar kavramı ilk olarak 1983’te ABD’de yetim ilaçlar hakkında oluşturulan mevzuat ile tanımlanmıştır. Aynı yıl “Nadir Hastalıklar İçin Ulusal Organizasyon” (*National Organisation of Rare Disorders*) (*NORD*)” adıyla çalışmalarına başlayan ve günümüze dek faaliyetlerine devam eden bir sivil toplum örgütü kurulmuştur. 1993 yılında ise bu alandaki çalışmaları desteklemek, arttırmak ve iş birliğini sağlamak amacıyla Nadir Hastalıklar Araştırma Ofisi’nin (*Office of Rare Diseases Research*) (*ORDR*) kuruluşu gerçekleştirilmiştir. 2002’de ise ABD’de nadir hastalıkların tedavilerinin gerçekleştirilmesi ve bu alandaki araştırmaların artması amacıyla “Nadir Hastalıklar Yasası” çıkarılmıştır. Buna göre ABD’deki eyaletler nadir hastalığı olan kişilerin tanı ve tedavi hizmetlerine ulaşabilmesi için tıbbi bakım politikalarını oluşturmakla sorumlu tutulmuştur. İlerleyen yıllarda ise nadir hastalıklar alanında yapılan çalışmalardan bir veri havuzu oluşturma gereksinimi doğmuş ve bu nedenle 2012 yılında Global Nadir Hastalıklar Hasta Kayıt ve Veri Tabanı (*GRDR*) kurulmuştur.

ABD’de nadir hastalıklara yönelik temel politika alanları olarak öne çıkan başlıklar; hastaların yetim ilaçlara ulaşması ve bu ilaçların piyasa arzının gerçekleştirilmesi, bu hastalıklar hakkında bilgi birikiminin oluşturulması için ağların organize edilmesi, çalışmaların desteklenmesi, hasta bakımını desteklemek için mükemmeliyet merkezlerinin oluşturulması, yeni doğan tarama programlarının artırılması ve sivil toplum kuruluşlarıyla hasta ve ailelerin katılımının sağlanması için hasta birliklerinin kurulması olarak karşımıza çıkmaktadır. Ancak ABD’de uygulanan sağlık sigortası sisteminde, sağlık giderleri kamu veya özel sigorta programları aracılığıyla karşılandığından, nadir hastalığı olan her birey bu imkanlardan faydalanamamaktadır (Yılmaz, 2019). Bu durum da sağlıkta eşitsizlikler doğurmaktadır.

### **2.1.1.2. Avrupa Birliği’ne Üye Ülkelerde Nadir Hastalıklara Yönelik Politika ve Hizmetler**

ABD’de nadir hastalıklar hakkındaki gelişmeler Avrupa ülkelerinde farkındalığı arttırarak nadir hastalıkların 1993 yılında Avrupa Birliği’nin gündemine alınmasına yol açmıştır. O günden bugüne dek Avrupa Birliği için önemli politika çerçevelerinin oluşturulduğu nadir hastalıklar, hastaların ve ailelerin gereksinimlerinin karşılanması motivasyonu ile hareket etmektedir.

Avrupa ülkelerinde gerçekleştirilen çalışmaların başlamasında sivil toplum kuruluşlarının itici gücü tartışılmaz bir yerde bulunmaktadır. NORD'un çalışmalarının Avrupa ülkelerinde uygulanmasını örnek edinen “Nadir Hastalıklar İçin Avrupa Organizasyonu” (*European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS)*,) nadir hastalıklar alanında önemli bilgi ve tecrübe paylaşımını sağlayan, hasta ve aileleri tarafından organize edilen ve Avrupa Komisyonu tarafından desteklenen bir örgüt olarak kurulmuştur. EURORDIS tarafından gerçekleştirilen çalışmalar kamunun bu alana dikkatinin çekilmesinde bir dönüm noktası olmuştur (Yarar ve İnce, 2019: 95).

Avrupa’da 1999-2003 yılları nadir hastalıklar eylem planlarının oluşturulması için hazırlıkların yapıldığı dönem olmuştur (Kole ve Faurisson, 2009). Bu süreçte bu hastalıklarla ilgili mevcut durumun belirlenmesi amacıyla epidemiyolojik çalışmaların hızlandırılması, bilgi ağının oluşturulması, sağlık personelinin bu alanda yetiştirilmesi, sivil toplum örgütlerinin bu sürece dahil edilmesi ve bu hastalıkların teşhisinde erken uyarı sisteminin kurulmasına yönelik planlı çalışmalar gerçekleştirilmiştir (Yıldırım ve Yıldırım, 2011: 8). Bu plan doğrultusunda Avrupa’daki pek çok ülkede nadir hastalıklar uzmanlık merkezleri kurulmaya başlamıştır.

Nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan yetim ilaçların temin edilmesi en önemli sorun alanlarından birini oluşturmaktadır. Bu sorunun çözülmesi amacıyla 1999 yılında “Yetim Tıbbi Ürünler Yönetmeliği” çıkarılmıştır. Bu yasal gelişmeyi izleyen yıllarda Avrupa İlaç Ajansı yetim ilaçların temin edilmesi için yetkilendirilmiştir.

Nadir hastalıklar alanında bilgi ağının oluşturulması amacı ile 2001 yılında “Orphanet Bilgi Ağı” kurulmuştur. 2004 yılından itibaren nadir hastalıklar alanında oluşturulan ulusal planlar uygulanmaya başlanmıştır. 2009 yılında Avrupa Konseyi tarafından “Nadir Hastalıklar Alanında Eylem Önerisi” başlıklı eylem planı kabul edilmiştir. Bu alandaki çalışmaların hızlanması aynı zamanda araştırmaların desteklenmesini gündeme getirmiş ve 2011 yılında Uluslararası Nadir Hastalık Araştırma Konsorsiyumu (*International Rare Diseases Research Consortium- IRDIRC*) faaliyetlerine başlamıştır.

2016 yılında ise Avrupa Referans Ağları devreye girmiştir. Avrupa Referans Ağları nadir hastalıklar için hem hasta ve ailelerinin hem de bu alanda çalışan profesyonellerin bilgi paylaşımında bulunmalarını sağlayan bir bilgi ağı olarak faaliyetlerine devam etmektedir (Hedley ve vd., 2016).

Nadir hastalıkların politika gündemine geldiği günden itibaren Avrupa’da öne çıkan başlıklar, bu hastalıkların ülkelerin ulusal sağlık politikası içerisinde yer edinmesini, yetim ilaçların teminini, yeni doğan ve erken dönem tarama programlarının genişletilmesini ve yaygınlaştırılmasını,

tedaviye erişimin sağlanmasını, nadir hastalıkların tanı ve tedavisi için kamusal alanda finansman ayrılmasını, bu hastalıklar için uzmanlaşmış merkezlerin açılmasını, nadir hastalıklar alanında klinik araştırmaların arttırılmasını, hasta ve ailelerin tüm süreçlere katılımının sağlanmasını olanaklı kılmıştır (Yarar ve İnce, 2019: 96). Bu bağlamda sosyal hizmet mesleğini de kapsayan bir gelişme yaşanmıştır. Uluslararası Sosyal Hizmet Uzmanları Federasyonu (*International Federation of Social Workers- IFSW*) ile EURORDIS arasında Ocak 2016’da bir ortaklık anlaşması imzalanmıştır. Bu anlaşmayla nadir bir hastalığı olan kişi ve aileleri için sosyal bakım hizmeti ihtiyacının sağlanmasında sosyal hizmet uzmanlarının rolü ortaya konmuştur. Bu kapsamda sosyal hizmet uzmanlarının savunucu, bağlantı kurucu, aracı, danışman ve vaka yöneticisi rolleri vurgulanmıştır.

### **2.1.1.3. Asya Bölgesi’ndeki Ülkelerde Nadir Hastalıklara Yönelik Politika ve Hizmetler**

Asya Bölgesindeki ülkelerde nadir hastalıklarla ilgili politika ve hizmetler ABD ve Avrupa Bölgesinde yer alan ülkelere kıyasla daha az gelişmiştir. Bu bölgedeki ülkelere Japonya ve Tayvan, yaptığı çalışmalarda daha başarılı olarak karşımıza çıkmaktadır. Japonya nadir hastalıkları “zor tedavi edilen hastalıklar” olarak kategorize etmektedir. Tedaviye odaklanan Japonya, 1993 yılında “Yetim İlaç Mevzuatı” yayınlamıştır. Bu nedenle sağlık profesyonelleri arasındaki bilgi paylaşımını kolaylaştırmak amacıyla 1997 yılında Nadir Hastalıklar Bilgi Merkezi kurulmuştur (Hayashi ve Umeda, 2008).

Tayvan’da nadir hastalıklar alanındaki çalışmalarda bu hastalıkların önlenmesi, tanı konulması ve tedavi edilmesi için 2000 yılında “Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaç Yasası” oluşturulmuştur. Bu yasayla beraber nadir hastalığı bulunan kişilerin tıbbi bakım almalarını kolaylaştırmak için Ulusal Sağlık Sigortası genişletilmiştir. Aynı zamanda bu hastalara bakım veren personeli güçlendirmek için de Hemşirelik Çalışma Yasası’nda düzenlemeler yapılmıştır (Richter vd., 2015).

Çin de nadir hastalıklar alanında çalışmalar yürütmektedir. Bu kapsamda 2016 yılında nadir hastalıkların yönetimi amacıyla bir komite kurulmuş; 2018 yılında ise nadir hastalıklar listesi oluşturulmuştur (Song vd., 2012).

Hem Güney Kore hem de Kuzey Kore’de nadir hastalıklar alanında çalışmalar yapılmaktadır. Güney Kore 2004’te nadir hastalıklardaki sağlık giderleri için kamusal yardımları denetleyen, ulusal bilgi ağını organize eden ve bu alandaki araştırmaları destekleyen ‘Genetik ve Nadir Hastalıklar Merkezi’nin kurulmasını sağlamıştır. Kuzey Kore de bu alandaki araştırmalardan elde

edilen bilgilerin kayıtlarının tutulduğu bir biyobanka olan Kore Nadir Hastalıklar Bilgi Bankası'nın kurulmasında rol oynamıştır (Numanoğlu Tekin, 2019: 134).

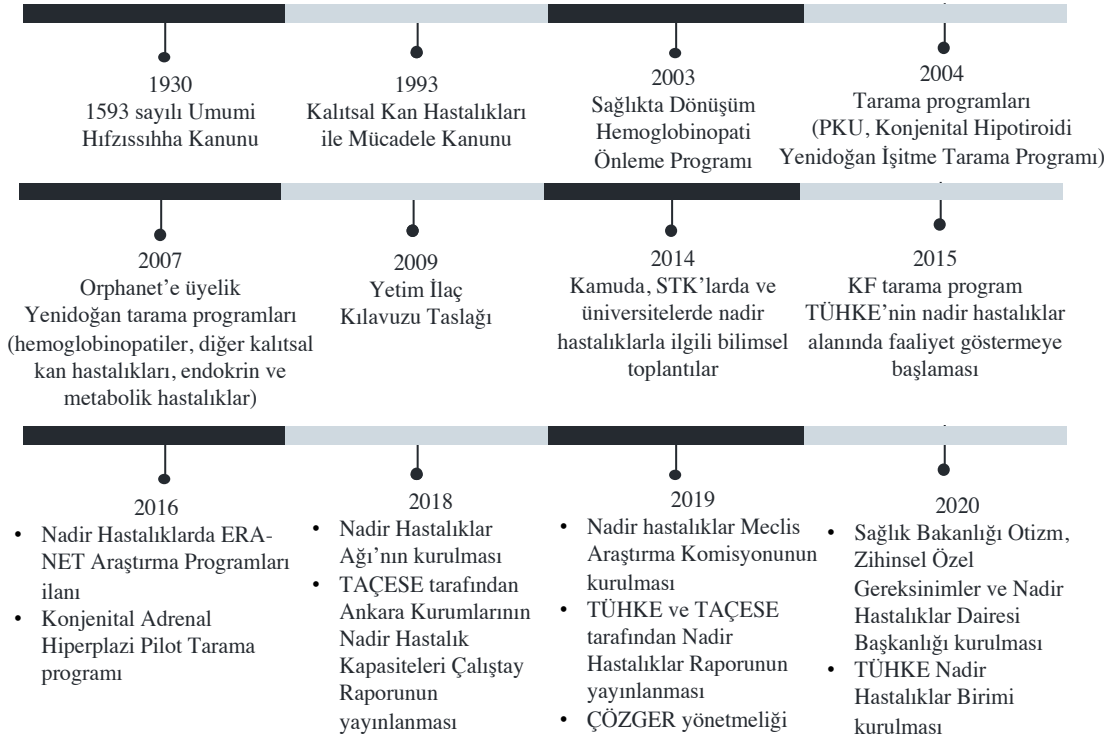
Asya bölgesinde nadir hastalıklarla ilgili politikalara genel olarak bakıldığında, karşılaşılan en büyük sorunun bu alandaki mevzuat eksikliği olduğu görülmektedir. Aynı zamanda bu bölgede yer alan ülkelerde araştırmaların desteklenmesi için gerekli olan fonların ayrılmasında da kısıtlılıklar ön plana çıkmaktadır.

#### **2.1.1.4. Türkiye’de Nadir Hastalıklara Yönelik Politika ve Uygulamalar**

Türkiye’de nadir hastalıklar alanında politikaların oluşturulmasında ilk çalışma sahası sağlık hizmetlerinin sunumu olmaktadır. Bu alanda da öncelikli rol sahibi Sağlık Bakanlığı’dır. Sosyal politikalar bağlamında ise nadir hastalık alanında özelleştirilmiş ayrıca bir politika belgesi bulunmamaktadır. Türkiye’de nadir hastalıklar alanında geliştirilen politika ve hizmetlerin tarihsel gelişimini şu şekilde görmek mümkündür (Şekil 2).

Nadir hastalıklar alanında Sağlık Bakanlığı’nın çalışmalarının 1930’lu yıllarda başladığı söylenebilir. Bu yılda yayımlanan 1593 sayılı ‘Umumi Hıfzıssıhha Kanunu’, hastalıkların teşhisinde, tedavisinde ve rehabilitasyonunda yol gösterici olma özelliğini günümüzde de korumaktadır. Bu kapsamda önemli adımlar, ilk olarak yıllar içerisinde hastalık türü ve ulaşılan kişi sayısı yönünden yaygınlaşan tarama programlarıyla görülmektedir. Bu bağlamda öncelikle “3960 sayılı Kalıtsal Kan Hastalıkları ile Mücadele Kanunu” 1993 yılında uygulamaya konulmuştur. İlerleyen yıllarda ise nadir görülen hastalıkların erken teşhisi için çok çeşitli tarama programları başlatılmıştır. Hemoglobino-pati Önleme Programı (2003), Yenidoğan İşitme Tarama Programı (2004), Fenilketonüri ve Konjenital Hipotiroidi Taraması, Neonatal Tarama Programı (2006), Biotinidaz Eksikliği (2008), Gelişimsel Kalça Displazisi (2010), Kistik Fibrozis (2015) ve Konjenital Adrenal Hiperplazi pilot tarama çalışmaları (2017) yürütülmektedir. Bu çalışmalar günümüzde de devam etmektedir.

## Şekil 2. Türkiye'de Nadir Hastalıklar Alanındaki Politikaların Tarihsel Gelişimi



Türkiye'de sağlık hizmetlerinin sunumunda bir paradigma değişimi olan "Sağlıkta Dönüşüm Programı" 2003 yılında başlatılmıştır. Bu bağlamda basamaklandırılmış sağlık hizmetleri sunumuna geçilmiş; sağlık sigortası kapsamında yapılan sağlık harcamalarının geri ödeme usul ve esaslarının temelleri atılmıştır. Nadir hastalıklara yönelik hizmetler de günümüzde bu dönüşüm çerçevesinde sunulmaktadır.

Sağlık Bakanlığı bünyesinde nadir hastalıklarla ilgili çalışmaların yoğunlaşmaya başladığı dönem 2000'li yıllarda başlamıştır. Bu çalışmaların hız kazanmasında, Türkiye'nin Avrupa Birliği'ne üyelik sürecinde atması gereken adımların olmasının önemli bir yer tuttuğunu söylemek mümkündür.

Bu dönemde, nadir hastalıklarla ilgili mevcut durum ve teşhis ile tedavi sürecindeki gereksinimler gibi ciddi sorun alanları üzerinde durulmaya başlanmıştır. İlk olarak ICD-10 kodlarıyla<sup>6</sup> hasta takip sistemine geçilmesi hastalıkların takibi açısından veri tabanı oluşturmada etkili olmuştur. Öte yandan Türkiye'nin 2007 yılında Orphanet'e üye olması ve nadir hastalıklar alanında yapılan çalışmalara katılması, nadir hastalıklarla ilgili gereksinimlerin karşılanabilmesinin en önemli göstergelerinden biri olarak görülmektedir.

<sup>6</sup> ICD kodları hastalıkların uluslararası sınıflama sistemidir.

2009 yılı, Türkiye’de nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan yetim ilaçların temin edilmesinde çalışmaların hızlandığı bir dönemdir. Sağlık Bakanlığı tarafından organize edilen Avrupa Komisyonu Teknik Yardım Bilgi Alışverişi Aracı Çalıştayı (*Technical Assistance Information Exchange Instrument of the European Commission (TAIEX)*) nadir hastalıklar alanında Orphanet’in kullanımını teşvik eden bir yapıyı göstermektedir. Aynı yıl Sağlık Bakanlığı tarafından Yetim İlaç Kılavuzu Taslağı çalışmaları başlatılmıştır.

2014 yılında ise nadir hastalıklar alanında yaşanan sorunlar gündeme gelmeye başlamıştır. Örneğin, Sağlık Bakanlığı Hasta Hakları ve Tıbbi Sosyal Hizmetler Daire Başkanlığı tarafından nadir hastalığı olan bireylerin yaşam kalitesinin artırılması amacıyla teşhis ve tedavi hizmetlerinin geliştirilmesi gerektiği sonucuna ulaşılan bir toplantı düzenlenmiştir. Sağlık Bakanlığı ve Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu’nun (TİTCK) katkı verdiği İlaç Bilincini Geliştirme ve Akılcı İlaç Derneği tarafından düzenlenen “Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Sempozyumu” bu alandaki çalışmaların hızlandığını göstermektedir. Yine aynı yıl nadir hastalıklar I. Türk Tıp Dünyası Kurultayı’nda gündeme gelen bir alan olmuştur. Bu bilimsel toplantıda nadir hastalıklara yönelik politika ve hizmetlerin neler olduğuyla ilgili farklı ülke örneklerinin incelenmesine dayanan çalışma grupları oluşturulmuştur.

2015 yılında nadir hastalıklar alanında yapılan çalışmaların geliştirilmesini içeren Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı’nın (TÜSEB) bünyesinde bulunan Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü (TÜHKE) kurulmuştur. Yine aynı yıl II. Türk Tıp Dünyası Kurultayı’nda kronik hastalıklar çalışma grubunun içerisinde “Nadir Hastalıklar Çalışma Grubu” ayrıca oluşturulmuştur.

Bu grubun çalışmasından elde edilen en önemli sonuç, Türkiye’de görülen nadir hastalıklarla ilgili epidemiyolojik verilerin kısıtlı olmasıyla ilişkili olarak ortaya konulmuştur. Bunun sonucunda ise:

*“Epidemiyolojik çalışmaların artırılması, bu hastalıkların özelliklerinin ortaya konulması, toplum ve sağlık personeli nezdinde farkındalık yaratılması ve bilgi düzeyinin artırılması, uzman personel açığının kapatılması, tarama programlarının geliştirilmesi, araştırma ve geliştirmenin desteklenmesi, multidisipliner referans merkezlerinin oluşturulması ve yetim ilaçlarla ilgili yasal düzenlemelerin yapılması”* biçiminde öneriler sunulmuştur.

Bu toplantıda nadir hastalıklar için politika oluşturulması yönündeki en önemli öneriler ise “ulusal nadir hastalıklar eylem planının oluşturulması, referans merkezlerinin açılması, bilgi ağı oluşturulması ve teşvik için fon yaratılması gerektiği” olmuştur.

2016 yılından itibaren nadir hastalıklar alanında toplumsal farkındalığın artmaya başladığını söylemek olanaklıdır. 2016 yılından itibaren 29 Şubat Nadir Hastalıklar Farkındalık Günü olarak belirlenen özel günde düzenlenen etkinliklere kamu otoriteleri, üniversiteler ve sivil toplum kuruluşları ev sahipliği yapmıştır. Nadir hastalıklar ilk olarak hem Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü hem de Türk Silahlı Kuvvetleri (TSK) Sağlık Komutanlığı tarafından yürütülen etkinliklerde gündeme gelmiştir. Bu etkinliklerde nadir hastalıklar hakkında ulusal eylem planının oluşturulmasına yönelik öneriler sunulmuştur. 2017 yılında Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü ve Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından “Uluslararası Nadir Hastalıklar Paneli” düzenlenmiştir. 2016 yılı nadir hastalıklar alanındaki araştırmaların ve araştırmacıların desteklenmesi için de önemli fırsatların sunulduğu bir dönemdir. TÜBİTAK bu yıldan başlamak üzere günümüze dek nadir hastalıklar alanında hem tıbbi hem de sosyal alanlarda projelerin desteklenmesi için çağrılarda bulunmaya başlamıştır.

2018 yılında gelindiğinde bu alanda önemli bir dönüm noktası yaşanmıştır. Bu kapsamda ilk olarak TÜSEB ve TÜHKE tarafından I. Bilim Kurulu Toplantısı düzenlenmiştir. Bu toplantıda Türkiye’de nadir hastalıklar açısından sağlık hizmetlerinde birinci, ikinci ve üçüncü basamağın entegrasyonunun yetersiz olduğu ve bakım kalitesinin geliştirilmesi gerektiği ifade edilmiştir.

Bu toplantıda aynı zamanda nadir hastalıklar alanında ARGE gereksinimi, rehabilitasyon için geri ödemenin olmaması, akraba evliliği oranlarının yüksek olması, nadir hastalıkların nedenleri, teşhisi ve tedavi sonuçlarının raporlanmasında veri tabanına ihtiyaç duyulması ve nadir hastalıklarda mükemmeliyet merkezlerinin<sup>7</sup> teşvik edilmesi gerektiği sonucuna ulaşılmıştır.

Yine 2018 yılında Türkiye Anne Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü (TAÇESE) tarafından Nadir Hastalıklar Kayıt Sistemleri Toplantısı yapılmış ve Ankara Kurumlarının Nadir Hastalık Kapasiteleri Çalıştay Raporu yayınlanmıştır. Bu raporda nadir hastalıklar alanında Türkiye’de gerçekleştirilen çalışmalar özetlenmiş ve gereksinimler ortaya konulmuştur.

---

<sup>7</sup> Mükemmeliyet Merkezleri Hakkında Genelge ’ye (2019) göre Türkiye’de “sağlık hizmet sunumunda kalitenin sürekli artırılması, sürdürülebilirliğin sağlanması, tanı ve tedavisi ileri uzmanlık, yetişmiş sağlık insan gücü ve yüksek teknoloji gerektiren hastalıklarda, bireylerin, sağlık hizmetine kolay erişimi ile etkin, kaliteli ve çağın gereklerine uygun hizmetleri almasını sağlamak amacıyla sağlık hizmeti sunumu yapılan alanlarda” mükemmeliyet merkezlerinin kurulması amaçlanmaktadır.



2018 yılında gerçekleşen önemli gelişmelerden bir diğeri Nadir Hastalıklar Ağı'nın kurulması olmuştur. Bu ağ, hasta ve ailelerinin girişimleri ile Albinizm Derneği, Kistik Fibrozis Aile Yardımlaşma ve Dayanışma Derneği (KİFDER), Mukopolisakkaridoz ve Benzeri Lizozomal Depo Hastalıkları Derneği (MPS LH), NCL Hastalığı ile Mücadele ve Dayanışma Derneği, PKU Aile Derneği, Pulmoner Hipertansiyon ve Skleroderma Hasta Derneği, Sistinozis Hastaları Derneği, SMA Hastalığı ile Mücadele Derneği ve Yüzümle Mutluyum Derneği'nin bir araya gelmesiyle oluşturulmuştur.

2019 yılı nadir hastalıklar alanında yaşanan sorunların çözülmesi için kamu otoritelerinin dikkatlerinin çekildiği ve sorunların çözümü için mevzuat çalışmalarının hızlandığı bir yıl olarak görülmektedir. İlk olarak Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü kapsamında Nadir Hastalıklar Birimi tarafından “Nadir Hastalıklar Raporu” ile Türkiye Anne Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü tarafından “Her Yönü İle Nadir Hastalıklar” başlıklı rapor yayınlanmıştır. Bu raporlarda Türkiye’de nadir hastalıkların mevcut durumunu ortaya koyan bilgiler yer almaktadır.

2019’da TÜSEB ve TÜHKE tarafından II. Bilim Kurulu Toplantısı düzenlenmiştir. Bu toplantıda nadir hastalıklarla ilgili mükemmeliyet merkezleri kurulmasının desteklenmesi, kronik kompleks ve nadir hastalıklarda biyo-bankaların oluşturulması, bu alandaki klinik çalışmaların desteklenmesi, nadir hastalık polikliniklerinin eksikliği, nadir hastalıkların tanı ve tedavi standartlarının belirlenmesi konuları gündeme gelmiştir.

Türkiye’de görece sık görülen nadir hastalıklar açısından TBMM’de bir araştırma komisyonu kurulmuştur. Bu komisyonda “ALS, SMA, MS ve DMD ile kesin tedavisi bilinmeyen diğer hastalık türlerine” ilişkin mevcut durumun tespit edilip, tedavi ve bakım yöntemlerinin belirlenmesi, hastaların ve yakınlarının problemlerine ilişkin çözüm yöntemlerinin geliştirilmesi amaçlanmıştır.

2019 yılını içeren dönemde mevzuat çalışmaları da hızlanmıştır. Çocuklar için özel gereksinim raporu (ÇÖZGER) hakkında yönetmeliğin yayımlanması nadir hastalığı bulunan çocukların ihtiyaçlarının giderilmesi için önemli bir gelişmedir. Aynı zamanda nadir hastalıkları da kapsayan “Mükemmeliyet Merkezleri Genelgesi'nin” yayımlanması da bu alanda hizmet sunacak kurum ve kuruluşlar için önemli bileşenleri barındırmaktadır.

2020 yılına gelindiğinde ise nadir hastalıklar alanında iki önemli birimin kurulduğu görülmektedir. Bu birimler, Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü bünyesinde kurulan “Nadir Hastalıklar Birimi” ile Sağlık Bakanlığı, Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü bünyesinde kurulan “Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Dairesi Başkanlığı” olarak karşımıza çıkmaktadır.

Dünyada ve Türkiye’de nadir hastalıklar alanında 1980’li yıllarda başlayan çalışmalar kısa zamanda kapsamlı çalışmaların yapıldığı ve giderek hızlanan biçimde sürdüğü bir yapıyı gözler önüne sermektedir. Tüm bu çalışmalara rağmen nadir hastalıkların karmaşık doğası hem nadir hastalığı olan kişi hem de aile için biyopsikososyal yönden çok boyutlu sorunların yaşanmasına yol açmaktadır (Anderson vd., 2013). Çalışmanın ilerleyen bölümünde nadir hastalıkların yarattığı bu sorunlar geniş çerçeveden ele alınacaktır.

### 2.1.3. Nadir Hastalığı Olan Çocukların Yaşadıkları Güçlükler

Nadir hastalıklar doğası gereği genellikle kronik seyreden, teşhisi oldukça zor olan, tedavisi bulunmayan, yüksek sağlık harcamalarına gereksinim duyulan ve bakım gerektiren hastalıklardır. Hastalığın bu zorlu koşulları öncelikle hastalığa sahip olan bireyi doğrudan etkilemektedir. Mikro düzeyde görülen bu etkiler sonrasında sosyal çevreyle olan etkileşimlerde karşımıza çıkmaktadır. Mezzo düzey olarak adlandırabileceğimiz bu aşamada en çok etkileşimin görüldüğü “aile” ele alınmaktadır. Nadir hastalıkların aile üzerindeki etkilerini ortaya koymadan önce, bu hastalıklara sahip olan kişilerin süreci nasıl deneyimledikleri ve ne gibi sorunlar yaşadıkları konusu ön plana çıkmaktadır. Çünkü kişinin hastalık deneyimi çerçevesinde ailesiyle olan ilişkisi bu sorun alanlarından kaynaklanmaktadır. Buradan hareketle, öncelikle nadir hastalıkları olan kişilerin yaşamlarındaki güçlüklerin anlaşılmasında fayda görülmektedir.

Literatürdeki çalışmalar nadir bir hastalığı olan kişilerin tıbbi süreçler başta olmak üzere psikososyal ve ekonomik yönlerden şu noktalarda sorunlar yaşadıklarını göstermektedir:

Nadir hastalığa sahip olan bireyler tıbbi açıdan çeşitli güçlüklerle karşılaşmaktadır. Tıbbi açıdan yaşanan güçlükler aşağıdaki gibi sıralanabilir (Griggs vd., 2009; Kole ve Faurisson, 2009; Gliklich ve Leavy, 2011; Ragni vd., 2012; Goodacre ve McArthur, 2013; Thompson vd., 2014; Héon-Klin, 2017; Wangler vd. 2017; Dharssi vd., 2017; Pogue vd., 2017; Lippe, Diesen ve Feragen, 2017; Allotey, Allotey-Reidpath ve Reidpath, 2018):

- Kimi hastalıklarda hastalığın semptomlarından dolayı atak, ağrı, acı ve yorgunluk gibi fiziksel zorlukların yaşanması,
- Teşhis konulması için genellikle birden fazla sağlık merkezine ziyaretlerin yapılması,
- Teşhis konulması için gerekli olan tanı kitleri ile görüntüleme yöntemlerinin yetersizliği,
- Teşhis aşamasında bazı nadir hastalıklar için geliştirilmiş olan spesifik bir laboratuvar bulgusunun veya tanılama aracının olmaması, teşhisin gecikmesi, yanlış teşhis konulması,

- Uzman sađlık personeline ulařamama,
- Konsültasyon alamama,
- Etkin tedavilerin olmaması,
- Tedavide kullanılan yetim ilaçların çođunlukla yüksek maliyetli olması,
- Yetim ilaçların temin edilmesinde sorunlar yařanması (bu ilaçların geri ödeme listesine alınmaması, ilaç raporlarının oluřturulmasında bürokratik süreçlerin uzun olması gibi),
- Hastalık süreçleriyle ilgili bilimsel bilginin az olması,
- Bu alanda arařtırmacıların/ klinisyenlerin kısıtlı çalıřmalar yürütmeleri veya bu alanda yetiřmiř insan gücünün az sayıda olması,
- Hastalıđın yönetiminde çocukların ve aile üyelerinin tedavi protokolüne uyum sađlayamamaları,
- Nadir hastalıklara yönelik sunulan sađlık hizmetlerinin yalnızca ileri düzey uzmanlık gerektiren kuruluřlarda verilebilmesi ve bu nedenle bu hizmetlere ulařımda zorlukların yařanması,
- Sađlık hizmeti alabilmek için farklı řehirlere/ülkelere seyahatlerin gerçekteřtirilmesi,
- Kronik seyreden nadir hastalıklarda uzun süreli bakıma ihtiyaç duyulması (uzun süreli tedaviler ve rehabilitasyon hizmetlerine duyulan gereksinim),
- Sađlık hizmeti sunan profesyoneller ile hasta arasında iletiřim ve koordinasyonun sađlanmasıda güçlük yařanması,
- Epidemiyolojik verilerin bulunmaması nedeniyle nadir hastalıklarla ilgili yararlı bilgilerin sađlanmasıda engellerin bulunması,
- Pek çok ülkede bu hastalıklarla ilgili arařtırmaları destekleyecek plan, politika veya mevzuatın bulunmaması,
- Nadir hastalıklar ve yetim ilaçların tanımlandıđı bir yasal zeminin bulunmaması,
- Tedavi, rehabilitasyon, bakıma eriřimde eřiřsizlikler ve zorlukların yařanması,
- Yařam kalitesinin düşmesi.

Nadir hastalığa sahip olan bireyler psikososyal açıdan da çeşitli güçlüklerle karşılaşmaktadır. Bu süreçteki psikososyal güçlükler aşağıdaki gibi sıralanabilir (Aymé, Kole ve Groft, 2008; Kole ve Faurisson, 2009; Pak, 2017; Gumuchian vd., 2017; Bogart ve Irvin, 2017; Pak ve Duyan, 2018; Ford, O'Driscoll ve MacDonald, 2018):

- Nadir hastalıkların önemsiz olduğu yönündeki algılarla mücadele edilmesi,
- Yoğun stresin ve olumsuz duyguların ortaya çıkması (üzüntü, çaresizlik, ümitsizlik, korku, karamsarlık, suçluluk gibi),
- Depresyon ve kaygı bozukluğunun görülmesi,
- Geleceğe yönelik belirsizliğin yaşanması,
- Damgalanma,
- Başetme ve sorun çözme becerilerinde düşüş,
- Aile sisteminde çatışmalar ve iletişim sorunları,
- Sosyal izolasyon,
- Sosyal çevre tarafından sunulan psikososyal desteğin zayıf olması,
- Profesyonel ruh sağlığı hizmetlerine erişimde güçlük yaşanması,
- Beden algısı ve fiziksel görünümle alakalı kaygı duyulması,
- Tedavinin prognozu olumlu olarak etkilemeyeceğine yönelik yoğun kaygı yaşanması,
- Başkasına muhtaç hale gelmekten dolayı korku ve kaygı duyulması,
- Özkıyım düşüncelerinin veya özkıyım girişimlerinin görülmesi,
- Özellikle genetik geçişli nadir hastalıklarda hastalığın aktarılmasında kendisini sorumlu olarak görme, kendisini suçlama davranışlarının olması,
- Çocukluk döneminde görülen nadir hastalıklarda okula uyum sağlayamama, akran zorbalığına maruz kalma, öğretmenlerle hastalık ve tedavi süreçlerinin gereksinimleri hakkında müzakere edememe,
- İş hayatında sorunlar (hastalığı işverenden saklama, malulen veya erken yaşlarda emekli olarak çalışma yaşamından çekilme, işten çıkarılma korkusu yaşama gibi).

Nadir hastalığa sahip olan bireyler ekonomik açıdan da çeşitli güçlüklerle karşılaşmaktadır. Bu süreçteki ekonomik güçlükler aşağıdaki gibi sıralanabilir (Hesselgrave, 2003; López-Bastida ve Oliva-Moreno, 2010; Nolte, Knai ve Saltman, 2014: 5; Linertová, García-Pérez ve Gorostiza, 2017: 283):

- Sağlık hizmeti almak amacıyla ileri düzeyde uzmanlık gerektiren polikliniklere gidilmesi ve bu polikliniklerin çoğunlukla muayene ücretlerinden katılım payı ödemesi gerektirmesi,
- Nadir hastalıkların tedavi süreçlerinde yüksek maliyetli yetim ilaçların ve diğer tıbbi ekipmanın kullanılması,
- Sağlık hizmetlerinin kullanımında sağlık sigortası uygulaması olsa da cepten ödemelerin de yüksek miktarda olması,
- Hastalığın yarattığı yeti yitiminden dolayı bireyin iş gücü piyasasına katılmada güçlük yaşaması,
- Hastalığın yol açtığı fiziksel semptomların sağlık kuruluşu ziyaretlerine veya tedavilere olan ihtiyacı arttırması ve bu nedenle sık sık izin almanın işverenler tarafından olumlu görülmemesi; bu sebeple işten çıkarılmaların artışı,
- Nadir hastalıklar konusunda uzman sayısının az olması nedeniyle özellikle büyükşehirlerde bulunan hastanelerin ziyaret edilmesinden kaynaklanan seyahat ve konaklama giderlerinin artışı,
- Yüksek maliyetlerden dolayı profesyonel bakım personelinde hizmet alma (fizyoterapi, beslenme danışmanlığı gibi hizmetler) ve sosyal hizmetlere ulaşımında güçlük yaşama.

#### **2.1.4. Nadir Hastalıklar Aileyi Nasıl Etkiliyor?: Sorunlar ve Gereksinimler**

Nadir hastalığı olan çocukların ailelerinde hastalığın nasıl deneyimlendiği önemli bir sorun ve ihtiyaç alanı olarak karşımıza çıkmaktadır. Çünkü sosyal hizmetin ekolojik bakış açısına göre; hastalık deneyimi, yalnızca bireyi etkileyen süreçleri içerisinde barındırmamaktadır. Bu süreçler aynı zamanda bireyin ilişkide ve etkileşimde bulunduğu sosyal çevreyi de etkiler. Bu sosyal çevre içerisinde de bireyle teması en yüksek olan kişiler genellikle aile üyeleridir (Ungar, 2002).

Aile, hastalık deneyimi zemininde genellikle bakım verme rollerini üstlenen konumda bulunmaktadır. Bakım verme sürecinde aile kimi zaman sorun ve gereksinimlerin yoğun olarak görüldüğü, kimi zaman ise hastalığı deneyimleyen kişinin güçlenmesinde önemli bir yer teşkil eden bir yapı olmaktadır.

“Nadir hastalığı olan kişinin ailesinde neler oluyor?” sorusu literatürde çeşitli araştırmalara konu olmuştur. Nadir hastalıkların çoğunlukla çocukluk döneminde daha yoğun olarak görüldüğü göz önüne alındığında bu araştırmaların daha çok ailede bakım rolünü üstlenen ebeveynlerle veya yalnızca annelerle yapıldığını görmek mümkündür (Anderson vd., 2013; Merdan, 2019: 5). Kardeşlerin bu süreçte nasıl etkilendiğiyle ilgili çalışmalar ise kısıtlıdır.

Nadir hastalıkların aileyi nasıl etkilediği ile ilgili çalışmalar ailede yaşam kalitesi ve bakım verme deneyimleri üzerinde yoğun olarak durmaktadır. İlerleyen bölümlerde bu alanda yapılan çalışmalardan elde edilen bulgular aktarılacaktır.

#### **2.1.4.1. Nadir Hastalıkların Yaşam Kalitesi Üzerindeki Etkisi**

Yaşam kalitesi “toplumsal gruplar (aile, okul ve iş) içerisinde bireysel gereksinimlerin karşılanması ve temel sorumlulukların yerine getirilmesi ve bu duruma ilişkin bireysel (öznel) algı” olarak tanımlanırken (Meral, 2011); aile yaşam kalitesi aile etkileşimi, ebeveyn sorumlulukları, duygusal, fiziksel ve materyal refah unsurlarını içeren “ailenin ihtiyaçlarını karşılayabildiği koşullara sahip olabilmesi, aile üyelerinin kendileri için önemli olan şeyleri yapabilmesi ve aile üyelerinin bir aile olarak birlikte yaşamaktan zevk alması” biçiminde tanımlanmaktadır (Özmete, 2010).

Nadir hastalıkların aile üzerindeki etkisini ele alan çalışmalarda yaşam kalitesi ile ilişkili bulgulara rastlanmaktadır. Bu bulgular hem bakım veren kişilerin hem de ailenin yaşam kalitesinin nasıl etkilendiğini içermektedir.

Nadir hastalığı olan çocukların aileleriyle yapılan çalışmalarda ailenin yaşam kalitesinde düşüşün meydana geldiği rapor edilmektedir (Kim vd., 2010; Landfeldt vd., 2016; Witalis vd., 2018: 148; Miles ve Asbridge, 2019; Tejada-Ortigosa vd., 2019). Örneğin, Michalík (2014) tarafından kistik fibroz, spinal müsküler atrofi (SMA), mukopolisakkaridoz (MPS), metabolik bozukluklar grubu (MP) ve akondroplazis (ACH) tanısı olan çocuğa bakım veren ebeveynlerin yaşam kalitesinde düşüş olduğu, kişisel ve sosyal yaşamların ciddi biçimde olumsuz etkilendiği ve finansal harcamaların yükseldiği belirtilmektedir.

Nadir hastalığı olan kişilere bakım verenlerde de yaşam kalitesinin düştüğüne ilişkin araştırmalar bulunmaktadır. López-Bastida ve arkadaşları tarafından (2017) spinal müsküler atrofi (SMA) hastası olan kişilere bakım veren aile üyelerinde sağlıkla ilişkili yaşam kalitesinde düşüş görülmektedir. Patojenik CDKL5 mutasyonu olan çocuğa bakım veren 192 ebeveynle yapılan diğer bir çalışmada yine yaşam kalitesinin düştüğüne ilişkin bulgulara ulaşılmıştır (Mori vd., 2017).

Péntek ve arkadaşlarının (2016) MPS hastalığı olan ebeveynlerle yaptığı çalışmada ise bakım yükü arttıkça yaşam kalitesinde azalmanın meydana geldiği ifade edilmiştir. Phelan-McDermid Sendromlu çocukların aileleriyle yapılan çalışmada ise bu alandaki çalışmalarını destekleyen biçimde ailenin yaşam kalitesinde düşüşün olduğu ve bu ailelerin psikososyal ve ekonomik yönlerden desteklenmeye ihtiyaç bulunduğu ifade edilmiştir (Bruce, 2009). Evde ventilatör kullanarak nadir ve tedavi edilemeyen hastalıkları olan aile üyesine bakım veren kişilerde yaşam kalitesini ele alan Hwang ve arkadaşları (2014) da bakım yükü ile yaşam kalitesi arasında negatif yönlü anlamlı bir ilişkinin olduğunu rapor etmiştir.

#### **2.1.4.2. Nadir Hastalıklarda Ailenin Bakım Verme Süreci**

Nadir hastalıkların aileyi nasıl etkilediğiyle ilgili çalışmalar çoğunlukla ebeveynlerin bakım verme sürecindeki gereksinimlerine odaklanmaktadır. Çünkü ebeveynlerin çoğu için bakım verici rolü uzun yıllar boyunca devam etmektedir. Ebeveynlerin birincil amacı nadir hastalığı olan çocuğun tedavisi için karşılarına çıkan engellere ya da zorluklara uyum sağlamak, kaynaklara ulaşmak ve psikososyal yönden çocuğun gelişimini desteklemektir. Öte yandan bu süreçte ebeveynlerin kendine ve ailesine bakmak, ailedeki herkesin sağlıklı bir yaşam sürmesini sağlamaya çalışmak nihai amaçlar arasında bulunmaktadır. Bu bağlamda da ailedeki üyelerin gereksinimlerinin karşılanması için hareket etme ve fedakârlık yapma motivasyonu ön plandadır (Vitale, 2016).

Nadir hastalıkların ağırlık derecesine bağlı olarak, bakım gereksinimi de artabilmektedir. Aynı zamanda birçok nadir hastalığın genetik kökenli olması ailede birden fazla üyenin bu hastalıklara sahip olması ile sonuçlanabilmektedir. Bu durum bakım veren kişilere önemli bir yük oluştururken, uzman desteği ve hastalık hakkında bilgi eksikliği de hasta ve ailelerinin yükünü arttırmaktadır. Bakım verme sürecinde aileler bilimsel bilgi engelleri, örgütsel engeller, finansal engeller ve kişisel engeller üzere bir dizi ciddi engel ile karşılaşabilmektedir. Bunlar arasında ailelerin nadir hastalıklar uzmanlaşmış bakım hizmetlerine, sosyal ve mali destek kaynaklarına gereksinim duyması bulunmaktadır (Santos Luz, Silva ve DeMontigny, 2016; Pak, 2017).

Nadir hastalığı olan çocukların ailelerinde çeşitli gereksinimlerin olduğu araştırmalarda ortaya konulmaktadır (Anderson vd.,2013; Baumbusch vd., 2018). Literatüre bakıldığında ailede bakımın üstlenilmesi veya bakım görevinin başkasına devredilmesi, çalışma yaşamına devam edilmesi veya bakım vermek için işten ayrılma kararının alınması, sağlık harcamaları için finansman ayrılması ve bütçe yönetimi, sağlık bakımının yönetilmesi, hastalık sürecinde gerekli hallerde evde fiziksel düzenlemelerin yapılması, bakım verme sorumluluğunu almanın yanı sıra kendi fiziksel (beslenme, uyku, dinlenme gibi) ve psikososyal ihtiyaçlarının karşılanmasında yaşanan zorluklarla mücadele edilmesi gibi konular ön plana çıkmıştır (Budyeh vd., 2012; Crowe vd., 2019). Bu noktada ailelerde fiziksel, psikososyal, ekonomik ve bilgiye ulaşım gibi farklı alanlarda gereksinimlerin olduğunu görmek mümkündür. İlerleyen bölümlerde bu gereksinimlerin neler olduğu ortaya konulacaktır.

#### **2.1.4.3. Fiziksel Gereksinimler**

Ebeveynler açısından nadir hastalığı olan çocuklarının bakım ihtiyaçlarını karşılamak için gereksinim duyulan hizmetleri planlamak ve koordine etmek sürekli bir stres ve endişe kaynağı olarak görülmektedir. Bunun sonucu olarak ise ebeveynlerin kendilerine ayırdıkları zaman giderek azalmakta ve stres artmaktadır ki, bu koşullar aile üyeleri için fiziksel gereksinimler doğurmaktadır (Kerr vd., 2007). Fiziksel gereksinimler açısından nadir hastalığı olan çocuğa bakım veren ebeveynlerin kendi sağlık koşullarını göz ardı etmesi, yorgunluk, kırgınlık hissetmesi, uykusuzluk, yetersiz beslenme, iştahsızlık ve kilo verme, baş ağrısı yaşama gibi deneyimlerinin olduğu belirtilmektedir (Weng vd., 2012: 161).

#### **2.1.4.4. Psikososyal Gereksinimler**

Sosyal sorunlar bağlamında ailede izole olma, yalnızlık hissetme, aile üyelerinden, arkadaşlardan veya sağlık personelinden yeterli desteği görememe, iş ve özel hayat dengesini kuramama, benzer sorunları yaşayan ailelere ulaşamama, eş ve kardeşlerle olan ilişkilerde sorunlar yaşama gibi güçlüklerin bulunduğu ortaya konulmuştur (Anderson, Elliott ve Zurynski, 2013; Bogart ve Irvin, 2017). Bununla beraber ebeveynler yalnızca kendilerine benzer koşulları deneyimleyen diğer aileler tarafından anlaşılabilirliklerini ve bu nedenle destek gruplarına gereksinim duyduklarını ifade etmişlerdir (Palisano vd., 2010; Duffy, 2011; Eatough vd., 2013).



Bakım verme sürecindeki sorumlulukları sebebiyle kendi sosyal yaşamlarındaki aktivitelerin geri planda kaldığı, sosyalleşmek amacıyla diğer insanlarla ilişki kurmaya çalıştıklarında ise çocuklarının kullandıkları medikal ekipmanların taşınmasının veya bazı nadir hastalıklardan dolayı uygulanması gereken diyetlere dışarıda uyulmasının zor olmasından, sosyal etkinliklere katılma imkanlarının sınırlandığı belirtilmektedir (Nahalla ve FitzGerald, 2003; van Scheppingen vd., 2008; Fidika, Salewski ve Goldbeck, 2013).

Nadir hastalığı olan çocuğa bakım veren ebeveynlerin ilişkileri de bu süreçte etkilenmektedir. Bakım verme süreci, eşlerin birbirleriyle kaliteli zaman geçirme imkanlarının engellenmesine yol açmaktadır. Bu durum literatürdeki çalışmalarda evlilik doyumunun azaldığına yönelik bulgularla karşımıza çıkmaktadır (Nunnemann vd.,2012; Scannell, 2014; Pelentsov vd., 2015). Örneğin Pak ve Duyan'ın (2018) çalışmasında, Behçet ve Ailevi Akdeniz Ateşi Hastalığı olan çiftlerde evlilik doyumu ele alınmıştır. Bu çalışmada, çiftlerin hastalık sonrasında aile üyeleriyle önemli konuları daha az paylaştığı, sosyal destek mekanizmalarının zayıfladığı, aile üyeleri arasında kırgınlığın arttığı ve evlilik doyumunun azaldığı tespit edilmiştir.

Nadir hastalığı olan çocukların ailelerinde kardeşlerle olan ilişkiler de etkilenmektedir. Özellikle ebeveynler açısından nadir hastalığı bulunan çocuğun kardeşi varsa onu destekleyememe ve ihmal etme korkusu önemli bir endişe kaynağı olarak görülmektedir. Kardeşler açısından bu sürecin nasıl deneyimlendiğine yönelik araştırmalar kısıtlı olmakla beraber, bu araştırmalar kardeşlerin bakım verme sürecine aktif olarak katıldıklarını ve bu süreçte olumsuz duygusal deneyimler yaşadıklarını, ihmal edildiklerini düşündüklerini, ebeveynlerinden bekledikleri günlük yaşamdaki araçsal ve psikososyal desteği göremediklerini, kardeşlerini desteklemek istediklerini ancak bunu nasıl yapacaklarını bilemediklerini ve bu koşullarla başetmek için desteklenmeye gereksinim duyduklarını göstermektedir (Malcolm vd., 2014; Haukeland vd., 2015; Vitale, 2016).

Duygusal gereksinimler de bu süreçte aile üyeleri açısından önemli alanlar olarak görülmektedir. Nadir hastalık deneyimi sürecinde aile üyelerinin öfke, şok, beklenti kaybı, başkasını ve kendini suçlama, güvensizlik, dehşet, çaresizlik, kaygı, belirsizlik, endişe, inkâr, üzüntü, korku, hayal kırıklığı, keder, güçsüzlük, stres gibi yoğun duyguları hissettikleri rapor edilmektedir (Krabbenborg vd., 2016). Spiritüel gereksinimler açısından da hastalık deneyiminin anlamlandırılması, inanç sistemlerinin bu alanda kullanılması gibi süreçler yaşanmaktadır. Nadir hastalıklardan teşhisinin zor olması, sıklıkla yanlış teşhisin konulması, tedaviye erişimde engellerin bulunması çoğunlukla aile üyeleri için zorlayıcı olmaktadır. Bu süreç kimi aileler için depresyon ve anksiyete ile de beraber deneyimlenebilmektedir (Iorga vd., 2018).

Örneğin nadir görülen kanser tanısı alan kişilerin aileleriyle yapılan bir çalışmada bakım veren ebeveynlerin %64'ünde anksiyete bozukluğu, %14'ünde depresyon görüldüğü belirtilmiştir (Applebaum vd., 2020).

Ailelerin bilgiye duyduğu gereksinimler bağlamında konu ele alındığında, hastalığın teşhis edilmesinde sorunlar olması hem hastalık hem tedavi hakkında bilgiye ve sağlık personeline ulaşımın güç olması, ebeveynlerin 'uzman' rolünü üstlenmek zorunda kalmaları, kişinin gelecekteki sağlığı, gelişimi ve ihtiyaç duyduğu hizmetler hakkında yeterli bilgiye erişememeleri gibi güçlükler karşımıza çıkmaktadır (Hendriks vd., 2000; Aytch, Hammond ve White, 2001; Fisher, 2001).

Aynı zamanda aile üyeleri bu alanda yararlı bilgiler bulma ve kendileri için yeni olan tıp dilini öğrenme zorluğuyla karşılaştığında kendilerini yalnız ve çaresiz hissedebilmektedir. Çünkü nadir hastalıkların anlaşılması pek çok zaman güçtür ve çoğu aile durum hakkında yeterli bilgi sahibi olmaya çabalamaktadır (Glenn, 2015; Santos Luz, Silva ve DeMontigny, 2016; Johnson vd., 2016).

Nadir hastalığı olan kişinin ailesinde bilgiye gereksinim duyulan alanlardan en önemlilerinden biri uygun hizmetlere nasıl ulaşım sağlanabileceğiyle ilgilidir. Çünkü aileler genellikle nadir hastalıklar hakkında tanı ve tedaviye zor erişim sağlamak ve konsültasyon ihtiyacının ortaya çıkardığı nadir koşullarda uzman sağlık profesyonellerinden oluşan ekiplerin eksikliği ile karşı karşıya kalmaktadır (Dündar ve Karabulut., 2010). Bu alanda yapılan çalışmalar ailelerin bilgi arayışında sıklıkla interneti kullandıklarını ve aynı zamanda bu yolla ihtiyaç duydukları psikososyal desteği de uygun çevrimiçi kaynaklardan edinmeye çalıştıklarını göstermektedir (Glenn, 2015).

#### **2.1.4.5. Ekonomik Güçlükler**

Ekonomik kaygılar aile üyeleri için temel sorun alanlarından birini oluşturmaktadır. Bu alanda yapılan çalışmalarda aile üyeleri nadir hastalığı olan kişinin bakım gereksinimleri ile ilişkili önemli mali sıkıntılar bildirilmektedir (Gallo vd., 2008; Zierhut ve Bartels, 2012: 45; Anderson, Elliott ve Zurynski, 2013).

Nadir hastalıklar teşhis ve tedavi hizmetleri açısından cepten ödemelerin yüksek olduğu bir alandır. Bu alanda Süt ve arkadaşlarının Behçet Hastalığının maliyetini ele aldıkları çalışma (2006) hastalığın teşhisi için gerçekleştirilen tetkikler, yetim ilaçlar için yapılan harcamalar, doktor kontrolleri, hastanede yatış için yapılan masraflar ve hastaneye geliş-gidiş harcamaları iş gücü kayıpları açısından ele alınmıştır. Buna göre her hasta için yıllık ortalama maliyet 3226 dolar olarak bulunmuştur.

Nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan yetim ilaçların yüksek maliyetli olmasının yanı sıra bu ilaçların ithal olmasından kaynaklanan erişim sorunları bulunmaktadır. Bu ilaçların sağlık sigortası kapsamında geri ödeme listesine alınmaması durumu aile için katastrofik sağlık harcamalarının<sup>8</sup> gerçekleştirilmesine yol açmaktadır. Çünkü bu ilaçların araştırma-geliştirme süreçleri oldukça zaman alıcı olup, piyasa arzı düşüktür. Bu nedenle bu ilaçların üretimi kısıtlıdır. Hükümetlerin bu ilaçların geri ödeme kapsamına alınmasındaki tutumu ise çoğunlukla olumsuz olmaktadır (Özbek, 2018; Bülbül, 2019).

Nadir hastalıklara yönelik sağlık hizmetlerinin sunumu için gerekli merkezlere erişim de ekonomik olarak güçlükler yaratmaktadır. Örneğin bu alanda hizmet sunan merkezler belli başlı şehirlerde bulunduğu için aileler buldukları illerden başka bir bölgeye sağlık hizmeti almak için gitmek zorunda kalmaktadır. Bu nedenle, aileler için ortaya çıkan ekonomik yük daha da artmaktadır (Pak ve İnce, 2017).

Nadir hastalığı olan çocukların günlük bakım gereksinimleri nedeniyle, özellikle anneler evde kalmak ve bakım vermek için çalışma saatlerini azaltmak veya tam zamanlı çalışmayı bırakmak zorunda kalmaktadır (Santos Luz, Silva ve DeMontigny, 2016). Bu durum tıbbi harcamaları karşılamak için çalışan babalara ek bir yük getirmektedir (Goble, 2004). Öte yandan nadir hastalığa sahip olan bireyler de hastalığın semptomları nedeniyle çalışma yaşamına girmekte güçlük yaşayabilmektedir. Bu durum da aile için gelirden düşüşe sebep olmaktadır.

Nadir hastalıklar aile sistemi için fiziksel, psikososyal ve ekonomik yönlerden can yakıcı sorunlar yaratmaktadır. Hastalığın bu zorlu koşulları karşısında ailenin gelen taleplere yanıt verebilmesi, ihtiyaçları karşılayabilmesi; başka bir deyişle bir sistem olarak dengesini koruyabilmesi ve varlığını sürdürebilmesi gereklidir. Ailenin bu güç koşullara meydan okuyabilmesinde “aile yılmazlığı” kavramı ön plana çıkmaktadır. İlerleyen bölümde ‘aile yılmazlığı’ kavramı detaylı olarak aktarılmaktadır.

---

<sup>8</sup> Katastrofik sağlık harcaması; “cepten yapılan sağlık harcamalarının, hane halklarının temel yaşam ihtiyaçlarını karşılamalarını sağlayan harcamaları belirli bir oranda aşması durumunda” ortaya çıkmaktadır.

## 2.2. AİLE YILMAZLIĞI

Sosyal hizmet mesleği mikro, mezzo ve makro alanlarda gerçekleştirdiği müdahaleler çerçevesinde müracaatçıların yaşadıkları sorunların çözülmesinde, hak temelinde ihtiyaçlarının giderilmesinde, başkalarına muhtaç olmadan yaşamalarında ve güçlenerek özgürleşmelerinin sağlanmasında ön plana çıkmaktadır.

Sosyal hizmetin mezzo düzeyde odağına aldığı temel müdahale alanlarından biri ailelerin stresli yaşam olayları karşısında yaşadıkları sorunların çözülmesi, ailenin güçlendirilmesi, uyumun yeniden sağlanması ve başetme mekanizmalarının geliştirilmesidir. Bu çalışmalar sosyal hizmetin hem koruyucu önleyici hem iyileştirici-geliştirici hem de rehabilite edici rolleri kapsamında gerçekleştirilmektedir (Duyan, 2003). Bu noktada özellikle stresli yaşam olaylarında ailelerin kriz durumlarını nasıl algıladıkları ve kriz durumunda nasıl tepkiler verdikleri müdahalelerin biçimini etkilemektedir (Duyan, 2012). Sosyal hizmet uygulamalarına bakıldığında ailelerin farklı krizler karşısında farklı tepkiler verdikleri görülmektedir (Black ve Lobo, 2008). Örneğin bazı aileler kriz olayları veya stresli koşullar karşısında paramparça olmaktadır. Bu aileler yoğun kaygı, çökkün duygu durumu, hüzün gibi duygusal tepkiler vermekte ve aile üyeleri arasındaki ilişkiler zayıflamaktadır. Öte yandan bazı aileler krizler karşısında daha güçlü kalabilmekte ve bu durumla baş edebilmektedir (Roberts, 2005: 21). Zorlayıcı yaşam olayları karşısında kişilerin ve ailelerin başa çıkma kabiliyeti olarak psikolojik yılmazlık, dayanıklılık, esneklik, sağlamlık (*resilience*) gibi farklı biçimlerde ifade edilen kavram setleri kullanılmaktadır (Işık, 2016).

Bu bölümde öncelikle yılmazlık kavramının tanımı ve genel çerçevesi sunulacak, sonrasında yılmazlığı etkileyen riskler ve koruyucu faktörler ele alınacaktır. İlerleyen kısımlarda ise ailenin stres karşısında başetme yollarının altını çizen aile yılmazlığı (*family resilience*) kavramı üzerinde durulacaktır.

### 2.2.1. Yılmazlık Kavramı

İnsanlar yaşamları boyunca savaş, göç, yoksulluk, şiddet, afet ve hastalık gibi pek çok zorlu yaşam olayını deneyimlemektedir. Ancak aynı zamanda bu olaylar karşısında bazı insanlar başetme gücü bulup; bu zorlukları aşarak yeniden ayağa kalkabilir, bazıları ise bunu başaramaz. ‘Krizlerin ve yaşamdaki güçlüklerin üstesinden gelme’ durumunu açıklayan bir kavram bulunmaktadır. Bu kavram, psikolojik yılmazlık, esneklik, direnç gibi anlamlara gelen Latince’de “*Resiliense*” ve “*Resiliere*”; İngilizce ’de “*Resilience*” olarak ifade edilen kavramdır. Bu çalışmada kavram, “yılmazlık” olarak ifade edilecektir.

Yılmazlık kavramı psikolojik yönden dayanıklılık, baş edebilme, toparlanabilme ve yeniden ayağa kalkabilme gücü anlamında ilk kez 1674 yılında tanımlanmıştır. Bu kavramın oluşturulmasında Latince 'de gerilen yayların yeniden eski halini alabilmesi ve önceki halini koruyarak bozulmadan hayatına devam edebilmesi anlamında “*Re-saliere*” sözcüğü kullanılmıştır (Fletcher ve Sarkar, 2016).

Yılmazlık ile ilgili araştırmalardan ilki 1970’li yılların sonlarında Emmy Werner tarafından ortaya konulmuştur. Bu tanımlamanın ortaya çıkışında “Kauai Çocukları” başlıklı araştırmada (1982) Hawaii’de yaşayan 698 çocukla gerçekleştirilen çalışmanın etkisi bulunmaktadır. Bu araştırmada perinatal strese ve kronik yoksulluğa maruz kalan, ebeveynlerinde çeşitli psikopatolojiler bulunan bir aile ortamında yetişen çocuklar kırk yıl boyunca izlenmiştir (Werner, 1993: 81). Bu çalışmanın sonucunda ise çocukların üçte birinin yaşadıkları sorunları çözmede daha başarılı oldukları gözlemlenirken, diğerlerinin yüksek risk taşıdığı görülmüştür. Buna göre güvenli bağlanma örüntüsü, mizahın kullanımı, yardım almaya istekli olma ve maneviyat yılmazlığın gelişmesinde önemli koruyucu etkenler olarak raporlanmıştır (Werner, 1995).

Yılmazlık alanındaki çalışmalar Werner’in bu araştırmasının çok daha ötesine uzanmış ve pozitif psikolojide, logoterapide ve varoluşsal psikoloji çalışmalarında yeni bir alanın ortaya çıkmasına yol açmıştır. Bu bağlamda Viktor Frankl’in öncülüğünde bir akım oluşturulmuştur. Frankl, yılmazlık araştırmalarında bir mihenk taşı olarak görülse de kendisi bu durumu doğrudan bu kavram setiyle ifade etmemiştir. Ona göre yılmazlık (1997), “insanın yaşamak için bir nedeni varsa, her şeye katlanmasındır”. Başka bir deyişle yılmazlık “Ruhun meydan okuma gücüdür.” İnsanın Anlam Arayışı isimli eserinde yılmazlığa vurgu yapan Frankl’a göre (2020) bir hayatta acı veren bir durum varsa hayat anlamlıdır. İnsanlar da acıya rağmen yaşamaya “evet” diyorsa o halde hayat da savaşmaya değerdir. Tüm bunların sonucu olarak da hayat, acı çekerken anlamlıdır ve acı, umutsuzluk olarak yorumlanmamalıdır. Her insan acı karşısında kendi başetme hedefini koymalı ve bunu gerçekleştirmelidir.

Yılmazlık alanında yapılan çalışmalar yıllar içerisinde artmıştır. Bu çalışmalarda yılmazlık kavramı açıklanırken sıkıntılı ve zor durumlarda ayakta kalabilmek, başa çıkabilmek, gelişen olaylara uyum sağlayabilmek, esenlik içinde daha iyiye doğru yola devam edebilmek, güç koşulları aşabilmek için iyimser olmak, zor durumlardaki iyi yönleri görebilmek, duygularından korkmamak, vücudun verdiği tepkileri fark edebilmek, hayatta kalmak için sürekli mücadele edebilmek, acıyı öğretici olarak görmek, kişisel çabalarıyla krizden çıkabilmek, krizlerden çıktığında ise farkında olmadığı güç ve yeteneklerini görebilmek gibi durumlar tanımlanmaktadır (Bonanno, 2004; Earvolino-Ramirez, 2007: 73-82; Leipold ve Greve, 2009; Siebert, 2013: 18).

Tüm bu tanımlar 2015 yılında Amerikan Psikoloji Birliği (*The American Psychological Association (APA)*) tarafından daha geniş bir çerçeveye alınmış ve yılmazlık “Zorluk, travma, tehdit, trajedi ve önemli stres kaynakları karşısında oluşan koşullara iyi uyum sağlama süreci” olarak tanımlanmıştır.

Yılmazlıkla ilgili çalışmalarda, bu özelliğin geliştirilebileceği üzerinde durulmakta ve kişinin yılmaz (*resilient*) olabileceği vurgulanmaktadır. Aynı zamanda doğuştan gelen beceriler, yetiştirme tarzı, genetik faktörler (beyin kimyası ve kendilik/ ego yapısı olarak ruhsal alt yapı) ile aile, arkadaş ve toplumla olan ilişkilerde destek görebilmenin yılmazlık üzerinde etkili olduğu bulunmuştur. Kısacası yılmaz kişilik özelliği doğuştan veya öğrenilen unsurları barındırmakta ve zaman içerisinde geliştirilebilmektedir.

Bu özellik zorluklar karşısında kişinin koruyucu kalkanı; yani ruhun bağışıklık sistemi olarak işlev göstermektedir (Seçkin ve Hasanoğlu, 2016: 34). Bununla beraber kişi hayatın her alanında aynı yılmazlık tepkilerini göstermeyebilir. Başka bir deyişle kişi bir alanda yaşadığı zorluklar ile daha kolay biçimde başa çıkarken, başka bir alanda bunu başaramayabilir. Bu bağlamda da çeşitli koruyucu faktörler ve riskler tanımlanmaktadır.

Yılmazlık koruyucu faktörler ve risklerin karşılıklı olarak etkileşiminden meydana gelen dinamik bir süreçtir. Bu süreçte koruyucu faktörler yılmazlığı destekleyerek zorlu yaşam olayları karşısında güçlenmeyi sağlarken; riskler kişinin kırılganlığını artırarak zararlı etkilerle baş edebilme gücünü azaltmaktadır.

Yapılan çeşitli çalışmaların sonucunda yılmazlıkla ilişkili mikro, mezo ve makro düzeyde risklerden ve koruyucu faktörlerinden söz etmek mümkündür (Dyer ve McGuinness, 1996; Masten ve Reed, 2002; Ellis vd., 2017):

**Çizelge 3. Mikro, Mezzo Ve Makro Düzeylerde Yılmazlığı Etkileyen Çeşitli Koruyucu Faktörler ve Riskler**

Düzyey	Koruyucu faktörler	Riskler		
Mikro (Bireysel risk faktörleri)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Gelişmiş bilişsel ve iletişimseel beceriler</li> <li>Yüksel akademik başarı</li> <li>Benlik saygısının ve özdeğerinin yüksek olması</li> <li>İyimserlik</li> <li>Yaşamını kontrol edebilme duygusu</li> <li>Mizahı kullanabilmek</li> <li>Problem çözme becerilerinin gelişmiş olması</li> <li>Empati yapabilmek</li> <li>Sorumluluk alabilmek</li> <li>Yardımsaver olmak</li> <li>Paylaşmayı sevmek</li> <li>Etik davranmak</li> <li>Hayatın bir anlamının olduğuna inanmak</li> <li>Maneviyat</li> <li>Şükretmek</li> <li>Geleceğe dair umut taşımak</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Adölesan gebelik</li> <li>Prematüre doğum</li> <li>Zor mizaç</li> <li>Utangaç kişilik</li> <li>Düşük zekâ seviyesi</li> <li>Hastalıklara sahip olmak</li> <li>Madde/ alkol kullanımı</li> <li>Akademik başarısızlık</li> <li>Dışadönüklük</li> </ul>		
	Mezzo (Ailesel risk faktörleri)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Ebeveyn- çocuk ilişkisinin olumlu olması</li> <li>Destekleyici aile içi ilişkilerin varlığı</li> <li>Ailede düzenli gelirin bulunması</li> <li>Yüksek sosyoekonomik ve eğitimsel düzey</li> <li>Koşulsuz sevginin varlığı</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Destekleyici ilişkinin olmadığı kalabalık aileler</li> <li>Çocukların yaş aralıklarının iki yıldan az olması</li> <li>Ebeveynlerin hastalıklara sahip olması</li> <li>Ailede madde kullanan birinin olması</li> <li>Ailede suç öyküsünün bulunması</li> <li>Evlat edinilmek</li> <li>Ebeveynlerin boşanması</li> <li>Ailede üyesinin kaybı</li> <li>Tek ebeveyne sahip olma</li> <li>Aile içi şiddetin olması</li> <li>İhmal/ istismar</li> </ul>	
		Makro (Çevresel risk faktörleri)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Sosyal çevre ile olumlu ilişkiler</li> <li>Olumlu toplumsal destek</li> <li>Olumlu okul ilişkileri</li> <li>Olumlu arkadaş desteği</li> <li>Olumlu bir rol modelinin (mentörlerin) olması</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Yoksulluk</li> <li>Savaş</li> <li>Göç</li> <li>Şiddet/ istismarın varlığı</li> <li>Evsizlik</li> </ul>

Koruyucu faktörler ve risklerden görülebileceği üzere, yılmazlık yalnızca birey ile ilişkili bir husus değildir. Yılmazlık, hem ailede hem de sosyal çevrede yaşanan zorluklarla başa çıkılabilmeye ‘güçlülere meydan okumak’ için önemli bir alandır. Bu çalışmanın ilerleyen bölümünde aile yılmazlığı kavramına geniş bir perspektiften yaklaşılmaktadır.

### 2.2.2. Aile Yılmazlığı Kavramı

Yılmazlık kişilerin karşılaştıkları zorluklara dayanma, refah duygusu<sup>9</sup> ile fonksiyonel yaşamlara devam etme kapasitesidir. Sosyal hizmetin temel nirengi noktalarından biri olan sistem yaklaşımına göre sistemin sağlıklı biçimde devam edebilmesi için sorunlarla başa çıkma stratejilerini güçlendirmesi gereklidir. Bu süreç aileyi ilgilendirdiğinde ise “aile yılmazlığı” (*family resilience*) gündeme gelmektedir.

Aile yılmazlığı, bireysel anlamdaki yılmazlık görüşünün ötesinde fonksiyonel bir birim olarak ailede “ilişkisel yılmazlığa” odaklanan aile sistemini değerlendirme ve müdahale etme düzeyine vurgu yapan bir kavramı içermektedir (Walsh, 1996). Sistem bakış açısını içeren bu görüş, ailenin yıkıcı bir deneyimle nasıl karşı karşıya geldiğini ve bu sürecin nasıl yönetildiğini, stresle nasıl başa çıkabildiğini, sistemin yeniden etkili bir şekilde nasıl düzenlediğini ve tüm bu süreçlerde ailenin nasıl etkilendiğini anlamayı sağlar. Bir başka deyişle, ailenin normal işleyişine ilişkin anlayışı genişleten aile yılmazlığı kavramı, ailelerin krizleri ve kalıcı stresleri aşmalarını sağlayan kilit süreçleri tanımlamak ve güçlendirmek için yararlı bir çerçeve sunar. Bu çerçeve, aile sistemindeki değişimin anlaşılması için odağı bireysel özelliklerden ziyade, ekolojik ve gelişimsel bağlamda anlaşılması gereken etkileşimli süreçlere kaydıran sistemik bir bakış geliştirilmesini sağlar (Walsh, 2003a: 399).

Aile sistemi pek çok gelişimsel ve durumsal kriz ile olumsuz yaşam olayını deneyimleyebilmektedir. Bu süreçlerde bazı aileler paramparça olurken, diğerleri bu süreci güçlenerek atlatabilmektedir. Yılmazlığı yüksek olan bu aileler, zorlu yaşam olayları karşısında direnebilen, baş edebilen, bu olayların ardından ilişkilerini geliştirebilen; duygusal bağlarını zenginleştiren, krizleri ve uzun süreli sıkıntıları aşabilen, yaşamın zorluklarına ve risklerine karşı başarılı bir şekilde uyum sağlayabilen; sağlıklı aile fonksiyonlarını sürdürebilen ve bu zorlu süreçlerden güçlenerek çıkabilen ailelerdir (Walsh, 1996; Patterson, 2002; Walsh, 2003b: 18).

---

<sup>9</sup> Refah duyguları aşk, sevgi, hoşgörü, mutluluk ve sevinç, neşe gibi tepkiler; pozitif ve destekleyici tepkileri içermektedir.



### 2.2.3. Sosyal Hizmet Uygulamalarında Aile Yılmazlığı

Aile yılmazlığı kavramı, sosyal hizmet mesleğinin benimsediği hem ekosistem yaklaşımı hem de güçlendirme yaklaşımı ile yakından ilişkilidir. Bu perspektif, yaşamın zorlukları karşısında aileyi hasar gören bir yapı olarak ele almaktan ziyade, ailenin güçlü yanlarına odaklanarak onarım potansiyelini keşfetmeye çalışır. Bu yaklaşım hem aile üyelerinin her biri için hem de bir bütün olarak ailenin sıkıntılar karşısında işbirlikçi çabalar geliştirilebileceği inancına dayanmaktadır. Aile yılmazlığına dayanan bir müdahale çerçevesinin kullanılması özellikle koruyucu-önleyici çalışmaların gerçekleştirilmesinde etkilidir. Sosyal hizmet müdahalelerinde aile sistemi için yüksek riskli durumlarda aile yılmazlığının güçlendirilmesi sorunlar ortaya çıkmadan önce kullanılması için bir araç niteliğindedir.

Sosyal hizmet ve aile yılmazlığı perspektifinin ortaklaştığı bir diğer alan ise aile sistemlerinin biricik olduğu yönündeki anlayıştır. Aile yılmazlığı, ailenin işleyişini sosyal bağlamda ve çeşitli taleplere yanıt verebilme noktasında meydana okumakla ilişkilendirir. Aynı zamanda ailenin bulunduğu yaşam döngüsündeki yerini ve değişime uyum sağlama becerisini içeren gelişimsel bir bakış açısını da göz önüne alır. Bunlarla beraber ailenin yaşadığı yoksulluk, şiddet, hastalık, kayıp, ilişkisel sorunlar gibi çok boyutlu ve farklı zorluklarla nasıl başa çıktığı, bireysel ve ailevi iyileşme için çok önemlidir (Walsh ve McGoldrick, 2013). Bu zorluklar aile sistemi tarafından farklı başa çıkma mekanizmaları kullanılarak aşıyor olabilir. Aile yılmazlığı, zorluklarla başa çıkmada etkili olan süreçlerin birbiriyle farklılık gösterebileceğini kabul etmektedir. Buradan hareketle her bir aile kendine has özellikleri, kaynakları, sınırlılıkları ve dinamikleriyle biricik olarak kabul edilir. Bu nedenle her aile için geçerli olarak kabul edilen tek bir aile yılmazlığı modeli yoktur.

Aile sistemi hem içsel hem de dışsal çeşitli unsurların etkileşimiyle beraber sürekli değişim halindedir. Bu değişim şüphesiz aile yılmazlığı üzerinde de etkili olmaktadır. Sosyal hizmetin değişimi ve dönüşümü esas aldığı göz önünde bulundurulduğunda, aile yılmazlığı kavramıyla ilişkili olduğu görülebilmektedir. Aile yılmazlığı çerçevesinde de aile sistemi güçlükler karşısında sağlıklı biçimde fonksiyon gösterebilmek için değişimini sürdürmektedir (Walsh, 2002).

Aile yılmazlığı kavramı aile terapisi alanında ortaya çıktığı günden beri ailelerle yapılan çalışmalarda güçlendirici özelliğiyle ön plana çıkmıştır. Aynı zamanda süreç içerisinde de çeşitli teorisyenler tarafından da geliştirilmiştir. Bir sonraki bölümde aile yılmazlığı kavramının tarihsel bakış açısıyla teorik yönünün nasıl geliştiği ele alınacaktır.

### 2.2.4. Tarihsel Gelişim Perspektifiyle Aile Yılmazlığı Modelleri

Aile yılmazlığı teorisinin gelişiminde yirminci yüzyılın başlarından günümüze uzanan çalışmaların yapıldığı görülmektedir. Bu çalışmaları erken dönemde Roller-Coaster Fenomeni, sonrasında ise Hill'in ABCX Modeli, Mccubbin ve Mccubbin'in Çift ABCX Modeli, Aile Uyumu ve Uyum Tepkisi Modeli (FAAR Modeli), Aile Uyumu ve Adaptasyonunda Yılmazlık Modeli ile Walsh'un Aile Yılmazlığı Modeli olarak sıralamak mümkündür.

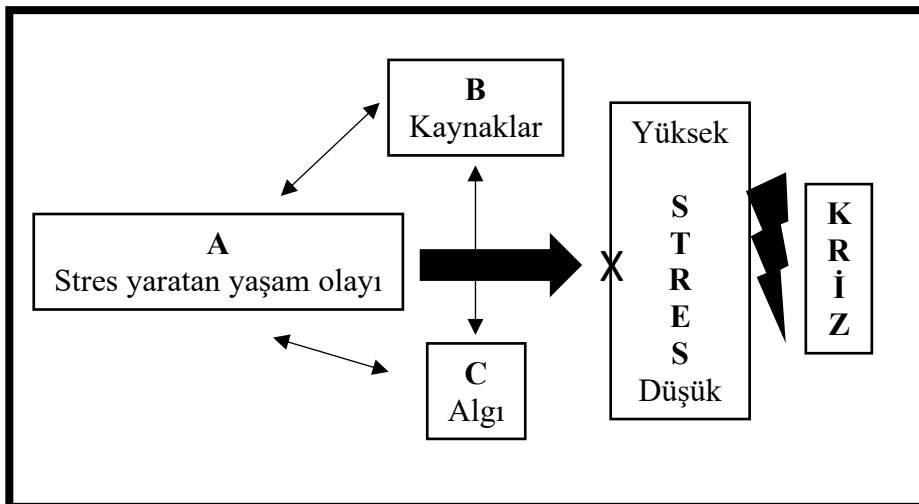
#### 2.2.4.1. Roller-Coaster (Lunapark Hız Treni) Fenomeni

Aile terapisinde aile yılmazlığı kavramının kullanımının 1930'lu yıllara dayandığı görülmektedir. Bu dönemlerde işsiz olan erkeklerin evi geçindirmedi zorluk yaşamaları ve bu zorluğun ailede bir depresyona yol açtığı ifade edilmiştir. Bu süreçte aile, statü ve rol değişikliği, üyeler arasında çatışma, geçim sağlayamama gibi krizler yaşamaktadır. Aile yılmazlığı kavramı ilk kez bu koşullar altında ailedeki hem duygusal hem de ekonomik sürecin nasıl yönetildiğiyle ilişkili olarak ortaya konulmuştur. Bu çalışmaların sonucunda ailelerin krize uyum sağlamak için tıpkı bir lunaparkta bulunan roller-coaster profilini izledikleri düşünülmüştür. Buna göre aileler sırasıyla düzensizlik, iyileşme ve yeniden yapılanma aşamaları ile sistemin devamlılığını sağlamaktadır (Becvar, 2012: 15).

#### 2.2.4.2. Hill'in ABCX modeli

1940'lı yıllarda aile yılmazlığıyla ilgili teorilerin geliştirilmesinde en büyük katkı Hill'in (1949) aile yılmazlık teorisi ve araştırmasının ortaya çıktığı temel referans noktasına dayanmaktadır. Hill yaptığı araştırmada savaş nedeniyle ayrılan ve yeniden birleşen ailelerin bu sürece nasıl uyum sağladığını ele aldığı araştırmayı 135 aile ile yürütmüştür. Bu çalışmanın sonucu olarak Hill (1949) "ABCX modeli" adını verdiği bir aile yılmazlık modeli oluşturmuştur (Şekil 3):

Şekil 3. Aile Yılmazlığında ABCX Modeli

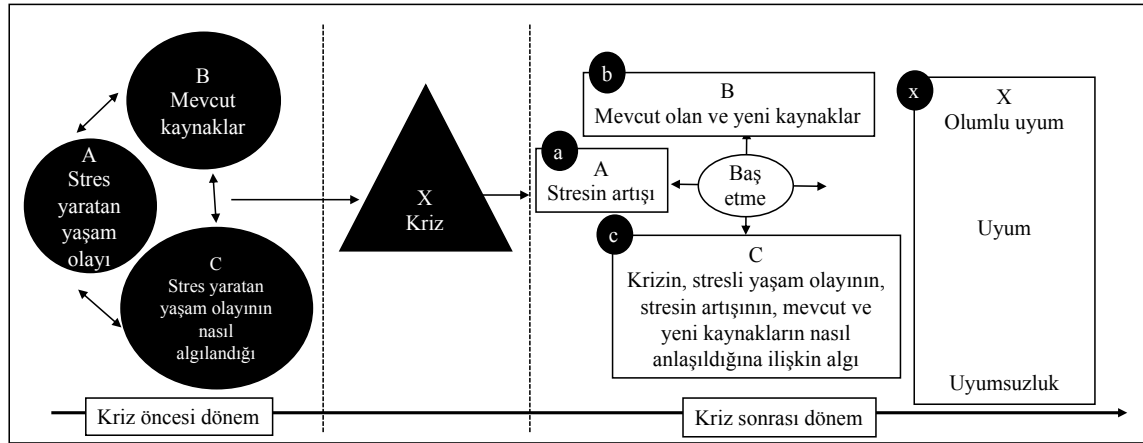


Bu model kriz yaratan olay veya stres, ailenin krizi karşılama kaynakları, ailenin olayı algılama ve kontrol edebilme biçimi, ailenin yapısı ile değerleri arasındaki etkileşimi ortaya koymaktadır. ABCX modeli aile terapisi alanındaki çalışmaları aile yılmazlığının geliştirilebilme imkânı olduğunu göstermesi açısından değerlidir.

#### 2.2.4.3. McCubbin ve McCubbin'in Çift ABCX Modeli

Hill'in ortaya koyduğu model 1970'li yıllara kullanılmıştır. 1970'li yıllarda ise McCubbin ve McCubbin tarafından bu modelin geliştirilmesine yönelik çalışmalar yürütülmüştür. Çünkü krizlerle başetmede ABCX modeli kapsamında değerlendirilebilecek daha fazla faktör olduğu, ailelerin zaman içerisinde aynı anda birden çok stres faktörüyle karşılaşabildiği, bu stresin ailede birikebildiği, ailenin makro unsurlar dahil olmak üzere (politika, program ve hizmetler gibi) daha fazla kaynağa gereksinim duyabildiği, ailelerin değişim gerektiren bir kriz durumuyla karşı karşıya kaldıklarında değerlendirilmeleri için daha fazla kritere ihtiyaç duyulduğu ortaya konulmuştur. Bununla beraber krizle karşı karşıya olan ailelerin duruma uyum sağladıkları ve daha önce var olandan farklı bir aile durumu yarattıkları ifade edilmiştir. Tüm bu gerekçelerden dolayı ailenin bir krize uyum sağlamasını kolaylaştıran faktörleri -özellikle başa çıkma ve sosyal destek- vurgulayan yeni bir *Çift ABCX modeli (Double ABCX Modeli)* geliştirilmiştir (McCubbin ve Patterson, 1983).

#### Şekil 4. Aile Yılmazlığında Çift ABCX Modeli



Kaynak: McCubbin ve Patterson, 1983.

Bu modelin temel varsayımı çoğu ailenin krizden kurtulduğu ve hatta bazılarının krizden önce olduğundan daha esnek ve daha güçlü bir yapı meydana getirmesi olmuştur. Bu fırtınalı kriz döneminden sonraki güçlüğü aşamayı tanımlayan kavram ise "denge" olarak ifade edilmiştir.

#### 2.2.4.4. Aile Uyum ve Uyum Tepkisi Modeli (FAAR Modeli)

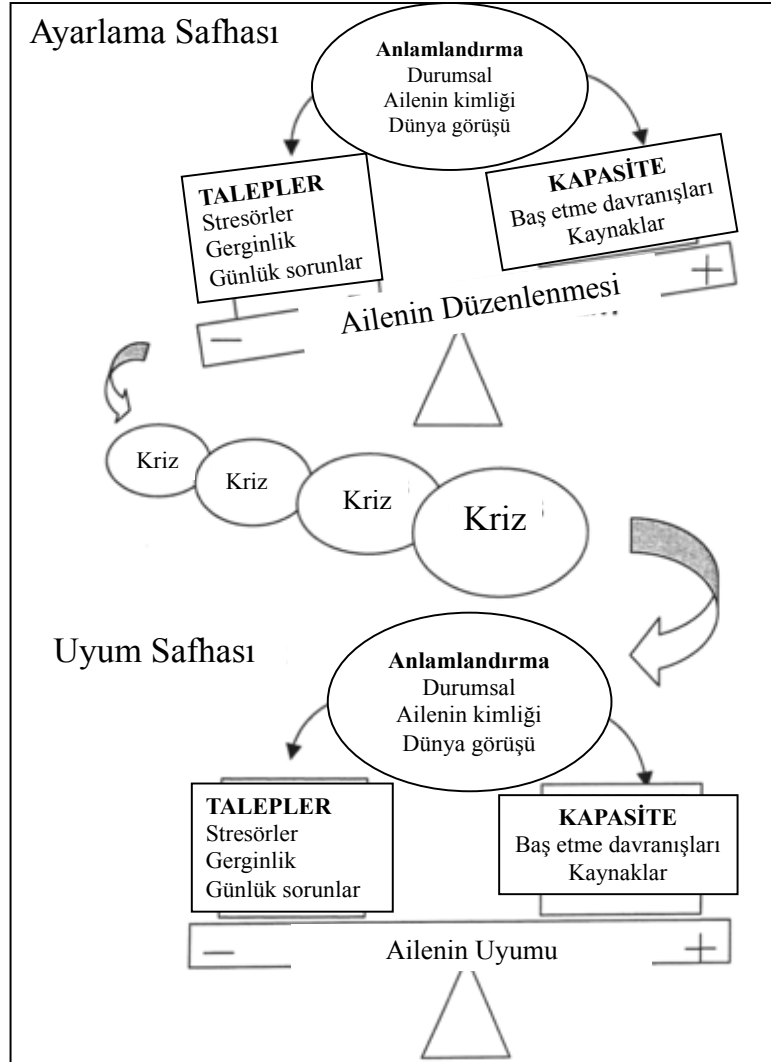
McCubbin ve McCubbin tarafından geliştirilen yeni ABCX Modeli, 1983 yılında McCubbin ve Patterson tarafından güncellenmiştir. Bu yeni model “Aile Uyum ve Uyum Tepkisi Modeli” (*The Family Adjustment and Adaptation Response (FAAR) Model*) olarak adlandırılmıştır. FAAR modeli ailenin taleplerini ve kaynaklarını dengeleme çabasında yer alan süreçleri açıklayan revizyonlar getirmektedir. FAAR modeline göre aile yılmazlığının temel dinamikleri şunlardır:

- Stres veya krizin doğası, aile sisteminde bir değişikliği gerektirir
- Taleplerin niteliği, sayısı ve süresi ailenin mevcut kaynaklarını tüketmektedir.
- Daha önce çözülmemiş sorunların sayısı ve sürekliliği ailenin kaynaklarını azaltmaktadır.
- Ailenin yetenekleri ve kaynakları temel olarak talepleri karşılamak için yetersiz veya az gelişmiş olabilir.
- Aile, krize izin vererek ya da bunları kolaylaştırarak aile biriminde yapısal değişiklikler yapma fırsatını değerlendirmektedir (Patterson, 1988).

FAAR modeli başa çıkma sürecinin aile stres teorisine entegre edilmesini, uyarlanabilir başa çıkma stratejilerini, ailenin stres sürecinde geliştirdiği yılmazlık aşamasını, bu süreçteki yeniden yapılanma aşamasını, aileden üyeye denge kavramını ve aileden topluma uyum aşamasını içermektedir (Patterson, 2002).

FAAR modeline göre aile yılmazlığı süreci şu şekilde gerçekleşmektedir: İlk kez bir krize (stres etkeni) maruz kaldıklarında, aileler strese karşı tepki göstermeye veya ailede ayarlamalar yapmaya direnç gösterirler. Bu durum ailede krize yol açan bir uyumsuzluk durumu getirir. Bu da ailenin değişim talebini artırarak, ailenin yeniden yapılandırılmasının başlamasına yol açar. Bazen bazı aile üyeleri yapılan değişiklikleri desteklemez ve talepler iyi yönetilmez, bu da aile içinde düzensizlik ve kopukluk eğilimine yol açar. Bu tür bir düzensizlik, istikrar ve tutarlılık düzeyinin yanı sıra üyeden aileye ve aileden aileye dengeyi sağlamaya yönelik ek değişiklikler için zemin hazırlar (Patterson, 1988).

Şekil 5. Aile Uyumu ve Uyum Tepkisi Modeli (FAAR Modeli)



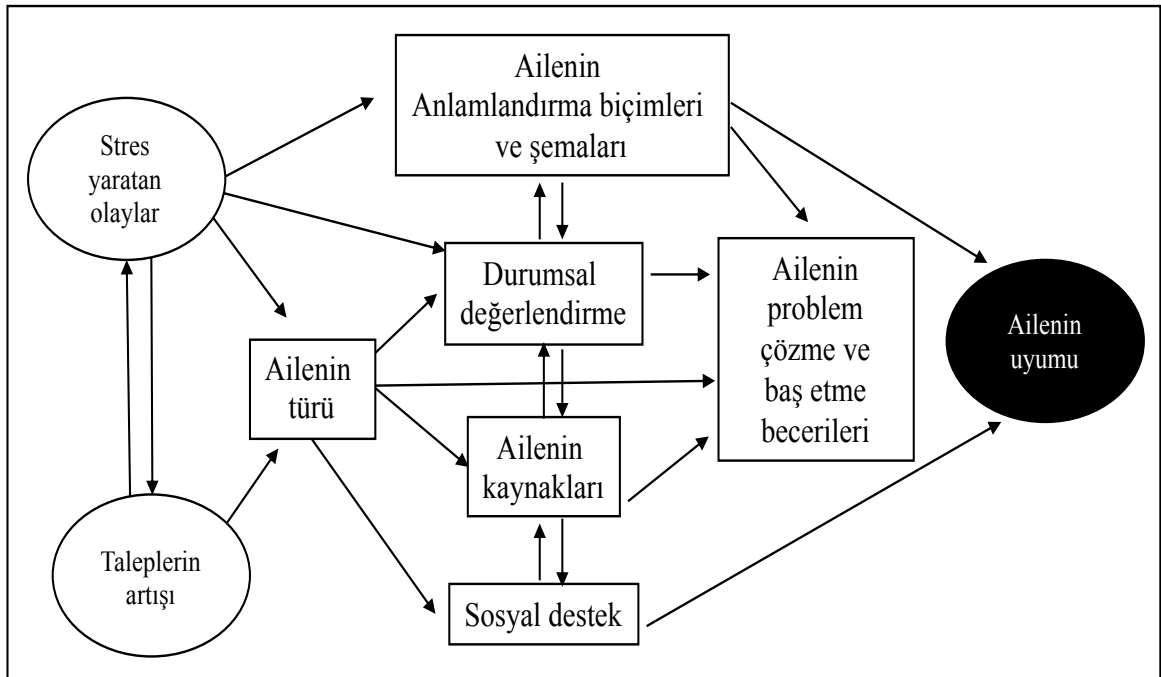
Kaynak: Patterson, 1988.

FAAR Modeli 1989 yılında T-Double ABCX Modeli adıyla yeniden güncellenmiştir. Bu yeni model çerçevesinde, aile işlev bozukluğunun kriz durumuna adaptasyonu ve iyileşmeyi teşvik etmede olumlu faktörler olarak değerlendirilmesinin önemi vurgulanmıştır. Bu güncellemede aile yılmazlığına etkisi olduğu düşünülen aile tipolojileri, aile yaşam döngüsü perspektifi, ailenin direnç kaynakları, ailede problem çözmeye yönelik iletişim ve ailenin adaptasyonu göz önüne alınmıştır (Patterson, 2002).

### 2.2.4.5. Aile Uyumu ve Adaptasyonunda Yılmazlık Modeli

FAAR Modeli ilerleyen yıllarda “Aile Uyumu ve Adaptasyonunda Yılmazlık Modeli” geliştirilmiştir (McCubbin ve McCubbin, 1996). Bu modele göre aileler, özellikle değişim zamanlarında uyum ve dengeyi sağlamaya ve sürdürmeye çabalamaktadır. Değişim, dengesizliği ve bazı durumlarda uyumsuzluğu getirir. Bazı aileler veya aile üyeleri değişimi güvence altına almak için dengesizlik yaratabilir. Bir stres etkeni tarafından bir aileye yöneltilen talepler, aile sisteminde değişiklik yaratma potansiyeline de sahiptir. Bazı stres faktörleri, aile yaşam döngüsünde ailelerin genellikle yaşadığı gibi normatiftir (Walsh ve McGoldrick, 2013). Normal olmayan stres faktörleri (örneğin, doğal afetler, aile üyelerinden birinin kaybı gibi), aileler için normatif stres faktörlerinden daha fazla stres yaratma eğilimindedir. Bir stresörün şiddeti, aile sisteminin istikrarını ne ölçüde tehdit ettiğine, ailenin işleyişini bozduğuna, ailenin kaynaklarını ve yeteneklerini azaltma eğilimine bağlıdır.

**Şekil 6. Aile Uyumu ve Adaptasyonunda Yılmazlık Modeli**



Kaynak: McCubbin ve McCubbin, 1996.

Bu modelde FAAR modeline aile yılmazlığını etkilediği düşünölen ařağıdaki alanlar eklenmiştir:

- (1) Ailenin yeni kořullara iliřkin adaptasyonunun iliřkisel perspektifleri
- (2) Aile uyumu ve adaptasyonunda örüntölerin oluřması
- (3) Ailenin problem çözüme ve bařetme süreçleri
- (4) Aile sistemlerinin dört alanı
  - (a) Kiřilerarası iliřkiler,
  - (b) Geliřim, refah ve maneviyat,
  - (c) Topluluk iliřkileri,
  - (d) Yapı ve iřlev,
- (5) İřlev kalıpları, problem çözüme ve bařa çıkma ile ilgili beř alan
  - (a) řemalar
  - (b) Tutarlılık
  - (c) Paradigmalar
  - (d) Durumsal Deęerlendirme
  - (e) Stresörlerin Deęerlendirilmesi

Hawley ve deHaan'ın bu alanda yaptıęı çalıřmalar da aile yılmazlıęı için bir temel oluřturmuřtur. Bu çalıřmalarda ailenin rolü hem olumlu hem de olumsuz olarak kabul edilebilecek iki yönlü olarak kavramsallařtırılmaktadır. Bir yandan ailenin rolü koruyucu olmak, desteklenmek ve aile üyelerinin dayanıklılıęını teřvik etmekte; öte yandan bu rol; istismar, hastalıęa maruz kalma ve dięer olumsuz yařam olayları karřısında risk almayı gerektirmektedir. Buradan hareketle Hawley ve DeHaan (1996) aile yılmazlıęını "ailenin stres karřısında uyum saęlaması ve ilerlemesi ile izledięi yol" olarak tanımlamıřlardır. Yılmazlıęı yüksek olan aileleri ise olumsuz yařam olayları karřısında gelişim düzeyine, risklerin ve koruyucu faktörlerin etkileřimli kombinasyonuna ve ailenin ortak bakıř açısına baęlı olarak bu kořullara olumlu yanıt verebilen aileler olarak görmüřlerdir.

Aile yılmazlığı ile ilgili teorilere katkı veren pek çok araştırmacı bulunmaktadır. Örneğin Minuchin (1974) ve Barnhill (1979) ailenin güçlerin anlaşılmasını öne sürmüştür. Benzer biçimde Olson (2000), Aile Gücü Ölçeği'nin oluşturulmasında ailenin güçlü yanlarıyla ilgilenmiştir. Epstein ve arkadaşları (1983) tarafından oluşturulan McMaster Modeli de sağlıklı aile işlevlerinin değerlendirilmesi için geliştirilmiştir. Kobasa (1979) ve Bigbee (1992), hem bireyin hem de ailenin yılmazlığı arasındaki ilişkiye odaklanmışlardır.

Aile yılmazlığı teorileri açısından 2000'li yıllara gelindiğinde ise bir sosyal hizmet uzmanı olan Walsh'un ortaya koyduğu ekosistem bakış açısıyla hareket eden, aileyi bir bütün olarak ele alan "Aile Yılmazlığı Modeli" geliştirilmiştir. Bu modelde aile yılmazlığı, "ailede başa çıkma ve uyum süreçlerini fonksiyonel olarak yerine getirebilme, sıkıntıdan güçlenerek çıkma, krizlere ve zorluklara karşı aktif bir dayanıklılık kazanma, kendi kendini düzeltebilme ve büyüme tepkileri gösterme" olarak tanımlanmıştır (Walsh, 2006: 64).

Bu araştırmanın ilerleyen bölümlerinde, aile yılmazlığı ile ilgili çalışmalarda yaygın biçimde kullanılan ve nadir hastalıklar karşısında ailenin yılmazlığının derinlikli olarak anlaşılmasında sosyal hizmet perspektifine en uygun yaklaşım olduğu düşünülen, Walsh'un Aile Yılmazlığı Modeli detaylı olarak ele alınacaktır.

### **2.2.5. Walsh'un Aile Yılmazlığı Modeli**

Bir sosyal hizmet akademisyeni olan Froma Walsh tarafından 2000'li yılların başından itibaren geliştirilmeye devam eden aile yılmazlığı modeli, sağlıklı aile işlevleri konusundaki anlayışı, stresli yaşam olayları karşısında ailelerin verdikleri tepkiler bağlamında genişletmiştir. Bu yaklaşıma göre, bazı aileler kriz ya da kronik stres yaratan olaylar veya durumlar karşısında sahip oldukları dengeyi kaybetmektedir. Bazı aileler ise bu zorlu deneyimi daha da güçlenmiş olarak atlattıklarıdır. Tam da bu noktada Walsh (1996), aile yılmazlığından söz etmekte ve yılmazlığı etkileyen süreçlere vurgu yapmaktadır.

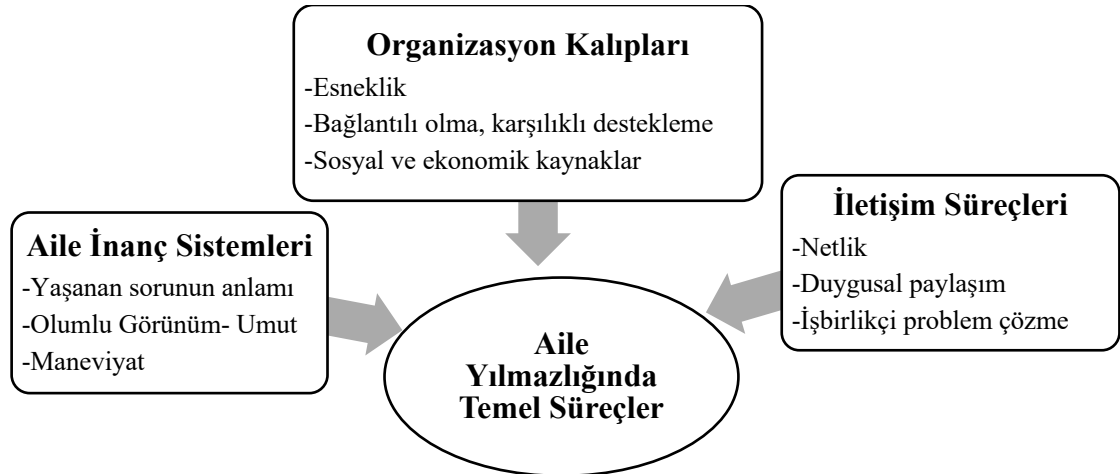
Bu sistemik görüşün temel dayanağı, ciddi krizlerin ve kronik hale gelen sıkıntıların tüm aile üzerinde bir etkiye sahip olmasıdır. Stres kaynakları ailedeki tüm üyeler ve ilişkileri üzerindeki dalgalanma etkileri ile bir aile sisteminin işleyişini rayından çıkarma potansiyeli taşır. Buna karşılık temel aile süreçleri tüm üyelerin ve aile biriminin iyileşmesine aracılık eder. Bu süreçler, aile sisteminin kriz zamanlarında toplanmasını, stresi tamponlamasını, disfonksiyon riskini azaltmasını ve optimal adaptasyonu desteklemesini sağlar (Walsh, 2002).



Zorlu deneyimler yaşayan ve bunlarla baş edebilen aile sistemi, gelecekteki zorlukların üstesinden gelmek için daha güçlü ilişkiler kurabilir. Bu anlamda bir kriz, aile sisteminde neyin önemli olduğuna dikkat çeken bir “uyandırma çağrısı” olabilir. Buradan hareket eden aileler ilişkilerini yeniden düzenlemek, öncelikleri belirlemek ve değiştirmek suretiyle iç görü geliştirebilir (Walsh, 2003b: 14).

Walsh, aile yılmazlığı çerçevesini oluştururken çok boyutlu ve geniş sosyokültürel bağlamı ele alınmasını işaret eden bir anlayış sergilemektedir. Bu anlayışın zemininde her ailenin biricik olduğunu da göz önünde bulunduran ekolojik perspektif, gelişimsel bakış açısı, zaman içinde ortaya çıkan zorluklar ve yanıtlar, biriken stres etkenleri, aile yaşam döngüsü perspektifi ve ailedeki geçmişin mirası bulunmaktadır (Walsh ve McGoldrick, 2013).

### Şekil 7. Walsh Aile Yılmazlığı Modeli



Walsh’a göre (1996) aile yılmazlığı, aile üyelerini bireysel yılmazlık için potansiyel kaynaklar olarak görmenin ötesinde işlevsel bir birim olarak aile sistemini ele almak için fırsatlar sunmaktadır. Çünkü etkili aile süreçleri aile sisteminin krizi aşma yeteneğini belirler. Bu süreçler temel üç alanı içerir: inanç sistemleri, organizasyon kalıpları ve iletişim süreçleri.

### 2.2.5.1. Aile İnanç Sistemleri

İnanç sistemleri tüm aile fonksiyonlarının merkezinde yer alır ve yılmazlığın değerlendirilmesinde güçlü bir husustur. Çünkü inançlar, kim olduğumuzu ve deneyimlerimizi nasıl anladığımızı ve anlamlandırdığımızı belirler. Aile inanç sistemleri de ailenin krizi veya olumsuz bir durumu ve bunun karşısındaki seçenekleri nasıl gördüğüne ilişkin süreci ifade etmektedir. Başka bir deyişle ailenin olumsuzluklara nasıl anlam verdiğiyle ilişkilidir. Aile yaşadığı deneyimleri anlamlandırırken sosyal dünyasında, kültürel ve manevi inançlarında ve geçmiş kuşaklardaki bilgi ve duygunun aktarılmasında çok yönlü bir bakış açısı geliştirir (Walsh, 2010).

Ailelerin sorunları ve bu sorunlar karşısındaki seçenekleri nasıl gördükleri, aile yılmazlığının değerlendirilmesinde önemli bir alandır. Çünkü sosyal olarak inşa edilen inanç sistemleri genel olarak duygusal tepkileri tetikleyen, kararları yönlendiren, aile hayatındaki eylemlere rehberlik eden değerleri, tutumları, önyargıları, varsayımları, şemaları ve aile normlarını kapsar. Hem açık hem de örtük olan bu inanç sistemleri ailede bir anlatı yaratarak kurallar, ilişkiler, roller, eylemler ve sonuçları hakkında beklentiler oluşturur (Walsh, 2003a).

Ailede yaşanan soruna ilişkin olumlu anlamlandırma yapmak, iyimserliğe yakın durmak ve umudun olduğunu düşünmek sorunların çözümü için güçlü bir alan yaratmaktadır. Walsh'e göre (2016) ailenin sorun karşısında çözüme dair umudunun olması, sorunu çözmek için elinden geleni yapacağını, yıkılan şeyleri onarabileceğini ve geleceği şekillendirmek için yeniden çabalayacağını göstermektedir. Bu noktada "akciğerler için oksijen ne ise hayatın anlamı için umut budur" ifadesini kullanmaktadır (Walsh, 2003a: 400).

Umut taşımaya benzer biçimde, sorunların çözümüne ilişkin iyimser bir yönelimin stres ve sıkıntıların üstesinden gelmede güçlü etkiler yarattığı ifade edilmektedir. Çünkü iyimserlik yılmazlığı teşvik etmektedir. Sorunu çözmek için olumlu duygu ve düşünceler içerisinde bulunan aileler, cesaret göstermektedir. Böylelikle aileler zorlukların karşısında güçlü yönlerini ve potansiyellerini keşfederek çaresizlik, başarısızlık veya suçlama duygusuna karşı koyma tepkisi gösterirler. Sonuç olarak güven duygusu ile "yapabilirim" ruhunu güçlendirebilirler. Bu süreçte zorlukların üstesinden gelme mücadelesi yaratıcılıkla da mümkün olabilir. Sağlıklı fonksiyon gösteren aileler, geçmiş deneyimlerini, aile öykülerini, yaratıcı ve yeni çözümlerini sorunlarını çözmek için çeşitli ilhamlar alarak kullanabilir, yeni vizyonlar oluşturabilirler (Walsh, 2003a: 401).

Ailede yaşanan güçlüklerde inanç sistemleri açısından maneviyatın da önemli bir yeri bulunmaktadır. Maneviyat, kendimiz, ailemiz ve yaşanan acil durumun ötesinde kültürel mirasa bağlı olarak anlam ve amaç bulma ve bağlantı sağlayan bir konumdur. Özellikle yaşanan zorluk karşısında kişinin bunu nasıl anlamlandıracağı veya bununla nasıl başa çıkacağı ile ilgili kendi kontrolü dışında gelişen süreçlerin kabulü için maneviyat önemlidir. Maneviyat, aile üyelerinin dini inançlarını kapsayabileceği gibi bir din ile ilişkili olmaksızın sahip olduğu ahlaki değerleri de içerebilir. Bir din ile ilişkili olsun ya da olmasın maneviyat, farkındalığın genişlemesine davet eden hem aile üyelerinin hem de aile sisteminin kendi içine ve diğerleriyle olan ilişkilerine yönelik anlam, bütünlük ve bağlantı duygusu getiren bir deneyimi desteklemektedir. Bu noktada özellikle zorlayıcı yaşam olaylarının üstesinden gelmek için bir dayanak sağlayabilir (Walsh, 2008).

Walsh (2016) aile yılmazlığının güçlendirilmesinde inanç sistemlerinin kullanılması noktasında şu anahtar alanları vurgulamaktadır:

- Ailenin sorunu/ krizi nasıl anlamlandırdığını keşfetmek,
- Yılmazlık etkenlerini ailedeki ilişkisel süreçlerde bulmaya çalışmak,
- Krizi aile tarafından paylaşılan bir meydan okuma olarak görmek,
- Yaşanan sorunları anlaşılabilir kılmak,
- Bu sorunları yaşayan ailenin yalnız olmadığını kavramak,
- Aile yaşam döngüsü oryantasyonunu sağlamak,
- Uyum duygusu kazanmak,
- Olumsuz durumun değerlendirilmesinde açıklayıcı olmak,
- Geleceğe ilişkin beklentilerin ifade edilmesini kolaylaştırmak,
- Umut aşılama, yenilikçi çözümler için cesaret vermek,
- Zorlukların üstesinden gelme konusunda güven duymak,
- Ailenin güçlü yönlerini keşfetmelerini sağlamak ve teşvik etmek,
- Nelerin değiştirilemeyeceğini kabul etmek ve belirsizliği tolere etmek,
- Yeni olasılıkları, kaynakları ve beklentileri öngörmek ve ilham vermek,

- Ailenin yaşadığı sorun karşısında değişimin sağlanmasını ve ailede pozitif büyümenin gerçekleştirilmesini desteklemek,
- Ailenin yaşamdaki önceliklerini yeniden değerlendirmesini ve değişim yaratmasını sağlamak.

#### **2.2.5.2. Organizasyon Kalıpları: İlişkisel ve Yapısal Destek Alanları**

Ailede organizasyon kalıpları kültürel öğelerden ve aile inanç sistemlerinden etkilenen dış ve iç normlar tarafından korunan desenler olarak ifade edilebilir. Bu desenler aileler için karşılıklı beklentilere dayanan alışkanlıklar, kişisel tercihler, zorlayıcı durumlar karşısında başatmak için kaynakların kullanımındaki yaklaşımlar ve stres karşısında tepki vermeye ilişkin duruşu içermektedir. Bu süreçte aile yılmazlığı için kilit alanlar esneklik, bağlantılı olma ve karşılıklı destekleme, sosyal ve ekonomik kaynaklar olarak karşımıza çıkmaktadır.

Esneklik, ailenin zorlayıcı yaşam olaylarını deneyimledikten ve bunlarla baş edebildikten sonra yeniden eski haline geri dönebilme kapasitesini ifade etmektedir. Her ailenin farklı düzeylerdeki sıkıntılar karşısında en iyi şekilde işlev göstermesi için esnek bir yapı geliştirmeleri gerekir. Ancak, aileler çoğunlukla değişime direnme eğilimindedir. Buna karşılık değişim, çoğunlukla kaçınılmazdır (Walsh, 2002).

Aile beklenen, öngörülebilir (normatif), zamansız veya beklenmedik (normatif olmayan) gelişimsel ve çevresel taleplere uyum sağlayabilmelidir. Bunun koşulu da ailenin yapısını korurken yaşam zorluklarını karşılamaya adapte olabilmesidir (Walsh, 2003). Kriz sürecinde aileler genellikle mevcut olan yapılarında değişim yaşarlar, günlük rutinlerini kaybederler ve yerleşik yaşam kalıpları düzensizleşir. Esnek olan ailelerde bu süreçte önemli işlevleri sürdürülmeye devam eder; roller, beklentiler ve etkileşim kalıpları tutarlılığını korur. Bu anlamda ebeveynlerin inşa ettikleri yapısal düzenlemeler, roller ve kurallar sağlıklı aile yaşamının temelini atılmasında kritik bir yerde bulunmaktadır (Walsh, 2006: 66).

“Liderlik” olarak düşünebileceğimiz roller ailenin istikrarlı biçimde fonksiyonlarını sürdürmesinde etkilidir. Walsh (2006) aynı zamanda çeşitli sosyal riskleri barındıran aileler için mentorlüğün sağlanmasının aile yılmazlığı için ilham verici olduğunun altını çizmektedir.

Aile organizasyonundaki ikinci kilit süreç olan “bağlantılı olma”, aile üyeleri arasındaki duygusal ve yapısal kaynakları birbirine bağlamayı veya uyumu içerir. Birbirleriyle bağlantılı olan aileler için duygusal yakınlık ile beraber zaman geçirme önemlidir. Bu aileler birlikte vakit geçirmekten zevk alır, ev içi aktiviteleri ve görevlerini beraber yerine getirir, zor zamanlarda birbirlerine karşı saygı ve sınırlarını koruyarak destek olurlar. Aynı zamanda birbirleri için önemli olan şeylere ilgi duyar ve sorunlarına karşı empatik olarak yanıt verebilirler. Bu koşullar ailede kriz oluştuğunda da destekleyici davranışlarla kendisini gösterir. Örneğin, aile ciddi yaşam zorluklarıyla uğraşırken birbirlerini desteklediklerinde adeta “fırtınaya karşı güvenli bir liman” oluşturmaktadır (Walsh, 2006: 67).

Sıkıntılarla karşı karşıya olan ailelerde üyeler birlikte hareket ettiklerinde ve birbirlerine güvenebileceklerini bildiğinde aile sistemini varlığını korumaya devam eder. Bu süreçte kimi zaman sorun yaşayan aile üyeleri, diğerinin yükünü hafifletmek adına destek sunma rolleri üstlenebilir (Walsh, 2006: 67).

Aile organizasyonundaki son kilit süreç ise sosyal ve ekonomik kaynaklara erişimle ilişkilidir. Aile yılmazlığı için ailenin sosyal çevreleriyle olan ilişki ve etkileşim süreçleri de ele alınmalıdır. Sosyal çevreleriyle ilişkileri olumlu olan aileler dış dünya ile etkileşimini sürdüren, açık ama geçirgen sınırları olan ancak ailenin yapısını da korumayı başarabilen sistemlerdir. Bu aileler diğer insanlarla aktif olarak ilişki kurar ve çeşitli ilgi alanlarını ve kaynakları aile sistemine getirirler. Bu ilişkiler aile için pratik yardımların alınması, duygusal destek sunulması, bilgilenme, güvenlik ve dayanışma ile aidiyet duygusunun teşvik edilmesi gibi koruyucu işlevleri sağlayabilir (Walsh, 2003).

Ekonomik kaynaklar da ailenin işleyişi açısından önemli bir alandır. Aile üyelerinin geçimlerini sağlamak için iş ve aile arasında nasıl bir denge kurmaya çalıştığı, ailede geçimin kim/kimler tarafından sağlandığı, çalışma süresi ve koşullarının neler olduğu, sosyal yardımlardan faydalanma durumu, geçim sıkıntıları, iş bulamama, işten ayrılma gibi finansal kaynaklar ailenin sağlıklı biçimde fonksiyonlarını devam ettirmesinde değerlendirilmektedir (Walsh, 2006: 69).

Walsh’e göre (2006), ailenin organizasyon kalıpları açısından işlevsel olup olmadığı büyük ölçüde ailevi zorluklara uyumlarına bağlıdır. Bu açıdan aileyi ele alırken etkileşimde bulunduğu ilişki ağları da görmek gerekir. Aileyi sosyal bir sistem olarak gören bu yaklaşımda, sosyal ağların kriz zamanlarında doğal “şok emiciler” olarak aile yılmazlığını arttırdığı belirtilmektedir.

Walsh (2016) aile yılmazlığının güçlendirilmesinde organizasyon kalıplarının kullanılması noktasında şu anahtar alanları vurgulamaktadır:

- Aileler yaşadıkları sorunlar karşısında bir değişim süreci geçirerek yeni zorluklara uyacak şekilde adapte olma özelliğine sahip olabilir,
- Ailede ebeveynlerin iş birliği içinde rutinleri, kuralları ve normları belirlemesi ve liderlik yapması aile sisteminin dengesi için fayda sağlar,
- Lider olan ebeveynler özel gereksinimi olan aile üyelerinin korunmasında kilit rol üstlenirler,
- Çift ilişkisinde eşitlik, ortaklık ve karşılıklı saygı gereklidir,
- Ailede bireysel ihtiyaçlara, farklılıklara ve sınırlara saygı göstermek, karşılıklı destek sunmak, iş birliği yapmak ve bağlılık aileyi güçlendirir,
- Zorlayıcı yaşam olayları karşısında akrabaların, sosyal çevredeki kişilerin ve topluluk destek ağlarının seferber edilebilir olması güçlendiricidir,
- Ailede finansal güvenliğin oluşturulması ailenin krizler karşısında dayanıklılığını artırır.

### 2.2.5.3. İletişim Süreçleri

Ailedeki iletişim süreçleri, aile işlevlerinin yerine getirilmesinde ve aile yılmazlığının sağlanmasında tüm yönleri etkileyen hususları içerir. Çünkü iletişim, inançların ifadesini, bilgi alışverişini, duygusal tepkileri ve problem çözme süreçlerini barındırır. Bu anlamda iletişimin yalnızca düşünceleri veya duyguları ileten bir “içerik” yönü değil, aynı zamanda etkileşimin doğasını tanımlayan, doğrulayan veya zorlayan bir “ilişki” yönü de vardır (Walsh, 2006: 70).

İletişimin bu karmaşık doğası hem konuşma hem de dinleme için ipuçları sunar. Örneğin konuşma kendini açıklama, deneyimler ve ilişki hakkında bilgi ve duyguları paylaşma, açıklık ve saygı gibi belirli becerileri; dinleme ise özenli odaklanma ve empatik yanıtın verilmesi gibi süreçleri içerir (Walsh, 2003).

İletişim sürecinin yapılandırılmasında çeşitli kültürel etkilerin olduğunu söylemek mümkündür. Örneğin kültürel normlar, ailelerde hangi bilgilerin veya duyguların paylaşılmasının uygun veya yararlı olduğunu belirleyebilir. Benzer biçimde bu süreçte bilgilerin kiminle ve hangi bağlamda paylaşılmasının uygunluğu konusunda belirleyici olabilir (Walsh, 2016).

Ailede iletişim süreçleri açısından kilit noktalardan ilki, netliktir. Netlik; açık, tutarlı sözel ve davranışsal mesajlar ortak bir anlayış kazandırılmasında etkilidir. Bu ailelerde iletişim; belirsiz, çarpıtılmış veya çözülmeyen bırakıldığında kaygı, karışıklık ve yanlış anlama ortaya çıkmaktadır (Walsh, 2006: 70). Aile üyeleri, karşılaştıkları güçlüklerle baş ederken bilgiyi paylaştıklarında, hayatlarının anlamlarını ve sonuçlarını açık bir şekilde tartıştıklarında deneyim daha anlaşılır ve yönetilebilir hale gelir. Sonrasında seçeneklerini daha iyi değerlendirebilir, zorluklarla yapıcı bir şekilde başa çıkabilir ve gelecekteki zorlukları önleyebilirler (Walsh, 2003a: 399).

Bu süreçteki ikinci kilit nokta duygusal paylaşımların açık olmasıyla ilişkilidir. Bu durum iyi işleyen ailelerde ilişkiler sıcak, neşeli ve iyimser bir tonda gerçekleşmektedir. İlişki sevinç ve rahatlık sağlar ve güvene dayanır. Karşılıklı güven ortamı duyguların açık ve empatik bir şekilde paylaşılmasını teşvik eder ve pekiştirir (Walsh, 2006: 72).

Ailede mesajlar, üyelerin duygu ve farklılıklarına saygı göstermek için düşünceli bir şekilde iletilir. Benzer biçimde aile üyeleri diğerleri tarafından anlaşılma beklentisi taşırlar. Bir aile üyesi üzüldüğünde veya karşılanmayan ihtiyaçları olduğunu ifade ettiğinde, diğerleri hem söz hem de eylem olarak yanıt vererek endişelenebilirler (Walsh, 2016).

Zorlayıcı olaylar karşısında ise yine hoşgörü ve farklılıklara saygı duymak önemlidir. Ancak aile üyeleri farklı tonlarda farklı duyguları deneyimleyebilmektedir. Bu süreçte aile üyeleri duygusal deneyim açısından senkronizasyon sağlayamayabilir. Tüm bu durumlarda aile oturumları değerli olabilir, bu da üyelerin daha kapsamlı bir duygu yelpazesini ifade etmelerine ve diğer üyelerin çeşitli duyguları hissetmelerine ve duyguları anlamalarına yardımcı olabilir (Walsh, 2002).

Stresli zamanlarda olumlu duyguları paylaşmak çok önemlidir. İlişkiler sevgi, takdir ve saygı ifadeleri ve zevkli etkileşim ifadeleri yoluyla olumlu iletişim ile dengelendiği sürece çatışmayı tolere edebilir. Ancak bazı durumlarda ailenin yaşadığı stres kronik bir hal alarak aile üyelerini yorgun düşürebilir. Böyle durumlarda aile üyelerinin yapmaktan keyif aldığı aktivitelerin gerçekleştirilmesi yoluyla aktif iş birliğinin sağlanması başa çıkma gücü kazanmak için bir fırsat olarak görülebilir (Walsh, 2007).

Ailede iletişim süreçleri açısından kilit noktalardan son olanı ise, iş birliğine dayanan problem çözmedir. Etkili problem çözme süreçleri, ailelerin krizler ve kalıcı zorluklarla başa çıkabilmeleri için şarttır. Çünkü her ailede sorunlar meydana gelse de bu süreci güçlü biçimde aşmayı sağlayan şey, çatışmayı yönetme ve sorunları birlikte ele alma yeteneğidir.

Kriz durumları ailedeki duygusal, pratik, iletişimsel gibi pek çok dinamiği etkileyen süreçleri beraberinde getirir. Bu süreçte ailelerin etkili problem çözme stratejileri geliştirmesi için adımlar bulunmaktadır. Bunlardan birincisi, aile üyelerinin sorunu tanıması ve sorunun kaynağına ulaşmasıdır. İkincisi ise, bu sorunun çözümü için gerekli olan kaynakların bulunması gerekliliğidir (Walsh, 2015). Ailede işbirlikçi beyin fırtınası; olası seçenekleri, kaynakları ve sınırlılıkları değerlendirme ve bir plan yapma fırsatı sunar. Daha sonra eylemi başlatmaları, çabaları izlemeleri ve başarılarını değerlendirmeleri gerekir.

Walsh (2016) aile yılmazlığının güçlendirilmesinde iletişim süreçlerinin kullanılması noktasında şu anahtar alanları vurgulamaktadır:

- Ailede açık ve tutarlı mesajların verilmesini engelleyen iletişim kalıplarının tespit edilmesi,
- Belirsiz bilgilerin ve beklentilerin netleştirilmesi,
- Aile üyeleri tarafından duygu yelpazenin genişletilmesi ve çok çeşitli duyguların paylaşılması
- Karşılıklı empati yapılması,
- Farklılıklara tolerans gösterilmesi,
- Aile üyelerinin kendi duyguları ve davranışları için sorumluluk almalarının sağlanması,
- Ailede keyifli etkileşimlerin artmasını sağlayacak mizahın kullanılması,
- Ailedeki sorunların, stres faktörlerinin, sınırlılıkların ve seçeneklerin belirlenmesi,
- Tüm üyelerin katılımıyla yaratıcı beyin fırtınalarının gerçekleştirilmesi,
- Çatışmaların yönetilmesinde yanlış anlamaların onarılması,
- Hedefe odaklanarak somut adımların atılması,
- Proaktif bir duruş sergilenerek sorunların önlenmesi ve gelecekteki zorluklara hazırlık yapılması,
- Hata ve başarısızlıklardan ders alınması ve başarının artırılması,
- Alternatif planların (B planlarının) oluşturulması



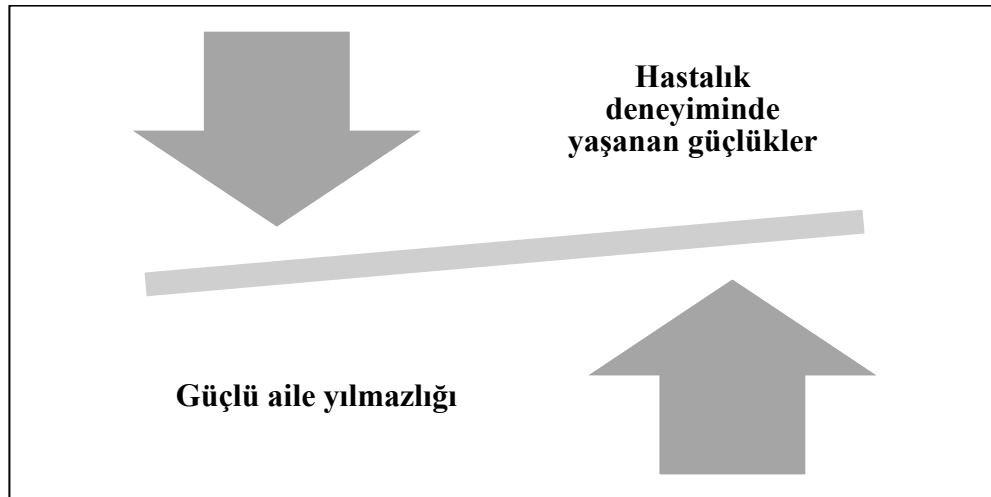
Walsh'un (1996) aile yılmazlığı modeli, ailelerin karşı karşıya kalabilecekleri pek çok sorun/ kriz durumu için uygulanabilme özelliği taşımaktadır. Bu durumlardan biri de hastalıklardır. Hastalık koşullarının yarattığı kriz ve problemler de aile yılmazlığı çalışmalarında uygulanabilmektedir. Bu çalışmanın bir sonraki bölümünde aile yılmazlığının hastalıklar genelinde ve nadir hastalıklar özelinde nasıl kullanılabilceği üzerinde durulacaktır.

### 2.2.6. Nadir Hastalık Koşullarında Aile Yılmazlığı

Nadir hastalığı olan çocukların ailelerinde yılmazlığın ele alınmasında öncelikli olarak hastalıkların aile sistemi üzerindeki etkisini bilmek gerekir. Hastalıklar aileler için başa çıkma ve uyum sağlama konusunda ciddi bir yılmazlık düzeyi gerektiren sayısız zorluk yaratır. Ancak bu koşullar aynı zamanda ailenin yaşamında değişimleri gerektirebilecek ve ailenin güçlenmesi için bir fırsat olarak da görülebilecek bir çağrı niteliği de taşıyabilir.

Buradan hareket eden aile yılmazlığı çerçevesi, hastalıklar karşısında aileyi bir sistem olarak ele almaktadır. Hastalığın yarattığı zorlukları ve ailedeki ilişkiel bağlamı biyopsikososyal yaklaşımla hareket ederek öne çıkarmaya odaklanmaktadır. Bu odak, hastalık deneyiminde bize iki temel süreci (hastalık deneyiminde yaşanan güçlükler karşılık; aile yılmazlığının geliştirilmesi) işaret etmektedir (Şekil 8):

**Şekil 8. Hastalık Koşullarında Aile Yılmazlığı Dengesi Çerçevesi**



Bu çerçeve kapsamında öncelikle hastalık koşullarında ailelerin deneyimledikleri güçlükler bakılabilir. Hastalık deneyiminde ailede şunlar yaşanabilir (Walsh, 2003b: 18):

- Hem hasta olan hem de diğer aile üyelerinin fiziksel ve ruhsal sağlığı olumsuz etkilenebilir.
- Hastalıklar yaşam kalitesini olumsuz etkileme potansiyeli taşır.
- Hastalıkla ilişkili olarak bakım verme gereksinimi doğabilir.
- Hastalığın teşhisinde, tedavisinde ve rehabilitasyonunda çok uzun süreler geçebilir, tedavi bulunmayabilir veya tedavi işe yaramayabilir.
- Duygusal, kişilerarası, durumsal ve çevresel stresler, geniş bir semptom yelpazesine katkıda bulunur. (Örneğin, bu stres kaynakları sağlık sorunlarının şiddetini arttırıp ölümü hızlandırabilir.)
- Hastalığın kümülatif etkileri gittikçe genişlediğinde, ağır fiziksel, duygusal, ilişkisel ve finansal yükler oluşabilir.
- Hastalık koşullarında ortaya çıkan kriz, ailedeki işlevleri de bozabilir.
- Ailede bulunan eş, ebeveyn ve kardeş alt sisteminde bulunan iletişim ve etkileşim olumsuz yönde değişebilir.
- Ailenin sosyal çevre ile olan ilişkisi bozulabilir.
- Aile, stres yaratan koşullarla baş edemediğinde denge bozulabilir ve aile sistemi etkilenebilir.

Tüm bu zorlayıcı hastalık deneyimleri karşısında ise aile yılmazlığı, ailenin zorluklarla baş edebilmesi için ‘güçlü bir kalkan’ oluşturabilir. Aile yılmazlığı hastalıklar karşısında sağlık sorunlarının ve beraberindeki psikososyal zorlukların aşılmasına odaklanmaktadır.

Bu odak, ailelerin hastalığın yarattığı zorluklarla başa çıkmalarına ve stresi azaltmalarına yardımcı olmaktadır. Aynı zamanda hem hastalık tanısı alan kişinin hem de aile sisteminin işlevlerini ve olumlu uyumu güçlendirmeyi amaçlamaktadır. Çünkü, aile yılmazlığını güçlendirmeye yönelik çabalar stresi tamponlayabilir, bağışıklık süreçlerini destekleyebilir, gelişmiş işleyişe ve iyilik halinin arttırılmasına katkıda bulunabilir (Walsh, 2016).

Ailedeki hastalık deneyimi, hastalıkların farklı özelliklerinin olmasından kaynaklanan farklı psikososyal sorunların ortaya çıkmasına yol açabilir. Bu hastalıkların temel özelliklerini bilmek, aile yılmazlığının geliştirilmesinde ve kaynakların etkili şekilde kullanılmasında yol gösterici olacaktır. Örneğin hastalıklar bireyde ve ailede farklı psikososyal talepleri ortaya çıkarabilir. (Walsh ve Anderson, 2014: 41).

Bir hastalığın akut olarak mı, yoksa kademeli mi olarak mı ortaya çıktığı; kronik mi akut mu olduğu; tedavisinin olup olmadığı; ortaya çıkardığı yeti yitiminin hangi düzeyde olduğu, ailenin güçlü ve zayıf yönleriyle ilişkili olarak ele alınabilecek bir değerlendirmeyi gerektirmektedir. Bu noktada nadir hastalıklar çoğunlukla çocukluk döneminde başlayan, genetik geçişli, kronik seyreden, teşhis ve tedavisinin güç olduğu hastalıklardır (Walsh ve Anderson, 2014: 42). Bu hastalıkların ailenin başatmesinde güçlü psikososyal kaynaklara gereksinim doğuracağı düşünülmektedir.

Bu durum ailede yıkıcı bir durumu engellememe gibi başarısızlık duygularını alevlendirebilir. Ancak tıbbi gelişmelerle birlikte, nadir hastalıklar alanına da ilginin arttığı söylenebilir. Bu koşullarda, nadir hastalıkların büyük çoğunluğu için her ne kadar (henüz) tedavi imkânı olmasa da ailenin katılımı ve sağlık hizmetleri sistemleri ile toplum kaynaklarının etkili şekilde kullanılmasıyla bu süreç daha iyi yönetilebilmektedir (Rolland ve Walsh, 2006).

Nadir hastalıklar için kronik türde seyreden hastalıkların olduğu ailelerde hastalıkla ilişkili taleplerin devam eden bir süreç olarak ele alınması gereklidir. Bu süreçte ailenin kronik bir hastalıkla yaşamaya başlaması krize yol açabilir. Bu dönemde aile sisteminin hastalığı anlamlandırmak, hastalık öncesindeki konumunu korumaya çalışmak, hastalık sonrasında yeniden yapılanmaya gitmek ve belirsizlik karşısında riskleri yönetmek gibi çeşitli sorumlulukları bulunmaktadır. Aileler kronik bir hastalığın sürekliliğini veya kalıcılığını kabul etmeye başladıklarında ise hastalıkla ilgili semptom ve tedavilerle yaşamayı öğrenmeleri ve sağlık profesyonelleriyle iş birliği yapmaları gerekir. Bu süreçte aileler tükenmişlikten kaçınmak, bakım verme rollerini dengelemek hem aile sisteminin hem de kendilerinin gereksinimlerini ve önceliklerini yeniden değerlendirmek ve gerekliyse değiştirmek durumundadır. Örneğin, aile üyeleri yalnızca hasta olan üyenin ihtiyaçlarına odaklanmanın yanında diğer üyelerin de ihtiyaçlarını göz önüne almalıdır (Walsh ve Anderson, 2014: 44).

Aile yılmazlığı çerçevesi, hastalıklar karşısında inanç sistemlerinin, organizasyon kalıplarının ve iletişim sürecinin irdelenmesi gerektiğini vurgulamaktadır. Bu çerçevede ilk olarak aile inanç sistemleri bulunmaktadır. Buna göre hastalıktan etkilenen kişinin ve ailenin kültürel gelenekleri ile sağlık hizmeti sağlayıcılarının inanç sistemleri hastalık deneyimi süresince kesişmektedir. Bu süreçte ailede sağlık sorunlarının nasıl ve niçin ortaya çıktığı ile ilgili anlamlandırmalar aile yılmazlığı üzerinde etkili olmaktadır. Hastalık koşulları da ailenin inanç sistemlerini etkileyebilir. Örneğin, aile, tedavi edilemez bir hastalıkla veya yüksek kayıp riskiyle karşılaştığında umutsuzluk duyguları yaşanmaktadır (Walsh, 1996).

Bu süreçte aile üyeleri ümit etmek veya vazgeçmek arasında bölünebilir. Ancak aile kötü prognoz karşısında bile iyileşmeye yönelik olumlu bir yaklaşımda bulunduğu daha kolay biçimde toparlanabilmektedir. Bu olumlu yaklaşımlar ailenin stresli koşullar karşısında inisiyatif alabilmelerinde, sosyal destek, sağlıklı beslenme ve egzersiz yapma gibi adımları gerçekleştirmelerinde ve stresi azaltmalarında teşvik edici olmaktadır. Bununla beraber aktivizm yoluyla sağlanan savunuculuk, aileler için yılmazlığın tesis edilmesinde değerli bir yol olarak görülmektedir (Walsh, 1994).

Ailelerin hastalık sürecindeki bilgi düzeyleri de inançlarını şekillendirebilir. Hastalık hakkında hangi bilgilere sahip oldukları, her bir üyenin gelecekteki durum hakkında neler düşündükleri, tedavi seçenekleri ve sonuçları hakkındaki değerlendirmeleri ile daha ileri tedavi seçeneklerinin uygulanıp uygulanmayacağı hakkındaki süreç aileyi etkileyebilir. Bu nedenle aile üyelerinin kaygı duydukları ve umutlu oldukları alanların ortaya konulması gereklidir. Bu inançlar aile üyeleri arasında kutuplaşmaya girdiğinde, özellikle tedavi seçenekleri konusunda karar verilmesi gerektiğinde, güçlü çatışmalar ortaya çıkabilir (Walsh ve Anderson, 2014: 45). Bu süreçte işbirlikçi karar vermeyi yönlendirmek için ailelerin prognoz, tedavi ve hastalığın yönetimi gibi sorunları hakkında daha net bilgi edinmelerine yardımcı olmak gereklidir. Tüm bunların yanı sıra hastalık koşullarının seyri kötüleştikçe ailenin her şeyi kontrol edemeyeceği konusundaki yaklaşımlarını kabul etme sürecine çevirmek için çabalamaları teşvik edilebilir (Walsh, 2007).

Walsh'un aile yılmazlığı çerçevesinde ikinci olarak ailenin organizasyon kalıpları bulunmaktadır. Hastalık koşullarında bile ailenin yaşamında tutarlı kuralların, ritüellerin ve rutinlerin olması aile yılmazlığını arttırmaktadır. Ancak bu koşullar ailenin çeşitli taleplere uyum sağlamasını ve mevcut kuralları esnetmesini veya değiştirmesini gerektirebilir. Bu değişim ailede bir krizi ve aynı zamanda önceliklerin değişmesini beraberinde getirebilir. Örneğin, bir ailede babanın kalp krizi geçirmesi başlangıçta kaygı yaratarak krize sebep olurken, iyileşme döneminde aile üyeleri yeniden günlük rutinlerini yerine getirmeye başlayabilir. Dahası aile üyeleri babanın yeniden kalp krizi geçirmesinden endişe duyduklarından babayı üzmemek için ihtiyatlı davranabilirler.

Aileler, bir krize tepki olarak deęişim gösterebilirler. Krizin tekrarlanmaması veya kronik hale gelmemesi için ise rolleri ve etkileşim kalıplarını yeniden düzenlemeye gereksinim duyabilirler (Walsh, 2003a: 402).

İletişim süreçleri ise Walsh'un aile yılmazlığı çerçevesinde bulunan son ögedir. Buna göre olumlu iletişim kalıpları ciddi sağlık sorunlarıyla başa çıkmada aile yılmazlığını kolaylaştırır. Aile üyelerinin birbirleriyle ve sağlık hizmeti sağlayıcılarıyla açık iletişim kurması hastalık teşhisi, prognoz, tedavi seçenekleri ve hastalık yönetim kılavuzlarını netleştirmek için hayati öneme sahiptir.

Hastalık teşhisinin ailede nasıl ve hangi üyelere ifade edileceęi konusu iletişim bağlamında önem taşımaktadır. Sağlık personeli mevcut durumu ve tedavi seçeneklerini de içerecek şekilde aile üyeleriyle bu bilgileri paylaşmalıdır. Hastalık koşulları kimi zaman ailede bir sessizliğe yol açar. Bazı durumlarda hasta olan kişi ve diğer aile üyeleri durumun farkında olur. Ancak o kişiyi üzmemek için konuşmazlar. Bu şartlarda ailenin duygularını ifade ederek bu süreci paylaşmaları güçlenme için de fırsat yaratabilir (Walsh, 2006: 61).

Walsh'e göre (2006: 62) aile yılmazlığı çerçevesinde iletişim kalıplarıyla çalışırken şu alanların keşfedilmesi gereklidir:

-Hastalık deneyiminin stres yaratan etkisinin ele alınması

-Hastalık süreci ile ilgili bilgilerin paylaşılması

- Hastalık, tedavi yaklaşımları ve beklenen seyir
- İlaç, tedavi veya diyetle uyumun önemi
- Gerekliyse beslenme veya fizik tedavi rehabilitasyon alanında danışmanlıkların alınması
- Birey ve aile için zaman içinde beklenen psikososyal zorluklar
- Bireysel ve aile yaşam döngüsü öncelikleri ile etkileşim

-Kronik bir durumun çeşitli aşamalarında kullanılmak üzere pratik kılavuzların sunulması

- Devam eden stresin azaltılması
- Semptomların, tedavilerin ve komplikasyonların yönetilmesi
- Problem çözme ve kriz önleme konusunda stratejilerin geliştirilmesi
- Optimum işleyiş ve refah için fiziksel düzenlemelerin önerilmesi
- Diğer aile üyelerine ve yaşam önceliklerine karşı saygı ve dikkat sağlanması

-Hizmet sunucularla bağlantıların sağlanması ve ailenin bakım verme çabalarının gözden geçirilmesi

- Evde sağlık bakımı desteği
- Gündüz bakımı ve sosyal iletişim
- Kurum bakımı seçenekleri
- Yararlı internet kaynakları
- İnanç temelli topluluklar ve hizmetler

Walsh'un ortaya koyduğu aile yılmazlığı modelinin kullanımı, nadir hastalıkları olan kişilerin ailelerinde yaşanan kriz durumlarının ve sorunların derinlikli olarak anlaşılmasında, bu sorunların çözülmesi için ailede ne tür müdahaleler gerçekleştirilmesinde ve bu müdahalelerin ailenin yaşanan ciddi zorluklar karşısında daha güçlü kılınmasında etkili bir yol sağlamaktadır.

Aile yılmazlığı, pek çok unsurdan etkilenen bir şemsiye kavramı içermektedir. Bir sonraki bölümde aile yılmazlığı ile ilişkili bir diğer kavram olan 'pozitif ruh sağlığı' üzerinde durulacaktır.

## 2.3. POZİTİF RUH SAĞLIĞI

### 2.3.1. Pozitif Ruh Sağlığının Kavramsal Temelleri

Bir bütün olarak sağlığı ve refahı iyileştirmenin ayrılmaz bir parçası olarak ruh sağlığını ele alma ihtiyacı dünya çapında giderek artan bir kabul görmektedir (WHO, 2001a, 2002). Ruh sağlığı, iyi sağlık ve yaşam kalitesi için temel teşkil etmekte olup günlük yaşam için bir kaynaktır. Ruh sağlığı bireylerin, ailelerin, toplulukların ve toplumun işleyişine katkıda bulunmaktadır. Dünya Sağlık Örgütü de ‘ruh sağlığı olmadan sağlık olmaz’ ifadesiyle bu durumu açıkça ifade etmektedir.

Yıllar boyunca ruh sağlığı ve ruhsal bozuklukların doğası konusunda rekabet eden perspektifler olmuştur. Bazı istisnalar dışında, ruh sağlığı literatürü öncelikle tıbbi, psikolojik ve / veya sosyolojik bir fenomen olarak tasarlanan ruhsal bozukluğun incelenmesi ve tedavisine odaklanmıştır. Bu perspektifler bir dereceye kadar mevcut biyopsikososyal modellerle birleşmiş olsa da ruhsal bozukluktan farklı ve bu bozuklukların yokluğundan daha fazlasını ifade eden bir varlık olarak ‘pozitif ruh sağlığı’ kavramını keşfetmeye yönelik artan bir ilgi ortaya çıkmıştır.

Pozitif ruh sağlığı kavramı ilk olarak 1958’de Marie Jahoda’nın öncü çalışması ile literatürde anılmaya başlamıştır. Bu kavram, ruh sağlığına yönelik çalışmalarda bir paradigma değişimi gerektiğini ortaya koyan radikal değişim gereksinimini öne çıkarmaktadır. Bu yaklaşım yirminci yüzyılın ilk yarısında genel ruh sağlığı bağlamında yapılması beklenen değişikliklerden ortaya çıkmıştır. Mevcut dönem ruh sağlığını bir psikopatolojinin varlığı veya yokluğu üzerinden tanımlarken normal-anormal ikiliği çerçevesinde açıklama eğilimindedir. Pozitif ruh sağlığı düşüncesi ise ruhsal bozuklukların tanımlanma ve bu bozukluklara yaklaşım biçiminde bir değişiklik gerektiğini ortaya koymaktadır (Falissard, 2016). Bu paradigma değişimi, ruh sağlığının bir ruhsal hastalığın yokluğundan daha fazlası olduğu kabulüne dayanmakta koruyucu ve önleyici ruh sağlığı hizmetlerini toplum perspektifinden ele alma ihtiyacını vurgulamaktadır.

Pozitif ruh sağlığı tıpkı fiziksel sağlık gibi herkeste olması gereken bir durumu ifade etmektedir. Bununla beraber pozitif ruh sağlığının sabit olmadığı, içsel ve çevresel bir dizi faktörden etkilendiği belirtilmektedir. Buna göre hem bir psikopatolojiye sahip olarak pozitif ruh sağlığına erişmek hem de bir psikopatoloji olmaksızın zayıf ruh sağlığına sahip olmak mümkündür (Kanada Ruh Sağlığı Derneği, 2021). Bu, ikili süreklilik modeli olarak isimlendirilmektedir (Huppert ve Whittington, 2003: 107):

**Şekil 9. Pozitif Ruh Sağlığında İkili Süreklilik Modeli**



Kaynak: Kanada Ruh Sağlığı Derneği, 2021

Hastalıktan ziyade pozitif sağlığa odaklanan gelişim perspektifi bir refah politikası gündemi oluşturması gerektiğini ortaya çıkarmıştır. Dünya Sağlık Örgütü (2001b) tarafından ruh sağlığı ile ilgili olarak yayınlanan tanımda “Kendini fark ettiği bir iyilik halinde kendi yeteneklerine sahip, yaşamın normal stresleriyle baş edebilen, üretken ve verimli çalışabilen ve topluma katkıda bulunabilen” kişilerin ruh sağlığının pozitif yönü ortaya konulmaktadır.

Kanada Halk Sağlığı Ajansı (2006) da pozitif ruh sağlığını “yaşamdan zevk alma ve karşılaşılan zorluklarla başa çıkma becerisini geliştiren şekillerde hissetme, düşünme ve hareket etme kapasitesi” olarak ifade etmektedir. Bu tanımlar, ruh sağlığının bir hastalık yokluğundan daha fazlası olduğunu ve pozitif ruh sağlığı kavramı tarafından ele alınan bu yönün olduğunu açıkça ortaya koymaktadır (Seligman ve Csikszentmihalyi, 2000). Böylelikle dar bir bozukluk vizyonunun ötesine geçerek, bireyin optimal işlevselliğini teşvik ederek ruh sağlığının geliştirilmesini mümkün hale getirmektedir. Bu noktada mevcut ruh sağlığı politikasının oluşturulmasında bu bakış açısının temel olması gerektiği belirtilmektedir.

Mevcut ruh sağlığı politikasının oluşturulmasında ruh sağlığı üzerine bir halk sağlığı perspektifinin geliştirilmesinin yanı sıra, pozitif ruh sağlığının toplum düzeyinde refah ve genel kalkınma için önemi üzerinde artan bir vurgu bulunmaktadır (WHO, 2002, 2005).

Dünya Sağlık Örgütü Ruh Sağlığı Bildirgesi ile Avrupa Eylem Planı ve Avrupa Komisyonu Ruh Sağlığı Yeşil Kitabı ve Stratejisi (2005), kapsamında pozitif ruh sağlığının geliştirilmesine



odaklanılmaktadır. Birleşik Krallıkta da ruh sağlığının mümkün olan en iyi gelişiminin nasıl başarılacağına dair amaçları belirten Ruhsal Sermaye ve Refah Üzerine Öngörü Projesi (2008) kapsamında da kilit mesaj olarak pozitif ruh sağlığının gelişimi vurgulanmaktadır

Pozitif Ruh Sağlığı Kavramları adlı kitabında Jahoda (1958), pozitif ruh sağlığının tanımına yönelik olarak altı yaklaşım tanımlamıştır. Bunlar kendine karşı tutum; büyüme, gelişme ve kendini gerçekleştirme; entegrasyon; özerklik; gerçeklik algısı ve çevreye hakim olmak olarak sıralanabilir (Jahoda, 1958: 23).

**Kendine karşı tutum:** Kendini kabul etme ve özgüven ile ilişkilidir. Buna göre kendine karşı tutumları olumlu olan kişiler ruhsal yönden sağlıklıdır. Pozitif ruh sağlığının önemli bir özelliği, kişinin olumlu özelliklerinin olumsuz özelliklerden ağır bastığı inancıyla birlikte, kişinin güçlü ve zayıf yönlerinin anlaşılmasını içerir. Bağımsızlık, inisiyatif alabilme ve benlik saygısı, pozitif ruh sağlığının diğer göstergeleridir (Sirdifield ve Brooker, 2020).

**Büyüme, gelişme ve kendini gerçekleştirme:** Kişinin potansiyelinin farkına varması ile ilişkilidir. Maslow (1954), kendini gerçekleştirmenin, kişiyi yeteneklerini en üst düzeye çıkarmaya teşvik eden bir neden olduğunu açıklamaktadır. Kendini gerçekleştirme, temel insan ihtiyaçlarını karşılamaktan ziyade, daha yüksek hedeflere doğru hareket anlamına gelmektedir.

**Entegrasyon:** Kişinin kendi ihtiyaçlarını karşılamaya odaklanmaktan ziyade, kişinin çevresindeki diğer insanlar ile ilgili bir endişe duyması ve buna göre davranması anlamına gelmektedir. Ruh sağlığı pozitif olan kişi, psikik güçler dengesine, hayata dair birleşik bir bakış açısına ve strese karşı dirence sahiptir. Psikanalistler entegrasyonu id, ego ve süper ego dengesi olarak görmektedir (Taylor ve Brown, 1988). Bu yaklaşımdan hareketle pozitif ruh sağlığı, duyguları ve davranışları şekillendiren birleştirici bir yaşam felsefesi anlamına gelen bilişsel düzeyde entegrasyon olarak görülmektedir. Son olarak, strese direnç, entegre kişiyi karakterize etmektedir. Bu kişiler stresle karşılaştıklarında anksiyete yaşasalar da gerginliğe, belirsizliğe ve hayal kırıklığına tolerans göstererek uyum sağlayabilmektedir.

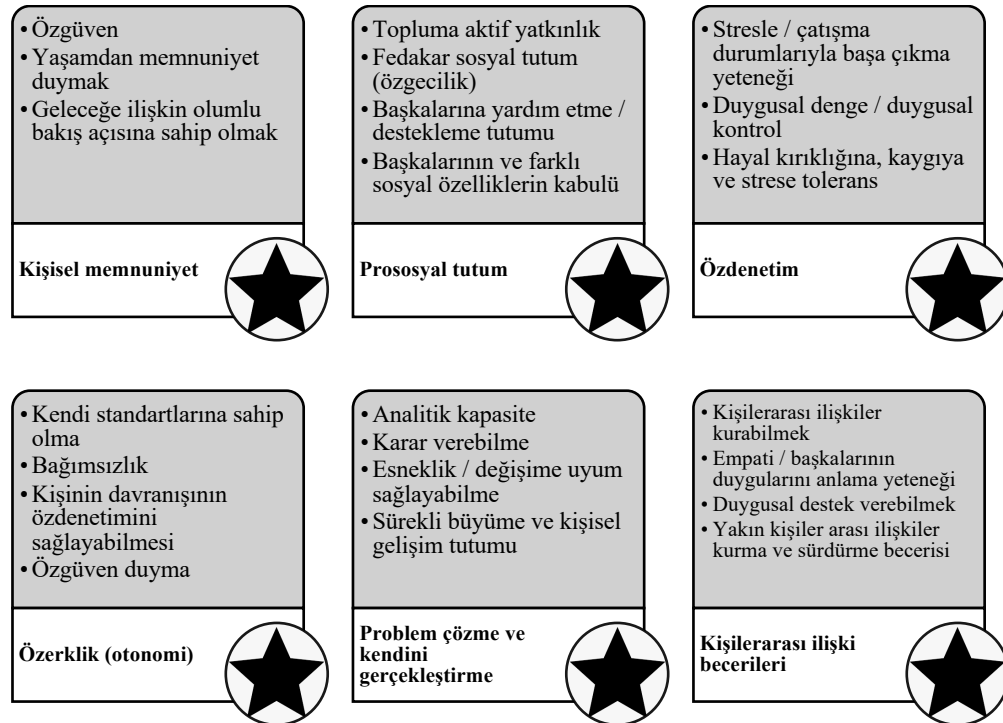
**Özerklik:** Karar vermede kendi kaderini tayin ve bağımsızlık anlamına gelmektedir. Pozitif ruh sağlığına sahip olan kişiler kendi kendini yönetebilmekte; davranışları çevresel koşullar tarafından dikte edilmemektedir. Jahoda (1958) özerkliği “toplumsal normlara uyma konusunda seçme özgürlüğüne sahip olmak” olarak ele almaktadır. Bu bakış açısı, kişinin çevreden bağımsız olmadığını, ancak toplumsal taleplere nasıl cevap vereceğine karar verme özgürlüğüne sahip olduğunu vurgulamaktadır.

**Gerçeklik Algısı:** Ruhsal olarak sağlıklı gerçeklik algısı, çarpıtmadan arınmış algıyı içermektedir. Ruhsal olarak sağlıklı bir insan, dünyayı çarpıtmadan görür, algıyı mevcut nesnel ipuçlarına uyarlar ve kanıtları kendi istek ve ihtiyaçlarına uymadığı için reddetmez. Jahoda (1958), pozitif ruh sağlığının bu boyutunun başkalarını empatik bir şekilde algılama yeteneğini vurguladığını savunmaktadır. Bu sosyal duyarlılık, sağlıklı bir kişinin kendisini başka bir kişinin yerine koymasını ve belirli bir sosyal durumda o kişinin davranışını tahmin etmesini sağlamaktadır.

**Çevreye hâkim olmak:** Bazı sosyal rollerde başarıya ulaşmak ve bu rollerde uygun işlevler gerçekleştirmek anlamına gelmektedir. Pozitif ruh sağlığı, pozitif duygusal kişiler arası ilişkilere sahip olma yeteneğini de içermekte; verimli bir şekilde uyarılma, ayarlama ve sorun çözme becerisini gerekli kılmaktadır.

Lluch (1999) ise Jahoda'nın (1958) çalışmasına dayanarak pozitif ruh sağlığının alt boyutlarını içeren bir model hazırlanmıştır. Bu modelde altı alt boyut bulunmaktadır. Bunlar kişisel memnuniyet, olumlu sosyal tutum, özdenetim, özerklik, problem çözme ve kendini gerçekleştirme ve kişilerarası ilişki becerileridir.

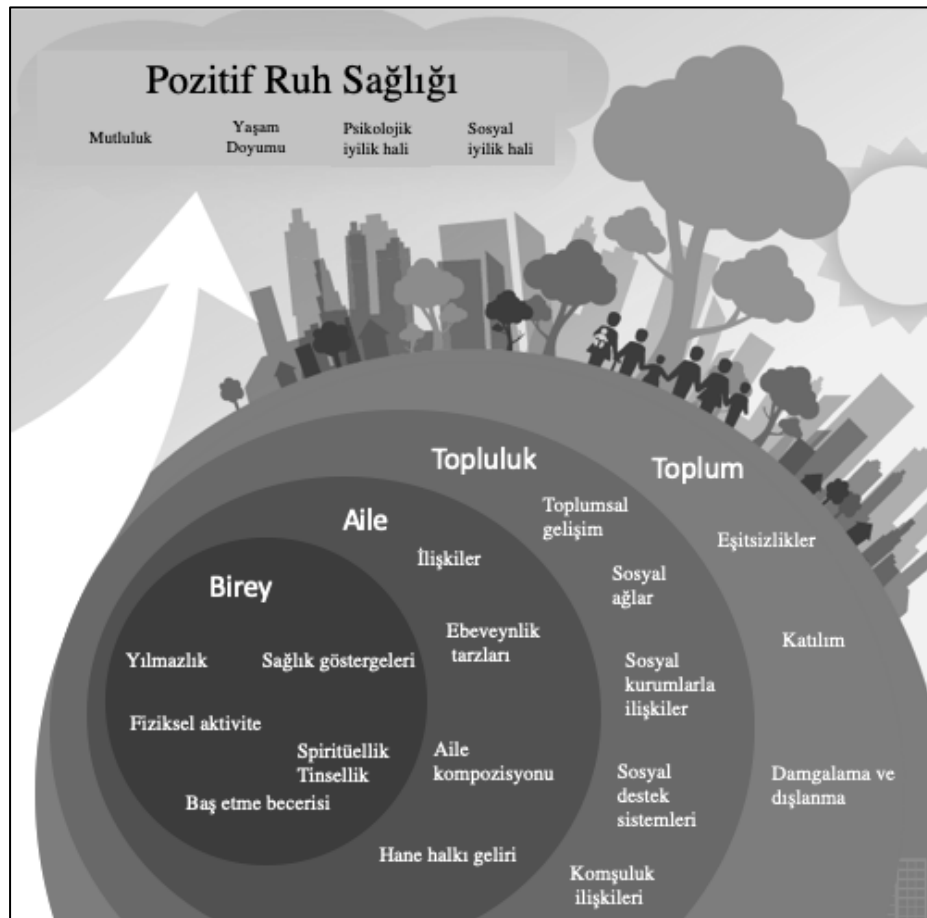
### Şekil 10. Pozitif Ruh Sağlığının Alt Boyutları



Kaynak: Lluch, 1999

Literatürdeki çeşitli çalışmalarda pozitif ruh sağlığını etkileyen faktörler ele alınmıştır. Sağlıklı olma hali, yaşam kalitesi, yılmazlık, tutarlılık duygusu, iyimserlik, mutluluk, gelişme, iyimserlik, zorlukla başa çıkma, sorun çözme kapasitesi bunlara örnek olarak gösterilebilir (WHO, 2005; Huppert, 2005; Barry, 2009; Lamers, 2012; Lluch-Canut vd., 2013). Jourard ve Landsman (1980: 131) pozitif ruh sağlığı bileşenleri olarak olumlu öz saygı, başkalarını önemseme yeteneği, yeni fikirlere ve insanlara açıklık, yaratıcılık, üretken çalışma yeteneği, sevme yeteneği ve gerçekçi benlik algısını ortaya koymaktadır. Vaillant (2012) sağlık, mutluluk indeksi, duygusal olgunluk, refah, iyileşme gibi diğer kavramlarla birlikte pozitif ruh sağlığını açıklanmaktadır. Kanada Halk Sağlığı Ajansı (2006) ise pozitif ruh sağlığının beş bileşenden oluştuğunu ortaya koymaktadır. Bunlar hayattan zevk alma yeteneği, hayatın zorluklarıyla başa çıkabilme, duygusal iyilik hali, manevi refah ve sosyal bağlantılar ve kültüre, eşitliğe, sosyal adalete ve kişisel haysiyete saygıdır. Kanada Halk Sağlığı Ajansı (2014) pozitif ruh sağlığını birey, aile, topluluk ve toplum düzeyinde çok boyutlu olarak açıklayan bir model önerisi sunmaktadır:

### Şekil 11. Pozitif Ruh Sağlığı Kavramına Çok Boyutlu Yaklaşım



Kaynak: Kanada Halk Sağlığı Ajansı (2014)'den akt. Orpana ve ark., 2016

Keyes (2005: 12) ise pozitif ruh sađlığını duygusal, psikolojik ve sosyal iyilik halinin bir arada ele alınmasıyla açıklamaktadır. Bu alt boyutlar ařađıdaki gibi ifade edilebilir:

**Çizelge 4. Pozitif Ruh Sađlığının Duygusal, Psikolojik ve Sosyal Yönleri**

<b>Duygusal iyilik hali</b>	
Mutluluk hali	Mutlu hissetmek
Olumlu etki	Neřeli, mutlu, sakin, huzurlu, tatmin olmuş ve hayat dolu hissetmek
Yaşamdan memnuniyet duymak	Genel olarak yaşamdan veya yaşamının belirli alanlarından memnun hissetmek
<b>Psikolojik iyilik hali</b>	
Kendini kabul etmek	Kendine ve geçmiş yaşama karşı olumlu tutumlar sergilemek ve benliđin çeřitli yönlerini kabul etmek
Çevresel hakimiyet	Karmařık, stres yüklü ve çatıřmalı bir ortamı yönetme yeteneđi ve kiřinin ihtiyaçlarına göre bu ortamları řekillendirme becerisi
Başkalarıyla olumlu iliřkiler	Sıcak, tatmin edici, güvene dayanan kiřisel iliřkiler kurmak ve empati yapabilme yeteneđine sahip olmak
Kiřisel gelişim	Kiřinin kendi potansiyeline iliřkin içgörü göstermesi, gelişim duygusuna sahip olması ve yeni ve zorlu deneyimlere açık olması
Özerklik	Kiřinin sosyal baskılara direnen bir özyönetim sergilemesi
Hayattaki amaç	Kiřinin yaşamında çeřitli hedeflere sahip olması ve yaşamın bir amacı ve anlamı olduđunu hissetmesi
<b>Sosyal iyilik hali</b>	
Sosyal katkı	Kiřinin kendi hayatının toplum için yararlı olduđunu ve kiřinin faaliyetlerinin çıktısının başkaları tarafından deđerli olduđunu hissetmesi
Sosyal bütünleşme	Kiřinin bir topluluđa ait olma duygusu ile beraber o topluluktan destek alabildiđini düşünmesi
Sosyal gerçekleştirme	Kiřinin sosyal grupların ve toplumun potansiyele sahip olduđuna, olumlu yönde gelişebileceđine veya büyüyebileceđine inanması
Sosyal kabul	Başkalarına karşı olumlu bir tutuma sahip olmak ve farklılıkları kabul etmek
Sosyal uyum	Topluma veya sosyal hayata ilgi duymak, toplumun ve kültürün anlamlı olduđunu hissetmek

Kaynak: Keyes, 2005

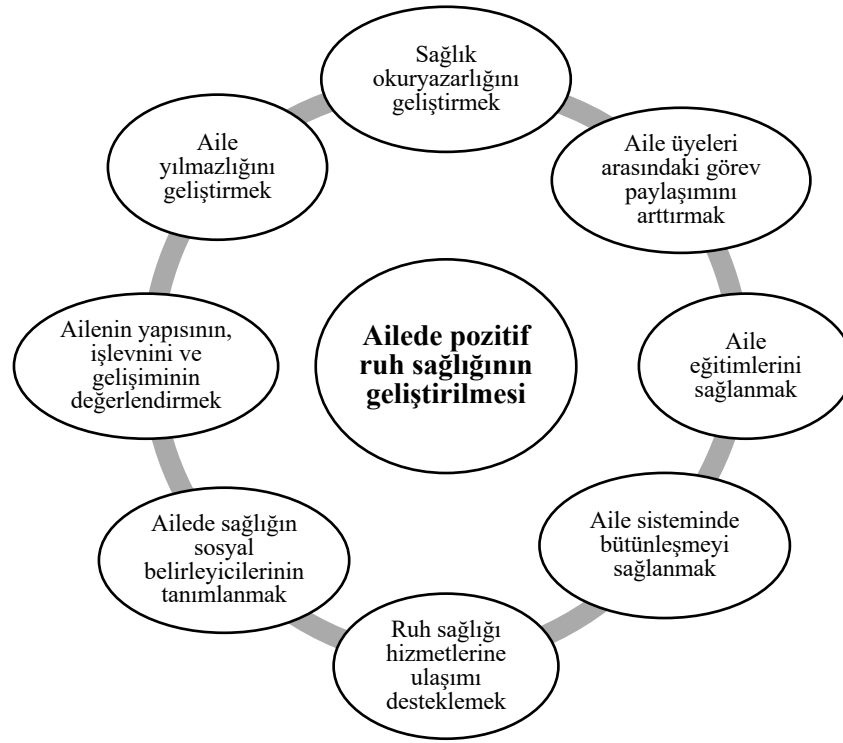
### 2.3.2. Ailede Pozitif Ruh Sağlığı

Dünya Sağlık Örgütü (2004) ailede pozitif ruh sağlığını “yaşamdaki stres faktörleri karşısında öznel iyi oluş duygusu ve mutluluk duyguları, öz saygı ve kontrol duygusu kavramlarını içeren özellikleri, zorluklar karşısında yılmazlık ve başa çıkma kapasitesi gibi olumlu duygular veya etkiler” olarak kavramsallaştırılmıştır. Bu noktada ailede pozitif ruh sağlığı aile üyelerinin potansiyellerinin farkına varmayı, hayatın stresiyle başetmeyi, verimli çalışmayı, aile sistemine anlamlı katkılarda bulunmayı sağlamaktadır.

Kanada Halk Sağlığı Ajansı (2014) ailede pozitif ruh sağlığı bileşenleri olarak aile üyeleri arasındaki ilişki ve etkileşim süreçlerini, ebeveynlik tarzlarını, aile kompozisyonunu ve aylık hane halkı gelirin yeterli olup olmadığını ele almaktadır. Bu çerçeveyi esas alan Orpana ve arkadaşları (2016) ise aile sisteminde pozitif ruh sağlığının belirleyicileri olarak aile yapısı, aile ilişkileri (aile üyelerinin ilişkilerinin kalitesi, kurulan bağlantılar ve ebeveynlik tarzlar), ailenin genel sağlığı (aile üyelerinin ruh sağlığının nasıl olduğu), ailenin yaşam pratikleri, bakım verme süreçlerini öne çıkarmaktadır.

Aile ilişkileri ruh sağlığını, davranışları ve hatta fiziksel sağlığı önemli ölçüde etkileyebilir. Çok sayıda çalışma aile ilişkilerinin ruh sağlığı üzerinde hem uzun hem de kısa vadeli etkileri olabileceğini göstermektedir (Barry, 2009; Carney ve Parr, 2014). Bu ilişkilerin doğasına bağlı olarak, ruh sağlığı geliştirilebilir veya olumsuz etkilenebilir. Olumsuz aile ilişkileri kişilerde ve aile sisteminde strese neden olabilmektedir. Bu durum ruhsal sağlığı etkileyebileceği gibi fiziksel semptomlara da neden olabilmektedir. Araştırmalar, destekleyici olmayan ailelerin kişinin ruh sağlığını olumsuz etkileyebileceğini ve/veya bir ruhsal bozukluğun kötüleşmesine neden olabileceğini göstermektedir. Bu kapsamda ailede pozitif ruh sağlığının geliştirilmesi için aşağıda yer bu bileşenlerin değerlendirilmesi gereklidir (Kanada Halk Sağlığı Ajansı, 2014):

**Şekil 12. Ailede Pozitif Ruh Sağlığının Geliştirilmesi İçin Bileşenler**



Kaynak: Kanada Halk Sağlığı Ajansı, 2014

Pozitif ruh sağlığı duygusal, ilişkisel, fiziksel ve ruhsal sağlık dahil olmak üzere sağlığın diğer tüm bileşenleriyle bağlantılıdır. Bunların her birinin diğeri üzerinde derin bir etkisi bulunmaktadır. Aile üyeleri bu bileşenlerin her birini dengede tutmaya çalışmaktadır.

Literatürdeki çalışmalar pozitif ruh sağlığının stresli yaşam olayları karşısında nasıl etkilendiğini çeşitli açılardan ele almaktadır. Bunlardan biri de hastalık deneyimi karşısında pozitif ruh sağlığının nasıl etkilendiği ve yine pozitif ruh sağlığı bağlamında kişilerin yaşanan zorluklara nasıl bir yanıt geliştirdikleri üzerine odaklanmaktadır. Bir sonraki bölümde hastalık deneyimi karşısında pozitif ruh sağlığı konusu aktarılacaktır.

### **2.3.3. Hastalık Deneyimi Karşısında Ailede Pozitif Ruh Sağlığı**

Hastalık deneyiminin sosyal, iletişimsel, ekonomik ve ruhsal pek çok boyutu ile aile ve çevreyi de kapsayan yanı bulunmaktadır (Doyle ve Werner-Lin, 2016; Bruce, 2009). Bunlar arasında sağlığın kaybı, kontrol kaybı, bağımlı olma, öfke, korku, güçsüzlük, suçluluk, yalnızlık ve yetersizlik, kaygı gibi duygular, hastalığın ne olabileceğine ilişkin yorumlar, bilgi eksiklikleri veya yanlış bilgilenmeler, hastalığı kabullenmeme ve uyum güçlükleri yer almaktadır.

Stres yaratan hastalık deneyimi, kişilerin hem fiziksel hem de ruhsal açıdan etkilendikleri bir süreci beraberinde getirmektedir. Bu açıdan fiziksel ve ruhsal süreçler birbirlerini etkileyen bir döngüyü de içermektedir (Puig Llobet vd., 2020). Hastalığın sebep olduğu kronik stres hem ruhsal hem de fiziksel sağlığı bozma potansiyeli taşımaktadır. Aile sistemi içindeki kronik stres, hastaya çoğu kez stresi azaltmak için çok az seçenek bıraktığı için özel bir endişe kaynağı oluşturmaktadır. Bu nedenle aile sistemi bağlamında aile üyeleri arasındaki etkileşim ve denge önemli bir yer teşkil etmektedir. Aile, sadece hastalık sürecinden değil, sağlık bakımı ve tedaviye ulaşma, hastane yönetimi, ekonomik sorunlar, sağlık ekibine ulaşma, iletişim, klinik politikalar ve süreçlerden de etkilenmekte, bu konularda da yardıma gereksinim duymaktadır. Bu süreçte aile üyelerinin yaşam kalitesi olumsuz yönde etkilenebilmektedir. Ancak tüm bu zorlu deneyimlere rağmen aile üyeleri ve aile sistemi pozitif ruh sağlığını da koruyabilmektedir (Schotanus-Dijkstra vd., 2019). Pozitif ruh sağlığı yaklaşımı hastalık deneyimi karşısında aile üyelerinin hastalığın yarattığı koşulları kabul edebilme, bu koşullara uyum sağlayabilme, baş edebilme ve kapasitelerini geliştirebilme sürecinde önemli bir bileşeni oluşturmaktadır (Lluch-Canut vd., 2013).

Literatürde hastalık deneyimi karşısında ailede pozitif ruh sağlığını ele alan bazı çalışmalara rastlanmaktadır. Örneğin, Puig Llobet ve arkadaşları (2020) çeşitli kronik hastalıkları bulunan bireylerin öz bakım ve pozitif ruh sağlığı kapasitesini ele aldıkları çalışmada bu iki değişken arasında pozitif bir ilişki olduğu ortaya konulmuştur. Lluch-Canut ve arkadaşları (2013) İspanya’da birinci basamak sağlık hizmetlerinden yararlanan ve kronik fiziksel sağlık sorunları olan 259 kişiyle yaptıkları çalışmada katılımcıların orta ve yüksek düzeyde pozitif ruh sağlığına sahip oldukları raporlanmıştır.

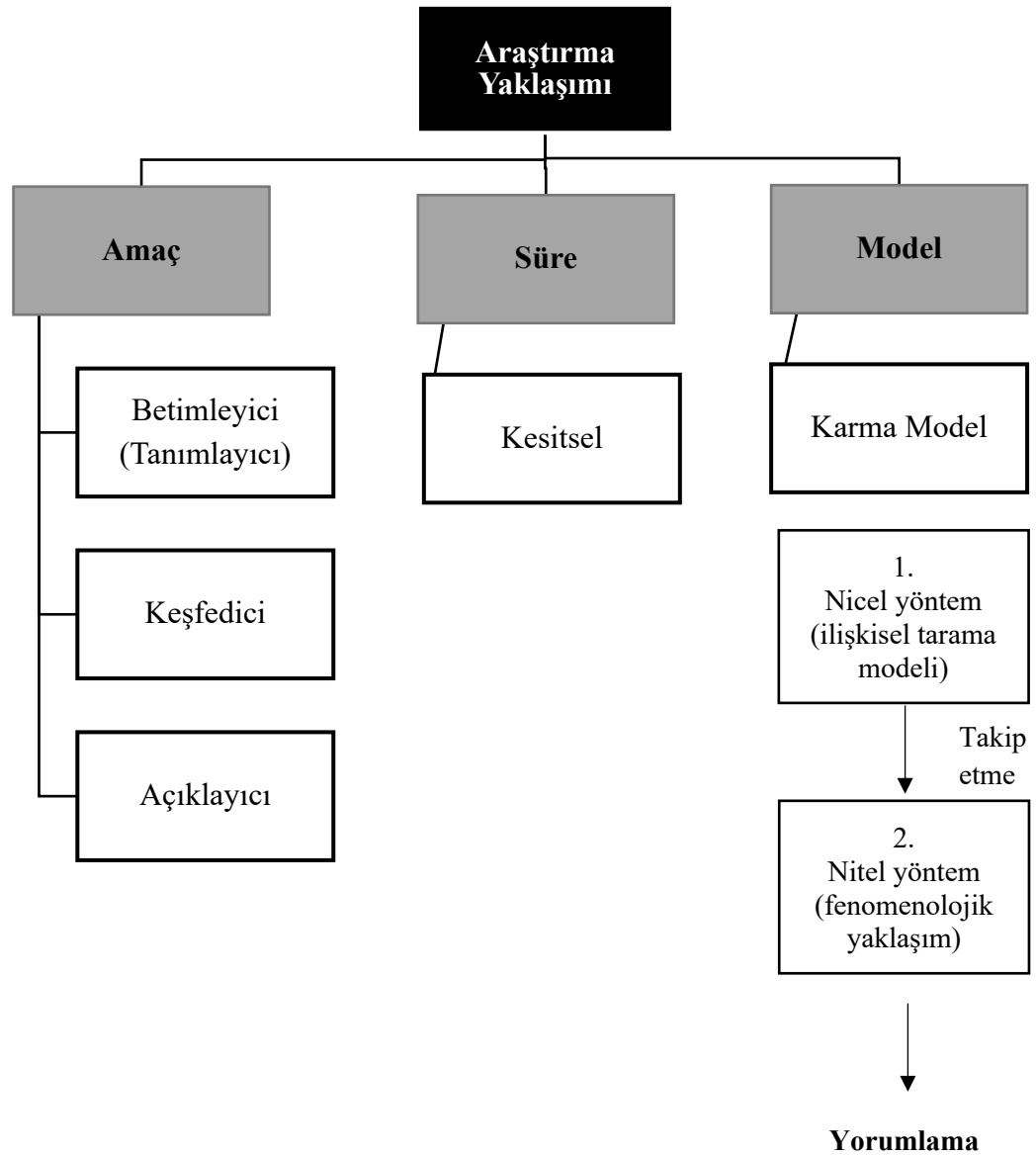
Bu çalışmada aile yılmazlığı ve pozitif ruh sağlığı arasındaki ilişki nadir hastalığı bulunan çocukların aileleri üzerinden incelenecektir. Literatürde pozitif ruh sağlığını ele alan çalışmalar bulunsa da nadir hastalık deneyiminin aile sistemine etkileri bağlamında çalışmalar kısıtlıdır. Bu çalışmadan elde edilen bulguların ailenin güçlendirilmesine ve aile yılmazlığına olan etkisi açısından pozitif ruh sağlığı bileşeninin kullanılması önemli görülmektedir. Ailede pozitif ruh sağlığının işaret ettiği en önemli bileşenlerden biri ise yılmazlıktır. Yılmazlık, aktif bir yaşam tarzına bağlılık ve gelişme deneyimi ile karakterizedir. Bu açıdan yılmazlık hayal kırıklıkları, zorluklar ve acı veren durumlar ile başa çıkmayı sağlamaktadır. Ailenin yılmaz olması için kendi gücüne ve yeteneklerine inanması gerekir (Srivastava, 2011). Yılmazlık özellikleri arasında esneklik, empati, gerçekçi eylemler planlayabilme, dinleme ve problem çözme becerileri, kendine güven, iyimserlik, mizah anlayışı ve etkili ilişkiler geliştirme, duyguları yönetme ve sosyal katkı sağlama gibi beceriler bulunmaktadır (Carney ve Parr, 2014).

## BÖLÜM III

### YÖNTEM

Bu bölümde araştırma yaklaşımı açısından amaç, süre ve model ile ilişkili bilgiler yer almaktadır. Buna göre bu çalışmada tanımlayıcı, keşfedici ve açıklayıcı amaçlar bulunmaktadır. Model açısından karma yöntem ekseninde nitel (fenomenolojik) ve nicel (tanımlayıcı türde ilişkisel tarama modeli) metodoloji bir arada kullanılmıştır. Süre olarak ise kesitsel bir saha çalışması gerçekleştirilmiştir.

**Şekil 13. Araştırma Yaklaşımı**





### 3.1. ARAŞTIRMANIN AMACI AÇISINDAN YAKLAŞIM

Bu çalışma hem betimleyici (tanımlayıcı) hem de keşfedici amaçlar çerçevesinde gerçekleştirilmiştir. Betimleyici (tanımlayıcı) araştırmalar bir popülasyonu, durumu veya fenomeni doğru ve sistematik olarak tanımlamayı amaçlar. Bu araştırma türü genellikle seçilen konu veya sorun hakkında henüz pek bir şey bilinmediğinde faydalıdır. Bu tür araştırmalar ne, nerede, ne zaman ve nasıl sorularına cevap verebilse de ‘neden’ sorusuna cevap veremez. Bir başka deyişle, bu araştırmalar belirli bir durumu saptama amacı gütmektedir. Bu araştırmalarda amaç ele alınan konunun özellikleri, sıklıkları, eğilimleri ve kategorileri belirlemek olduğunda uygun bir seçimdir (Lans ve van der Voordt, 2002: 18).

Keşfedici araştırmalar ise ele alınan konu hakkında yeterince bilgi sahibi olunmadığında gerçekleştirilmesi planlanan araştırmalardır. Bu bağlamda konu hakkında problemi tanımlamak, bilgi sahibi olmak, ilerleyen araştırmalarda kullanılacak veri toplama araçları geliştirilmesini sağlamak ve bu alanla ilişkili olarak daha kapsamlı bir araştırmanın yapılıp yapılamayacağını sınamak amacıyla keşfedici araştırmalar gerçekleştirilmektedir (Stebbins, 2001: 32). Bu çalışma açısından bakıldığında nadir hastalığı bulunan ailelerin sosyodemografik özelliklerinin, aile yapısıyla ve ilişkileriyle ilgili özelliklerin, pozitif ruh sağlığı ile ilgili bilgiler ile aile yılmazlığının belirlenmesinde araştırmanın betimleyici ve keşfedici türde tasarlanmasının önemli olduğu düşünülmektedir. Aynı zamanda literatürde bu alandaki bilgilerin kısıtlı olduğu düşünüldüğünde tanımlayıcı bilgilerin ortaya konulmasında öncü olmaktadır.

Açıklayıcı türdeki araştırmaların amacı ise bağımlı ve bağımsız değişkenler arasındaki ilişkilerin ortaya konulmasıdır. Bu araştırmalarda istatistiksel tekniklerle çeşitli hipotez testleri gerçekleştirilmekte ve bu yolla değişkenler arasındaki ilişkiler incelenerek açıklanmaya çalışılmaktadır (Cresswell, 2014). Bu çalışmada da bağımsız değişkenler (sosyodemografik özellikler, ailenin özellikleri, nadir hastalıkla ilgili özellikler, pozitif ruh sağlığı) ile bağımlı değişkenler (aile yılmazlığı) arasındaki ilişkiler ele alınmaktadır.

### 3.2. ARAŞTIRMANIN SÜRESİ AÇISINDAN YAKLAŞIM

Çalışma süre açısından ise kesitsel türde gerçekleştirilmiştir. Kesitsel türdeki araştırmalar, bir fenomenin belirli bir zamandaki halini gözlemlemeyi içermektedir (Cresswell, 2014). Bu çalışma da Eylül 2019-Nisan 2021 tarihlerini içeren bir zaman kesiti kapsamında gerçekleştirilmiştir.

### 3.3. ARAŞTIRMANIN MODELİ AÇISINDAN YAKLAŞIM

Araştırma nicel ve nitel metodolojinin bir arada kullanılmasıyla gerçekleştirilen “karma yöntem” araştırması olma özelliği taşımaktadır. Karma yöntem araştırmaları hem nicel hem de nitel araştırma desenlerinin beraber kullanılmasının sonucunda ele alınan olgunun daha kapsamlı biçimde anlaşılmasına fırsat sunmaktadır. Böylelikle araştırma sorusu karşısında daha zengin veri elde edebilmek mümkün olabilmektedir. Bu çalışmada ise nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinde yılmazlıkla ilişkili faktörlerin karma metodoloji ile değerlendirilmesiyle çalışmanın amacının birden fazla aşamayla en iyi şekilde ele alınması, bulguların genelleştirilmesi olanaklı olmuştur.

Çalışmada karma yöntem çerçevesinde ‘açımlayıcı sıralı desen’ kullanılmıştır. Açımlayıcı sıralı desen kapsamında iki farklı etkileşimli süreçte gerçekleştirilen araştırmada öncelikle nicel, sonrasında ise nitel metodoloji izlenmiştir. Bu kapsamda ilk olarak çalışmanın nicel boyutunda sayısal veriler toplanmış ve analiz edilmiştir. Çalışmanın nicel kısmı ilişkisel tarama modeli çerçevesinde gerçekleştirilmiştir. İlişkisel tarama modelinde araştırmalar değişkenler arasındaki ilişkileri belirlemek ve muhtemel sonuçları tahmin etmek amacıyla kullanılmaktadır. Bu çalışmada ilişkisel tarama modeli bağlamında, nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinden elde edilen bulgular ışığında değişkenler arası ilişkileri ve bu ilişkilerin yönünü ortaya koyarak kestirimler yapılmasını sağlayan çeşitli teknikler kullanılmıştır.

Çalışmanın nicel bulguları nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinde sosyodemografik özellikleri, aile yapısıyla ve ilişkileriyle ilgili özellikleri, pozitif ruh sağlığı ile ilgili bilgileri ve aile yılmazlığını ortaya koymuştur. Aynı zamanda bağımlı ve bağımsız değişkenler arasındaki ilişkiler de ifade edilmiştir. Nitel bulguları ise bu değişkenler arasındaki ilişkilerin derinlemesine incelenmesini sağlamıştır. Bu doğrultuda karmaşık ve çok değişkenli bir doğası bulunan nadir hastalığı olan ailelerle ilgili derinlemesine kavrayışın sağlanması ve beklenmedik bulguların nedenlerinin açıklanmasında fikir çeşitliliğinin yaratılması mümkün olmuştur.

Çalışmanın ikinci aşamasında ise ilk aşama olan nicel boyut kapsamında elde edilen bulguların nasıl açıklanacağına ilişkin nitel veriler elde edilmeye çalışılmıştır. Bu kapsamda fenomenolojik araştırma deseni kullanılmıştır. Fenomenolojik araştırmalar, bir fenomenin özünü, onu deneyimleyenlerin bakış açısıyla keşfederek tanımlamaya çalışan bir araştırma yaklaşımı olarak tanımlanabilir (Teherani ve ark., 2015). Fenomenolojik araştırmalarda “insan eylemlerinin göreceli olduğu ve yaşadığı bağlam tarafından koşullandırıldığı” yaklaşımı bağlamında ele alınan olguların derinlemesine incelenmesi odak noktada bulunmaktadır (Merriam, 2013: 24).

Fenomenolojik araştırma deseni, aile sistemleriyle gerçekleştirilen pek çok çalışmada kullanılmıştır (Boss ve ark., 1996; Dahl ve Boss, 2005). Evlilik, aile ve yakın ilişkiler günlük yaşamın çok önemli bir parçası olduğu için bu desenin seçilmesi, aile sistemi çerçevesinden olgulara bakılmasını mümkün kılmaktadır. Bu nedenle pek çok araştırmacı, aile üyelerinin günlük dünyalarını nasıl deneyimlediklerine dair algılarının nasıl farklı anlamlara yol açtığına giderek daha fazla ilgi duymaya başlamıştır. Bu çalışmada da fenomenolojik yaklaşımın kullanılması nadir hastalık deneyiminin aile sisteminde nasıl algılandığı, aile üyelerinin bu süreçte ne tür deneyimlere sahip olduğu ve hangi duyguların deneyimlendiği gibi sorulara yanıt aranmıştır. Bu kapsamda nadir hastalığı bulunan çocukların aile sistemlerindeki aile üyelerinin yaşantıları ve deneyimleri kendi anlatıları üzerinden yorumlanmıştır.

Çalışmada fenomenolojik yaklaşımın seçilmesiyle aile üyelerinin geçmiş deneyimlerine ulaşılabilmesi, duygu, düşünce ve davranışlarıyla ilgili bilgiler alınabilmesi, çeşitli ölçüm araçlarının kullanılmasıyla sağlanamayacak verilerin oluşturulabilmesi, aile üyelerinin birbirleri ve sosyal çevreleriyle olan etkileşimlerin derinlemesine incelenebilmesi gibi noktalar açısından önemli faydalar sağlandığı düşünülmektedir.

### 3.4. ÇALIŞMA EVRENİ

Araştırmanın evrenini çocuğu nadir hastalık tanısı alan aileler oluşturmaktadır. Bu ailelere ulaşabilmek adına araştırmanın örneklemini Nadir Hastalıklar Ağı'na üye olan ailelerden oluşmaktadır. Bu ağda yer alan dernekler Albinizm Derneği, Sistinozis Hastaları Derneği, PKU Aile Derneği, KİFDER, MPS-LH Derneği, NCL Hastaları, Yüzümle Mutluyum Derneği, Pulmoner Hipertansiyon ve Skleroderma Derneği<sup>10</sup> dir.

Çalışmanın nicel kısmında gerçekleştirilen veri toplama sürecinde evrenin tümüne ulaşılması hedeflenmiş ve örnekleme seçimi yapılmamıştır. Çalışmaya dahil edilme kriterleri arasında ailelerde çocuklardan en az birinin nadir bir hastalık teşhisi almış olması, nadir hastalık teşhisinin üzerinden en az 1 yıl geçmiş olması, çocukların 15 yaşından büyük olması ve araştırmaya katılmaya gönüllü olmaları bulunmaktadır. Bu kapsamda Nadir Hastalıklar Ağı'na üye olan 312 aile üyesine (anne, baba ve 15 yaşından büyük olan çocuğa) ulaşılmıştır.

---

<sup>10</sup> Çalışma kapsamına nadir hastalığı bulunan çocukların aileleri alındığından dolayı bu dernekte araştırmanın içerme kriterlerine uygun olan katılımcı bulunmadığı öğrenilmiştir. Bu nedenle bu dernek kanalıyla irtibata geçilen aile olmamıştır.

Veri toplama araçlarında yer alan soruların tümüne yanıt verilmemesi (Eğer katılımcı soruların %90'ından daha azını yanıtlaması) ve veri kalitesinde eksikliklerin olması (soruların samimiyetle yanıtlandığına ilişkin irdelemeler sonucunda yanıtların kabul edilmemesi ve ayırksı değerlerde ayıklamaların yapılması) gibi sebeplerle 219 aile üyesinden alınan yanıtlar üzerinden analizler gerçekleştirilmiştir. Bu noktada temsiliyet açısından evrenin tamamına yakınına ulaşıldığı ifade edilebilir.

Çalışmanın nitel kısmında örneklem maksimum çeşitlilik ilkesi esas alınarak oluşturulmuştur. Bu süreçte nitel örneklem, nicel örneklem içinden seçilmiştir. Nadir hastalığı bulunan çocukların aileleri (özneler) aile yaşam döngüsündeki yer, ailedeki üye sayısı, ailenin ikamet ettiği yerleşim yeri, sosyoekonomik durum, çocukta bulunan nadir hastalığın teşhisi, teşhisten bu yana geçen süre, kaçınıcı çocukta nadir hastalığın bulunduğu gibi değişkenler göz önüne alınarak amaçlı örnekleme yöntemlerinden çalışma evreni içerisindeki bütün farklı durumları yansıtmayı amaçlayan maksimum çeşitlilik örnekleme yöntemine göre seçilmiştir. Bu kapsamda on sekiz aile (toplam 46 aile üyesi) araştırma kapsamına alınmıştır. Görüşmeler ve nitel veri toplama süreci aile üyelerinden yeni bilgiler gelmediği noktada sonlandırılmıştır. Nitel araştırma literatüründe (Merriam, 2013: 88) 'doygunluk noktası' olarak ifade edilen bu aşamada aile üyelerinden sağlanan bilgiler tekrar etmiş ve veri setine yeni ve farklı bir veri girişi olmamıştır. Bu aile sistemlerine ilişkin bilgiler şu şekilde özetlenebilir (Çizelge 5):

**Çizelge 5. Katılımcılara İlişkin Özet Bilgiler**

Ailenin Rumuzu ve süre	Görüşülen kişiler	Üye sayısı	Çocuğun hastalığı <sup>11</sup>	Kaçıncı çocuk hasta	Tanıdan geçen süre	Yaşadığı yer	Aile yaşam döngüsündeki yeri	Aile Yaşam Döngüsünü Etkileyen Yaşam Olayları	İncelenen sistemler
Bilinç Ailesi (176 dk)	Anne ve baba	3	Kistik fibrozis	1. Çocuk	3 yıl	Büyük şehir	Okul öncesi çocuğa sahip aile	<ul style="list-style-type: none"> <li>Nadir hastalık deneyimi</li> <li>Eş ilişkisinde çatışmalar</li> </ul>	Eş Ebeveyn
Çözüm Ailesi (184 dk)	Anne ve baba	4	Treacher Collins Sendromu	1. Çocuk	14 yıl	İlçe	Ergenlik çağında çocuğu olan aile	<ul style="list-style-type: none"> <li>Evlenme sürecinde ailelerin destek olmaması</li> <li>Nadir hastalık deneyimi</li> <li>Düşük (Abortus)</li> <li>Ekonomik sorunlar</li> <li>Kök aile üyelerinden anne ve kardeşin kaybı</li> </ul>	Eş Ebeveyn Kardeş
Dayanışma Ailesi (146 dk)	Anne ve baba	4	Kistik fibrozis	2. Çocuk	3 yıl	Büyük şehir	Okul çağında çocuklu aile	<ul style="list-style-type: none"> <li>Nadir hastalık deneyimi</li> <li>Ruhsal hastalıklar (Annede anksiyete bozukluğu)</li> </ul>	Eş Ebeveyn Kardeş
Destek Ailesi (149 dk)	Anne ve baba	3	Apert sendromu	1. Çocuk	4 ay	Büyük şehir	Çocuk bakımı yapan aile	<ul style="list-style-type: none"> <li>Nadir hastalık deneyimi</li> <li>Afet deneyimi</li> </ul>	Eş Ebeveyn
Doğru Ailesi (166 dk)	Anne ve baba, 1. çocuk, 2. çocuk	6	PKU	2. Çocuk	17 yıl	Köy	Orta yaşlı ebeveynlerin bulunduğu aile	<ul style="list-style-type: none"> <li>Nadir hastalık deneyimi</li> <li>Göç</li> <li>Ekonomik sorunlar</li> </ul>	Eş Ebeveyn Kardeş
Güçlü Ailesi (145 dk)	Anne ve baba	4	Kistik Fibrozis	2. Çocuk	4 yıl	Büyük şehir	Okul çağında çocuklu aile	<ul style="list-style-type: none"> <li>Nadir hastalık deneyimi</li> </ul>	Eş Ebeveyn Kardeş
Güven Ailesi (181 dk)	Anne ve baba	4	Glikojen depo hastalığı	2. Çocuk	5 yıl	Büyük şehir	Okul çağında çocuklu aile	<ul style="list-style-type: none"> <li>Nadir hastalık deneyimi</li> </ul>	Eş Ebeveyn Kardeş
Güzel Ailesi (147 dk)	Anne ve baba, 1. çocuk	5	PKU	1. Çocuk	16 yıl	Büyük şehir	Ergenlik çağında çocuğu olan aile	<ul style="list-style-type: none"> <li>Ruhsal hastalıklar (Annede anksiyete bozukluğu)</li> <li>Nadir hastalık deneyimi</li> <li>Ekonomik sorunlar</li> </ul>	Eş Ebeveyn Kardeş

<sup>11</sup> Çalışma kapsamına alınan ailelerde çocukların sahip olduğu nadir hastalık ile ilgili tanımlayıcı bilgiler Ek1’de yer almaktadır.

İletişim Ailesi (185 dk)	Anne ve baba	5	MPS-LH	2. Çocuk 3. Çocuk	12 yıl 4 yıl	Köy	Okul çağında çocuklu aile	<ul style="list-style-type: none"> <li>Nadir hastalık deneyimi</li> <li>İflas</li> <li>Ekonomik sorunlar</li> </ul>	Eş Ebeveyn Kardeş
İnanç Ailesi (170 dk)	Anne ve baba, 1. çocuk, 2. çocuk	7	Kistik Fibrozis	1. Çocuk 2. Çocuk	17 yıl 10 yıl	Büyükşehir	Ergenlik çağında çocuğu olan aile	<ul style="list-style-type: none"> <li>Nadir hastalık deneyimi</li> </ul>	Eş Ebeveyn Kardeş
İyimser Ailesi (182 dk)	Anne ve baba	4	PKU	1. Çocuk	14 yıl	Büyükşehir	Ergenlik çağında çocuğu olan aile	<ul style="list-style-type: none"> <li>Nadir hastalık deneyimi</li> <li>İnfertilite</li> <li>İstenmeyen gebelik</li> <li>Ruhsal hastalıklar (Babada anksiyete bozukluğu)</li> </ul>	Eş Ebeveyn Kardeş
Kuvvet Ailesi (200 dk)	Anne ve baba	3	SMA	1. Çocuk	12 yıl	Büyükşehir	Okul çağında çocuklu aile	<ul style="list-style-type: none"> <li>Nadir hastalık deneyimi</li> <li>İnfertilite</li> <li>Ekonomik sorunlar</li> </ul>	Eş Ebeveyn
Mutlu Ailesi (202 dk)	Anne ve baba	4	Primer immün yetmezlik	2. Çocuk	3 yıl	Büyükşehir	Okul çağında çocuklu aile	<ul style="list-style-type: none"> <li>Nadir hastalık deneyimi</li> <li>Göç</li> <li>Kök aile üyelerinden kardeşin kaybı</li> <li>Düşük (Abortus)</li> <li>Ekonomik sorunlar</li> </ul>	Eş Ebeveyn Kardeş
Olumlu Ailesi (175 dk)	Anne ve baba 2. çocuk	5	SMA	3. Çocuk	7 yıl	Köy	Orta yaşlı ebeveynlerin bulunduğu aile	<ul style="list-style-type: none"> <li>Nadir hastalık deneyimi</li> <li>Ekonomik sorunlar</li> <li>Babanın engelli olması</li> <li>Çocuğun vefat etmesi</li> </ul>	Eş Ebeveyn Kardeş
Ortak Ailesi (144 dk)	Anne ve baba, 1. çocuk, 2. çocuk, 3. çocuk	6	Sistinozis	1. Çocuk	17 yıl	Büyükşehir	Ergenlik çağında çocuğu olan aile	<ul style="list-style-type: none"> <li>Nadir hastalık deneyimi</li> <li>Ekonomik sorunlar</li> <li>Geçim için babanın yurtdışında çalışması</li> </ul>	Eş Ebeveyn Kardeş
Öncelik Ailesi (144 dk)	Anne ve baba	3	PKU	1. Çocuk	7 yıl	Büyükşehir	Okul çağında çocuklu aile	<ul style="list-style-type: none"> <li>Nadir hastalık deneyimi</li> <li>Düşük (Abortus)</li> <li>Göç</li> </ul>	Eş Ebeveyn
Pozitif Ailesi (149 dk)	Anne ve baba	3	Dilate kardiyomiyopati	1. Çocuk	10 yıl	İlçe	Okul çağında çocuklu aile	<ul style="list-style-type: none"> <li>Evlenme sürecinde ailelerin destek olmaması</li> <li>Nadir hastalık deneyimi</li> <li>İşsizlik</li> <li>Alkol kullanımı</li> <li>Kök aileyle çatışmalı ilişkiler</li> </ul>	Eş Ebeveyn
Yılmaz Ailesi (156 dk)	Anne ve baba, 1. çocuk	4	Sistinozis	2. Çocuk	6 yıl	Büyükşehir	Ergenlik çağında çocuğu olan aile	<ul style="list-style-type: none"> <li>Nadir hastalık deneyimi</li> <li>İşsizlik</li> <li>Ekonomik sorunlar</li> <li>Engelli başka bir çocuğun varlığı</li> </ul>	Eş Ebeveyn Kardeş

### **Bilinç Ailesi**

Bilinç ailesi üyelerinden anne ve baba ile görüşmeler yapılmıştır. Aile, anne (28 yaş), baba (32 yaş) ve bir kız çocuktan (üç yaş) oluşmaktadır. Anne, ikinci çocuğuna hamiledir. Eşler 2016 yılında aileleri aracılığıyla tanışıp 2017 yılında evlenmişlerdir. Eşler arasında akrabalık bulunmaktadır. Evlenme sürecinde eşlerin aileleri destek olmuşlardır. Evlilik sonrasında anne başka bir şehre taşınmıştır ve aile büyükşehirde yaşamaktadır. Bilinç Ailesi babanın ailesi ile aynı şehirde yaşamaktadır. Annenin dört kardeşi, babanın ise iki kardeşi vardır. Aile, kök aileleriyle olan ilişkilerini destekleyici olarak ifade etmiştir. Anne grafik tasarımı bölümünden mezun olup çocuğunun hastalığı sebebiyle iş yaşamından ayrılmıştır. Baba ise otomotiv bölümünden mezun olup özel bir şirkette satış danışmanı olarak çalışmaktadır. Ailenin aylık geliri yaklaşık 5000 TL olup, sigortaları bulunmaktadır. Ailenin kız çocuğunda kistik fibrozis hastalığı bulunmaktadır. Bu tanı, çocuğun doğumunun hemen ardından alınan kan testleri sonucunda konulmuştur. Tanı konulmasının ardından aile çocuğun tedavisi için farklı bir büyükşehirdeki bir üniversite hastanesine gelmiştir. Süreç içerisinde tedavi amacıyla hastaneye pek çok kez yatmış olan çocuğun sağlık kontrolleri yaşadıkları büyükşehirdeki üniversite hastanesinde devam etmektedir. Çocuk, ilaç tedavisinin yanı sıra düzenli olarak fizik tedavi görmektedir.

### **Mutlu Ailesi**

Büyükşehirde yaşayan aile dört kişiden oluşmaktadır. Anne 39 yaşındadır ve öğretmendir. Baba da 39 yaşındadır ve askeri personeldir. Büyük çocuk erkektir, on iki yaşındadır ve ortaokula devam etmektedir. Bu doğumun ardından anne iki kez daha gebe kalmıştır ancak her ikisinde de düşük yapmıştır. Sonrasında doğan küçük çocuk kızdır, dört yaşındadır ve primer immün yetmezlik (PIY) hastalığı bulunmaktadır. Akraba evliliği yapan eşler, üç yıl nişanlılık dönemi geçirdikten sonra evlenmişlerdir. Evlilik sürecinde, kök ailelerin bu evliliğin gerçekleşmesinden taraf olmadıkları ifade edilmiştir. Aile üyeleri babanın mesleki görevlendirmelerinden dolayı Türkiye'nin pek çok farklı şehrine gitmek durumunda kalmışlardır. PIY tanısı alan küçük kızın hastalığı bir üniversite hastanesinde dört aylıkken teşhis edilmiştir. Yıllar içerisinde pek çok kez hastaneye yatış gerçekleştirilmiştir. Çocuğun düzenli olarak kullanması gereken ilaçları bulunmaktadır. Görüşme sırasında COVID-19 pandemisi nedeniyle çocuğun tedavisinin aksadığı, ilaçlarını zamanında alamadığı ve bu nedenle dizinde enfeksiyonun başladığı, çocuğun ayaklarının üzerinde duramadığı ve doktorların ameliyat önerdiği belirtilmiştir. Aile tedavi süresinde romatoloji, nefroloji, immünoloji gibi farklı tıp branşlarından sağlık hizmeti almaktadır.

Annenin çalışıyor olması nedeniyle aile üyelerinin annenin ablasına yakın bir yerde ev tuttıkları ve çocukların bakımına çoğunlukla annenin ablasının destek olduğu belirtilmiştir. Aile üyeleri

ekonomik yönden sıkıntı yaşamadıklarını, tıbbi giderlerin büyük çoğunluğunun devlet tarafından karşılandığını belirtmiştir.

### **Dayanışma Ailesi**

Aile büyükşehirde yaşamaktadır. Anne 35 yaşındadır. Lisans mezunudur ve öğretmendir. Baba 37 yaşındadır. Yüksek lisans mezunu olup bir şirkette üst düzey yönetici olarak çalışmaktadır. Aile üyeleri ekonomik yönden sıkıntı yaşamadıklarını belirtmiştir. Ailenin bir erkek ve bir de kız çocuğu vardır. Büyük çocuk kızdır ve yedi yaşındadır. Kistik fibrozis tanısı almış olan küçük çocuk erkektir ve dört yaşındadır. Eşler, arkadaşları aracılığıyla tanıştıklarını, birbirlerini severek evlendiklerini, ailelerin bu evliliği desteklediğini, bir buçuk yıl nişanlılık döneminden sonra 2011 yılında evlendiklerini ifade etmiştir. Eşlerin yaşadıkları yer kök ailelerine oldukça yakın olup aile ilişkilerinin destekleyici olduğu belirtilmiştir. Dayanışma ailesi, kendi kök ailelerinin bakım verme sürecine dahil olmalarından dolayı ailelerine yakın bir evde oturmaktadır. Kistik fibrozis tanısı, çocuğun doğumunun hemen ardından alınan kan testleri sonucunda konulmuştur. Çocuk, ilaç tedavisinin yanı sıra düzenli olarak fizik tedavi almaya devam etmektedir. Sağlık kontrolleri bir üniversite hastanesinde ve bir özel hastanede gerçekleştirilmektedir. Tıbbi giderlerin (muayene, ilaç, cihaz vs gibi) tamamının devlet tarafından karşılandığı ifade edilmiştir.

### **Destek Ailesi**

Destek ailesi üyelerinden anne ve baba ile görüşmeler gerçekleştirilmiştir. Anne 38 yaşındadır, lisans mezunudur ve bir firmada finans müdürü olarak çalışmaktadır. Baba ise 40 yaşındadır, kendine ait bir firması bulunmaktadır. Eşler dokuz ay süren nişanlılığın ardından 2019 yılında ailelerinin desteği ile evlenmişlerdir. 2020 yılı ağustos ayında doğan kızlarında ultra nadir bir hastalık olarak bilinen Apert sendromu (*Acrocephalosyndactyly*) bulunmaktadır. Annenin yeğeninde de bu sendroma benzeyen Rett sendromu bulunmakta olup yeğeni yedi yaşında vefat etmiştir. Oldukça güç bir hamilelik süreci geçirdiğini belirten anne, çocuk doğduğunda nefes alamadığını, entübe edildiğini, hizmet aldıkları sağlık kuruluşunda bu hastalığın teşhisinin konulmadığını, bir üniversite hastanesine sevk edildiğini söylemiştir. Çocuk doğduğundan beri yoğun bakımdadır. Doktorların çocuğun acil olarak ameliyat edilmesi gerektiğini paylaşan Destek Ailesi, bu ameliyatı gerçekleştirebilecek bir hekim arayışı içerisinde. Aile hastalık deneyimi sürecinde yaşadıkları şehirde meydana gelen depremden oldukça olumsuz etkilendiklerini, evlerinin ağır hasar aldığını ve evlerini boşaltmak durumunda kaldıklarını ve ekonomik anlamda zor günler geçirdiklerini ifade etmişlerdir. Çocuğun doğumundan sonra kök aile üyelerinden anne ve abla Destek Ailesi ile beraber yaşamaya başlamıştır.



### **Dođru Ailesi**

Dođru ailesi beř kiřiden oluřmaktadır. Anne, baba ve ocuklarla; anne ve babayla, ocuklarla ayrı ayrı mülakatlar gerekleřtirilmiřtir. Grüşme sırasında anne kimi zaman duygulanıp ađlamıřtır ve grüşmeye kısa molalar verilmiřtir. Grücü usulü ile evlenen anne ve baba arasında akrabalık bulunmaktadır. Anne 40 yařındadır, ev hanımıdır, ilkokul mezunudur. Baba 44 yařındadır, ilkokul mezunudur, inřaat iřlerinde alıřmaktadır. En byk kız ocuk 21 yařındadır ve sosyal hizmet blümü đrencisidir. İkinci ocuk erkektir, 18 yařındadır ve üniversite birinci sınıf đrencisidir. Ücnc ocuk kızdır, on yedi yařındadır. Hem epilepsi hem de fenilketonri (PKU) hastasıdır. Anne evde dođum yapmıřtır, erken dnemde ocuđun sađlık taramaları yapılmamıř ve sađlık hizmetlerine eriřimi kısıtlı olmuřtur. ocuđun hastalıđının ge dnemlerde fark edilmesinden dolayı ( yařında) gerekli diyet nlemleri alınmamıřtır. Ađır dzeyde fiziksel ve zihinsel engeli bulunmaktadır. Babanne de aile ile beraber yařamakta olup bakım gereksinimi bulunmaktadır. 23 yıllık evli olan ift, ocuđun hastalıđı sebebiyle kyden bir bykřehre tařınmıřtır. Orada bir aile apartmanında oturmaktadır. Ailede yaygın bir evlilik biimi olan akraba evliliđi sonucunda pek ok ocukta PKU hastalıđına rastlanmıřtır. Ekonomik olarak glkler yařayan aile, sosyal yardım almaktadır. ocuđun tedavisi iin hem eřitli ilalar kullanılmakta hem de zel bir diyet programı takip edilmektedir. Aynı zamanda zel eđitim almaktadır.

### **Gl Ailesi**

Anne (37 yař), baba (43 yař), bir erkek ocuk (on yař) ve bir kız ocuktan (drt yař) oluřan aile, bykřehirde yařamaktadır. Anne ev hanımıdır. Baba ise mhendis olarak bir kamu kurumunda alıřmaktadır. Ođulları ise okula gitmektedir. Aile, ocuđun tedavisi iin Őehir merkezine tařınmıř ve hastanenin yakınında bir ev tutmuřtur. Kız ocukta kistik fibrozis hastalıđı bulunmaktadır. Dođumunun ardından geen ikinci gnde ocuđun karın ađrısı Őikayetlerinin bařladıđı, ocuđun yođun bakıma alındıđı ve sonrasında ameliyat edilerek bađırsaklarının dıřarıya alındıđı (*kolostomi*) ve  hafta hastanede yattıđı ifade edilmiřtir. Taburcu olduktan sonra ilerleyen gnlerde sađlık durumu ktye giden ocuk iin yařadıkları Őehirdeki sađlık kuruluřlarının yođun bakım nitelerinde yer bulunamadıđından ocuk, İstanbul'da bir hastanenin yođun bakım nitesine sevk edilmiřtir. Anne, İstanbul'daki akrabalarına gitmiř ve  ay boyunca yođun bakımda kalan ocuđu annesi haftada bir gn yalnızca beř dakika sreyle grebilmiřtir. Hastaneden taburcu olduktan sonra bađırsaklarda birok kez enfeksiyon geliřmesinin zerine beř ay sonra ocuk yeniden ameliyat olmuř ve bađırsaklar yeniden ieri alınmıřtır. ocuđun ila tedavisi devam etmekte olup genel sađlık durumunun iyi olduđu paylařılmıřtır.

### **Güven Ailesi**

Büyükşehirde yaşayan Güven Ailesi dört kişiden oluşmaktadır. On yıldır evli olan eşler arasında akrabalık bulunmaktadır. Anne 36 yaşındadır, yüksek lisans mezunudur, bir kamu kurumunda çalışmaktadır. Baba da 36 yaşındadır, bir bankada üst düzey yönetici olarak görev yapmaktadır. Büyük çocuk dokuz yaşındadır ve kızdır. İlkokul üçüncü sınıfa devam etmektedir. Küçük çocuk beş yaşında bir erkektir ve Glikojen Depo Hastalığı (Tip1B) bulunmaktadır. Çocuk kreşe bir buçuk ay kadar devam etmiştir, COVID-19 pandemisiyle beraber kreşi bırakmıştır. Eşlerin kök aileleri aynı şehirde yaşamaktadır. Güven ailesi çocukların bakımı için destek almak amacıyla kök ailelerine yakın bir evde yaşamaktadır. Çocukların bakımıyla genellikle babaanne ilgilenmektedir. Çocuk doğduktan yaklaşık iki ay sonra karnında şişmeler olması nedeniyle aile, özel bir sağlık kuruluşuna başvurmuştur. İleri seviye tetkiklerin istenmesi nedeniyle aile bir üniversite hastanesine gitmiştir. Çocuğun metabolizma bölümünde hastaneye yatışı yapılmıştır ve bu süreçte hastalığın teşhisi için çalışmalar sürdürülmüştür. Bu süreçte çocuğun şeker düzeyinin dip sınırlara kadar düştüğü olmuştur. İlerleyen süreçte kesin tanı konulmuştur. Düzenli olarak şeker takibinin yapılması amacıyla sensörlü bir şeker ölçüm cihazı ailenin kendi imkanlarıyla alınmıştır. Çocuğun bir üniversite hastanesinde sağlık kontrolleri ve ilaç kullanımı devam etmektedir. Aile yurtdışında benzer hastalığa sahip olan ailelerle sıklıkla görüşmeler gerçekleştirmekte, hastalık ve tedavi ile ilgili güncel gelişmeleri yakından takip etmekte ve yurtdışından çeşitli ilaç ve gıdaları temin etmektedir. Anne, çocuklarında Glikojen Depo Hastalığı bulunan ailelerle sık sık iletişim halinde olmakta ve bu hastaların gereksinimlerinin karşılanmasında çeşitli girişimlerde bulunmaktadır.

### **Güzel Ailesi**

Görüşmelere anne, baba ve fenilketonüri (PKU) tanısı almış olan erken çocuk katılmıştır. Görüşme sürecinde özellikle bakım verme ile ilgili güçlüklerin aktarıldığı bölümlerde olumsuz etkilenmemesi için çocuk görüşmeye alınmamıştır. Bir büyükşehirde yaşayan ailede anne 35 yaşındadır, ilkokul mezunudur, ev hanımıdır. Baba 41 yaşındadır, tesisat işlerinde çalışmaktadır. Ailenin üç çocuğu bulunmaktadır. İlk çocuk erkektir, on altı yaşındadır, liseye gitmektedir ve PKU tanısı bulunmaktadır. İkinci çocuk on iki yaşındadır, kızdır ve ortaokula gitmektedir. Üçüncü çocuk erkektir ve iki buçuk yaşındadır. Eşler arasında akrabalık bulunmamaktadır. Sekiz yıldır evli olan çiftin evlenme sürecinde kadının ailesinin bu evliliği istemediği ve pek fazla destek olmadığı ifade edilmiştir. Güzel Ailesi kök ailelerine yakın bir yerde oturmaktadır. Çocuğun PKU tanısı doğduktan hemen sonra alınan topuk kanından yapılan test ile konulmuştur. Aile üyeleri çocuklarında bulunan bu hastalığın tedavisinde önerilen diyet için kullanılan gıdaların temininde sorunlar yaşadıklarını ve ekonomik güçlüklerinin bulunduğunu belirtmiştir.

Aynı zamanda çocuğun gelişim sürecinde kendisine uygun olarak düzenlenen diyetle uymakta zorluk çektiği, annesinin hazırladığı yiyecekleri okula götürmekten dolayı çekindiği ve kimi zaman bu durumun arkadaşları arasında alay konusu olduğu ifade edilmiştir. Yine de düzenli olarak özel bir diyetle uymaya çalışan çocuğun sağlık kontrolleri devam etmektedir. Annede ise uzun süredir anksiyete bozukluğu bulunmaktadır ve anne düzenli olarak psikiyatriste gitmekte ve ilaç kullanmaktadır.

### **İnanç Ailesi**

Bir büyükşehirde yaşayan İnanç ailesi, yedi kişiden oluşmaktadır. Eşler 24 yıldır evlidir ve aralarında akrabalık bağı yoktur. Anne ilköğretim mezundur, ev hanımıdır. Baba lise mezundur, demirci ustasıdır ve bir fabrikada çalışmaktadır. En büyük çocuk on yedi yaşındadır, lise öğrencisidir. On yaşındaki ortanca çocuklardan biri kız, diğeri erkektir ve ikizlerdir. Diğer çocuk sekiz yaşındadır ve kızdır. En küçük çocuk ise altı yaşındadır ve erkektir. On yedi yaşında olan en büyük çocukları ile on yaşında olan kız çocuğunda kistik fibrozis (KF) hastalığı bulunmaktadır. İlk çocukta bulunan hastalığın tanısının geç konulduğu, gittikleri sağlık kuruluşlarında bu hastalığın anlaşılmadığı, sık sık çevredeki illerdeki üniversite hastanelerinde gidildiği, yatış yapıldığı ve ter testi sonucunda teşhisin konulduğu ifade edilmiştir. KF hastalığı bulunan diğer çocukta ise ailenin ilk çocuktan dolayı bu hastalığı bilmeleri sayesinde diğer çocuğun erken dönemde testlerinin yapıldığı ve hastalığın teşhis edildiği belirtilmiştir. Aile kendilerini orta gelirli olarak tanımlamaktadır. Yaşadıkları şehirde KF hastalığına yönelik sağlık hizmetlerinin kısıtlı olmasından dolayı çevredeki farklı şehirlere gitmek zorunda kaldıklarını ve bu durumun aileyi ekonomik yönlerden kimi zaman zorladığını belirtmişlerdir. Sağlık kontrolleri düzenli olarak devam eden çocuklar, ilaç kullanmaktadır.

### **İyimser Ailesi**

Bir büyükşehirde yaşayan İyimser Ailesi dört kişiden oluşmaktadır. Teyze çocukları olan çift iki buçuk yıl nişanlı kaldıktan sonra ailelerinin desteğiyle evlenmiştir. Geniş ailede PKU tanısı alan iki çocuk daha bulunmaktadır. Çift, on beş yıldır evlidir. Anne 37 yaşındadır, lise mezundur, ev hanımıdır. Baba 36 yaşındadır, lise mezundur, elektrik teknikeridir ve ailesiyle beraber inşaat sektöründe çalışmaktadır. Büyük çocuk on dört yaşındadır, kızdır, ortaokula gitmektedir ve PKU hastalığının ağır bir türü (HPR enzim eksikliği) bulunmaktadır. Bu çocuğun doğumunun beş yıl sonrasında aile yeniden çocuk sahibi olmak istemiştir. Anne bu amaçla bir genetik merkezine giderek tüp bebek yoluyla hamile kalmıştır.

Ancak bu süreçte annenin yapılan genetik testlere rağmen PKU'lu bir çocuğa sahip olma endişesi taşıdığı, depresyona girdiği, intihar düşüncelerinin bulunduğu ve bunun üzerinde psikiyatriste giderek destek aldığı ve onuncu haftada gebeliğin sonlandırıldığı ifade edilmiştir. İlerleyen dönemlerde ise büyük çocuğun yalnız kalmaması düşüncesiyle aile, yeniden bir çocuk sahibi olmaya karar vermiştir. Ailenin kendi ekonomik imkanlarıyla sağlık hizmeti almalarıyla üç kez tüp bebek denemesi sonucunda doğan ailenin küçük çocuğu erkektir. İyimser Ailesi, kök aile üyeleri ile aynı mahallede oturmaktadır. Aile ekonomik durumlarını iyi olarak değerlendirmektedir. Çocuğun PKU tanısı için yapılan testler yurtdışına gönderilmiştir. Tanı ise üç buçuk aylıkken konulmuştur. Çocuğun akranlarına göre fiziksel ve zihinsel olarak gelişimsel geriliği bulunmaktadır. Özel bir diyet takibinin yapılmasının yanı sıra ilaç tedavisi de devam etmektedir. Babada ise uzun süredir anksiyete bozukluğu bulunmaktadır . Baba düzenli olarak psikiyatriste gitmekte ve ilaç kullanmaktadır.

### **Kuvvet Ailesi**

Üç kişiden oluşan ailede eşler bir yıl flört ettikten sonra evlenmişlerdir. Eşler, yirmi yıldır evlidir. Anne 40 yaşındadır, iki yıllık çocuk gelişimi bölümünden mezundur, bir süre özel bir anaokulunda çalışsa da çocuğun doğumundan sonra işi bırakmıştır. Baba da 40 yaşındadır, özel bir kurumda iş güvenliği uzmanı olarak çalışmaktadır. Aile bir büyükşehirde yaşamaktadır. Çocuk sahibi olamayan ailenin sekiz yıl boyunca tüp bebek denemeleri olmuştur. Ailenin on iki yaşında SMA hastalığı olan bir erkek çocuğu bulunmaktadır. Hastalığın tanısı çocuk iki aylıkken konulmuştur. Bu süreçte yaşadıkları şehirde bu hastalıkla ilgili bir sağlık hizmeti alamadıklarından dolayı başka bir şehirdeki bir üniversite hastanesine başvurmuşlardır. Çocuk sekiz aylık olduğu dönemden beri bir solunum cihazına bağlı olarak yaşamaktadır. Bu cihazdan dolayı konuşamamaktadır. Bununla beraber ileri düzeyde bakım gereksinimi (altının temizlenmesi, yemek yedirilmesi, banyo yaptırılması gibi) bulunmaktadır. Bu bakım sürecinde annenin daha çok aktif rol aldığı, babanın ise ekonomik zorluklar nedeniyle daha fazla çalışmak durumunda kaldığı belirtilmiştir. Çocuğun ilaçlarının temini için devlet desteği aldıklarını ifade eden aile, bu süreçteki tıbbi bakım gereksinimleri (diğer bazı ilaçlar, hasta bezi, mamalar, cihazlar gibi) nedeniyle ekonomik açıdan zorluk yaşadıklarını belirtmiştir. Kök ailelerine yakın bir evde oturan çift, yeterince aile desteği göremediklerini ifade etmişlerdir.

### **Olumlu Ailesi**

Bir köyde yaşayan Olumlu Ailesi, beş kişiden oluşmaktadır. Görüşmelere anne, baba ve ikinci çocuk katılmıştır. Anne 41 yaşındadır, ilkokul mezunudur. Baba ise 47 yaşındadır. Aile sulu tarım yaparak geçinmektedir. Babanın on beş yıl önce geçirdiği bir kaza sonucunda görme engelli olduğu ve malulen emekli olduğu belirtilmiştir. 1996 yılında evlenen çiftin ilk çocuğu doğumdan üç gün sonra vefat etmiştir. Sonrasında doğan ailenin en büyük çocuğu erkektir, 24 yaşındadır, bekar ve uzman çavuş olarak görev yapmaktadır. İkinci çocuğu kızdır, on dokuz yaşındadır, üniversitede okumakta olup ebelik bölümü birinci sınıf öğrencisidir. Üçüncü çocuğu ise yedi yaşında bir erkektir. SMA Tip1 hastalığı bulunmaktadır. Çocuğa SMA tanısı altı aylıkken konulmuştur. İki buçuk yaşındayken iki ay boyunca hastanede yattıktan sonra solunum cihazına bağlanmıştır. Aynı zamanda PEG açılarak Mideden Beslenme (*Gastrostomi*) yoluyla beslenmeye geçilmiştir. İlaç tedavi için oldukça yüksek maliyetli olan ilaçlar devlet tarafından ödeme kapsamına alınmıştır. Yatağa bağımlı olan çocuğun ileri düzey bakım gereksinimi bulunmaktadır. Tedavi amacıyla sık sık başka şehirlerde bulunan sağlık kuruluşlarına gitmek durumunda olan aile, hem ulaşımın sağlanmasındaki gereksinimlerin fazla olması hem de maddi kaynakların yetersizliği sebebiyle zorluklar yaşamaktadır. Aile devletten aylık 1550 TL bakım ücreti almaktadır. Ancak yine de ebeveynler bu harcamaların aile bütçesini olumsuz etkilemesinden dolayı diğer iki çocuğun masraflarını karşılayamadıklarını belirtmiştir. Olumlu Ailesinin kök aile üyelerinden yeterince destek alamadığı da ifade edilmiştir.

### **Ortak Ailesi**

Görüşmeler Zoom programı aracılığıyla anne, baba ve iki çocuğun katılımıyla yapılmıştır. Altı kişiden oluşan Ortak Ailesi bir büyükşehirde yaşamaktadır. Eşler arasında akrabalık bulunmaktadır. Eşler yedi yıl süren nişanlılık döneminden sonra evlenmişlerdir. Evlenme sürecinde kök aileler destek olmuştur. Anne 43 yaşındadır, ilkokul mezunudur, ev hanımıdır. Baba da 43 yaşındadır, ilkokul mezunudur, yurtdışında aşçı olarak çalışmaktadır. Baba dokuz- on ay boyunca yurtdışında çalışmakta, geriye kalan dönemlerde ailesini ziyarete gelmektedir. Ailede dört çocuk bulunmaktadır. En büyüğü on yedi yaşındadır, kızdır, lise son sınıf öğrencisidir. İkinci çocuk on altı yaşındadır, kızdır, liseye gitmektedir. Üçüncü çocuk on üç yaşındadır, kızdır, ortaokula gitmektedir. Dördüncü çocuk ise yedi yaşındadır, erkektir ve ilkokula gitmektedir. Çiftin kök aileleri ile ilişkileri destekleyici olup bir aile apartmanında oturmaktadır. Ailenin ilk çocuğunda sistinozis hastalığı bulunmaktadır. Bu hastalığın tanısı çocuk dokuz yaşındayken konulmuştur. Dokuz yıl boyunca pek çok rahatsızlanan çocuğun sağlık kontrolleri ailenin yaşadığı şehirde yapılamamıştır. Bu nedenle aile sık sık çevre şehirlerdeki sağlık kuruluşlarına başvurmuştur. Teşhis sonrasında çocuğun bir günde yaklaşık 120 adet ilaç içmesi gerekmiştir.

Bazı ilaçların temin edilmesinde güçlük olduğu, tıbbi giderlerin karşılanmasında ailenin ekonomik olarak zorluk yaşadığı, çocuğun tedavi sürecine uyum sağlamakta zorlandığı ve bu nedenle çocuk ile ebeveynler arasında tartışmaların olduğu belirtilmiştir.

### **Öncelik Ailesi**

Üç kişiden oluşan Öncelik Ailesi'nde anne ve baba 37 yaşındadır, her ikisi de sağlık personelidir. Çiftin ilk iki çocuğu anne karnında vefat etmiştir. Zorlu bir gebelik süreci sonrasında doğan çocukları ise yedi yaşındadır ve erkektir. Eşler üniversiteden beri flört etmiş olup 2007 yılında evlenmişlerdir. Aralarında akrabalık bağı bulunmamaktadır. Mesleki görevlerinden dolayı pek çok şehre tayin olmuşlardır. Çiftin çocuklarında PKU hastalığı bulunmakta ve özel bir protein diyeti takip edilmektedir. Bu hastalığın tanısı topuk kanı testi ile çocuğun doğumundan kısa bir süre sonra konulmuştur. Tanı konulmasından hemen sonra PKU Aile Derneği ile tanışan çift, dernekteki ailelerle iletişim kurmaya başlamıştır. Aynı zamanda sağlık personeli olan çift, bu hastalık hakkında bilgi düzeylerinin de yüksek olduğunu ifade etmiştir. Çocuklarının sağlık kontrollerinin bir üniversite hastanesinde devam ettirilmesi amacıyla çift tayin isteyerek bir büyük şehre taşınmıştır. Öncelik Ailesi'nin kök aile ilişkilerinin kuvvetli olduğu, çocuğun doğumundan ve hastalık teşhisinin konulmasından sonra annenin ve babanın yanına kök aile üyelerinin bakım vermek amacıyla geldikleri ifade edilmiştir. Çocuğun kullandığı pek çok gıdanın ve ilacın yurtdışından temin edildiğini belirten aile, bu hastalıkla mücadelede ekonomik kaynakların olmasının aileyi güçlendireceğini söylemiştir.

### **Pozitif Ailesi**

Bir ilçede yaşayan Pozitif Ailesi, üç kişiden oluşmaktadır. Anne 40 yaşındadır, ön lisans mezunudur ve çalışmamaktadır. Baba 35 yaşındadır, üniversite terktir ve çalışmamaktadır. Aile geçimlerini ailelerinden gelen kira geliri ile sağlamaktadır. Çift, evlenme sürecinde ailelerinden yeterli desteği göremediklerini, ailelerinin bu evliliğe karşı çıktıklarını, babanın yurtdışına çalışmak için gittiğini, bu sırada çocuğun dünyaya geldiğini ve çiftin çocukları doğduktan sonra evlendiklerini ifade etmişlerdir. Çiftin dokuz yaşında bir erkek çocuğu vardır. İlkokul dördüncü sınıfa devam etmektedir. Çocukta nadir görülen bir kalp hastalığı olan Dilate kardiyomiyopati bulunmaktadır. Çocuğun hastalığının tanısı üç aylıkken konulmuştur. Bu süreçte çocuğun komaya girdiği ve hastaneye yatışının yapıldığı belirtilmiştir. Çocuğun düzenli sağlık kontrolleri başka bir büyükşehirdeki üniversite hastanesinde devam etmektedir. Aile bu nedenle sıklıkla seyahat etmektedir. Düzenli olarak ilaç kullanan çocuk, kalp nakli olmak için organ beklemektedir. Bakım sürecinde anne ve babanın beraber sorumluluk aldığını belirten Pozitif Ailesi, kök aile üyeleri ile hiç görüşmediklerini ifade etmiştir.

### **Yılmaz Ailesi**

Yılmaz Ailesi'nde anne, baba ve ilk çocuk ile görüşmeler yapılmıştır. Aile, bir büyükşehirde yaşamakta ve dört kişiden oluşmaktadır. Anne 42 yaşındadır, üniversite terktir ve bir sivil toplum kuruluşunda gönüllü olarak çalışmaktadır. Baba 48 yaşındadır, üniversite terktir ve özel bir şirkette yönetici pozisyonunda çalışmaktadır. Eşler arasında akrabalık ilişkisi bulunmaktadır. 2001 yılında evlenen çiftin iki çocuğu vardır. İlk çocuk on sekiz yaşındadır, üniversite birinci sınıfa gitmektedir. Çocuğun selebral palsi tanısı bulunmaktadır. Çocuk altı yıl boyunca düzenli olarak fizik tedavi almıştır ve bir ameliyat geçirerek kasları uzatılmıştır. Sağlık durumunun iyi olduğu bilgisi paylaşılmıştır. Ailenin ikinci çocuğu ise on yaşındadır, ilkokula gitmektedir ve sistinozis hastalığı bulunmaktadır. Bu teşhis çocuk 40 günlükken bir semt polikliniğinde görev yapan doktor tarafından konulmuştur. Hastalığın kesin teşhisi için yurtdışına kan tetkiklerinin gönderildiği, bu sırada çocuğun sağlık durumunun kötüye gittiği, annenin refakatinde çocuğun hastaneye uzun süreli yatışının yapıldığı paylaşılmıştır. İlerleyen süreçlerde çocuğun sağlık kontrollerinin düzenlendiğini, sağlık personeliyle olumlu ilişkiler kurulduğunu ve çocuğun bir günde 127 tane ilaç içtiğini söyleyen aile, çocuğun sağlık durumunun stabil olduğunu belirtmiştir. Bu süreçte tıbbi giderlerden ve babanın bir süre işsiz kalmasından dolayı ailenin ekonomik olarak güç zamanlar yaşadığı da paylaşılmıştır.

### **İletişim Ailesi**

Aile, bir köyde yaşamaktadır. Anne 40 yaşındadır, ev hanımıdır ve ilkokul mezunudur. Çeşitli fabrikalarda işçi olarak çalışmıştır ve çocuklarının doğumundan sonra işi bırakmıştır. Baba 48 yaşındadır. Okur yazardır. Bir süre esnafılık yaptıktan sonra iflas etmiştir ve evlerine haciz gelmiştir. Sonrasında ise kök ailesindeki üyelerle beraber hurdacılık yapmaya başlamıştır. On sekiz yaşında evlenen eşler arasında akrabalık bulunmaktadır. Eşler bir yıllık nişanlılık sürecinden sonra görücü usulü ile evlenmişlerdir. Nişanlılık döneminde kadın genetik testler yaptırmanın önemini bildiği, eşini bu konuda ikna etmeye çalıştığı, ancak eşinin genetik tarama programına katılmayı reddettiği belirtilmiştir. Ailenin üç çocuğu vardır. İlk çocuk 21 yaşındadır, kızdır ve üniversite öğrencisidir. İkinci çocuk on iki yaşındadır, erkektir ve evde eğitim almaktadır. Üçüncü çocuk dört yaşındadır ve erkektir. Ailenin her iki erkek çocuğunda MPS-LH hastalığı bulunmaktadır. Doğumundan itibaren çocuğun başı, kalbi ve iç organları akranlarına göre oldukça büyüktür ve omurgasında eğrilik (*skolyoz*) bulunmaktadır. Üç buçuk yaşındayken hastalığı teşhis edilen ortanca çocuğa teşhis konulması için aylık aylıktan itibaren defalarca kez farklı branşlardan doktorlara gidilmiştir.

Bu süreçte istenen tetkiklerin bir kısmı ailenin yaşadığı ekonomik imkansızlıklar nedeniyle yaptırılmamıştır. Sonuç olarak kesin tanı bir üniversite hastanesinin çocuk metabolizma biriminde konulmuştur. Sonrasında ise ilaç tedavisinde başlanmıştır. Çocuk altı yaşındayken bir yıl içerisinde dört kez ameliyat geçirmiştir. Anne son çocuğuna hamile kaldığında ise genetik taramaları yaptırmayı reddetmiştir. Diğer çocuğun hastalığının teşhisi doğumundan sonra 40 günlükken konulmuştur ve üç aylıkken ilaçlara başlanmıştır. İki çocuğun da %90 engellilik raporu vardır. Bu nedenle çocukların bakım gereksinimleri de fazladır. Çocuklar haftanın bir günü ilaçlarını almak üzere mutlaka hastaneye gitmek durumundadır. Aynı zamanda düzenli olarak kullandıkları diğer ilaçları da vardır. Aile sosyal yardım almaktadır. Çocukların tedavileri için sıklıkla çevredeki şehirlere giden aile ekonomik olarak ciddi zorluklar yaşamaktadır.

### **Çözüm Ailesi**

Bir ilçede yaşayan Çözüm Ailesi dört kişiden oluşmaktadır. Anne 44 yaşındadır, lisans mezunudur, çocuğuna bakım verdiği için çalışmamaktadır. Baba 43 yaşındadır, lisans mezunudur, özel bir firmada çalışmaktadır. 2005 yılında evlenen çiftin bir yıllık nişanlılık dönemi olmuştur. Erkeğin ailesi bu evliliğin gerçekleşmesinde pek fazla destek olmasa da çift severek evlendiklerini ifade etmiştir. Çift evlendikten bir yıl sonra kadının gebeliği sırasında annesi felç geçirmiştir ve hayatını kaybetmiştir. Aynı yıl kardeşi de trafik kazası geçirerek vefat etmiştir. Erkeğin anne ve babası ise boşanmıştır ve annesi ikinci evliliğini aynı yıl gerçekleştirmiştir. Çözüm Ailesi'nin iki kızı bulunmaktadır. İlk gebelik ikiz olmasına rağmen bebeklerden biri beş aylıkken anne karnında vefat etmiştir. Ailenin dünyaya gelen büyük kızı on dört yaşındadır, liseye gitmektedir ve Treacher Collins Sendromu bulunmaktadır. Küçük kızları ise yedi yaşındadır ve ilkokula gitmektedir. Büyük kızda bulunan sendrom anne karnındayken anlaşılammıştır ve aile bu durumu doğum sırasında öğrenmiştir. Kadının kız kardeşinde de Treacher Collins Sendromu bulunmaktadır. Bu nedenle anne çocuğunu gördüğü anda bu sendromun varlığı ile yüzleşmiştir. Bu süreçte yüzdeki deformasyonlardan dolayı çocuk birkaç kez ameliyat olmuştur. Çocuğun yetişkinlik dönemine girmesiyle beraber gerçekleştirilmesi planlanan cerrahi operasyonlar bulunmaktadır.



### 3.5. VERİ TOPLAMA ARAÇLARI

Çalışmanın nicel ve nitel boyutunda farklı veri toplama araçları kullanılmıştır. İlk olarak çalışmanın nicel boyutunda veri toplama aracı olarak araştırmacı tarafından hazırlanan sosyodemografik soru formu (Ek 2), Walsh tarafından 2005 yılında geliştirilen ve Kaner ve Bayraklı (2010) tarafından Türkçe 'ye geçerlik ve güvenilirlik çalışması yapılan Aile Yılmazlık Ölçeği (Ek 3) ile Jahoda (1958) tarafından pozitif ruh sağlığı araştırması esas alınarak oluşturulup Lluch (1999) tarafından geliştirilen ve Teke ve Baysan Arabacı (2018) tarafından Türkçe'ye geçerlik ve güvenilirlik çalışması yapılan Pozitif Ruh Sağlığı Ölçeği (Ek 4) kullanılmıştır. Çalışma kapsamında kullanılan veri toplama araçları ile ilgili bilgiler aşağıda sunulmaktadır:

- **Sosyodemografik Soru Formu:** Katılımcıların yaş, cinsiyet, eğitim durumu, çocukta görülen nadir hastalığın tanısı ve nadir hastalık süreciyle ilişkili özelliklerini içeren bağımsız değişkenlerin yer aldığı veriler araştırmacı tarafından oluşturulan soru formu ile sağlanmıştır.
- **Aile Yılmazlık Ölçeği:** 2005 yılında Walsh tarafından geliştirilmiş olup Kaner ve Bayraklı (2010) tarafından Türkçe'ye geçerlilik ve güvenilirlik çalışması yapılmıştır. Ölçeğin mücadelecilik/ meydan okuma, öz-yetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol olmak üzere dört alt boyutu bulunmaktadır. Ölçek 37 maddeden oluşmaktadır. Beşli Likert tipi olan ölçekte maddeler “beni çok iyi tanımlıyor” 5 puan, “beni iyi tanımlıyor” 4 puan, “beni orta düzeyde tanımlıyor” 3 puan, “beni biraz tanımlıyor” 2 puan ve “beni hiç tanımlamıyor” tercihi 1 puan olarak değerlendirilmektedir. Ölçekten alınan toplam puan ile aile yılmazlığı düzeyi belirlenmektedir. Tüm maddeler olumlu yönde ifade edilmiştir. Aile Yılmazlık Ölçeğinden yüksek puan almak ailelerde yılmazlığın yüksek olduğunu ifade etmektedir. Cronbach alfa iç tutarlılık katsayısı .98'dir. Bu çalışmada ölçeğin iç tutarlılık katsayısı ise .941 olarak bulunmuştur. Ölçeğin alt boyutları şu şekildedir:
  - **Mücadelecilik- meydan okuma alt boyutu;** güç koşullarla mücadele edebilme, zorlukların üstesinden gelebilme, olumsuz koşullara rağmen ayakta kalabilme ve risk alabilme gücüyle ilgili 17 maddeden oluşmaktadır. Cronbach alfa iç tutarlılık katsayısı .95'tir.
  - **Öz-Yetkinlik alt boyutu** bireylerin yaşamını etkili şekilde sürdürebilmesi için gerekli özellikleri ifade etmekte ve dokuz maddeden oluşmaktadır. Cronbach alfa iç tutarlılık katsayısı .94'tür.

- **Yaşama bağlılık alt boyutu** yaşama olumlu bakışı ve yaşama olumlu katılımı ifade eden sekiz maddeyi içermektedir. Cronbach alfa iç tutarlılık katsayısı .94'tür.
- **Kendini kontrol alt boyutu** ise 3 maddeden oluşmakta olup bireyin yaşamını kontrol edebilmesini değerlendirmeyi amaçlamaktadır. Cronbach alfa iç tutarlılık katsayısı .71'dir.
- **Pozitif Ruh Sağlığı Ölçeği:** Bireylerin pozitif ruh sağlığı yapısını ve düzeyini tanımlamak amacıyla geliştirilmiştir. Jahoda (1958) tarafından oluşturulan pozitif ruh sağlığı araştırması esas alınarak, Lluch (1999) tarafından pozitif ruh sağlığının kavramsal modelini tanımlama ve pozitif ruh sağlığını değerlendirme amacı doğrultusunda geliştirilmiştir. Türkçe'ye geçerlik ve güvenilirlik çalışması Teke ve Baysan Arabacı (2018) tarafından yapılmıştır. Ölçek 39 madde 6 alt boyuttan oluşmaktadır. Dörtlü likert tipinde olan ölçeğin her bir maddesi, "*her zaman ya da neredeyse her zaman*", "*sık sık*" "*bazen*", ve "*hiç ya da nadiren*" şeklinde puanlanmaktadır. Ölçekte 1, 2, 3, 6, 7, 8, 9, 10, 12, 13, 14, 19, 24, 30, 31, 33, 34, 38 ve 39. maddeler ters puanlanmaktadır.

Ölçekten elde edilebilecek en düşük puan 39 ve en yüksek puan 156'dır. Ölçekten alınacak düşük puan pozitif ruh sağlığının olumlu yönde olduğunu göstermektedir. Cronbach alfa iç tutarlılık katsayısı 0.928'dir. Bu çalışmada ölçeğin Cronbach alfa iç tutarlılık katsayısı ise .906 olarak bulunmuştur. Ölçeğin alt boyutları şu şekildedir:

- **Kişisel memnuniyet alt boyutu:** 4, 6, 7, 12, 14, 31, 38, 39 sorularının puanlanmasıyla hesaplanmaktadır. Bu alt boyut "benlik kavramı, benlik saygısı, kişisel yaşamdan memnuniyet ve geleceğe ilişkin iyimser bakma" alanlarını ölçmektedir.
- **Prososyal tutum alt boyutu:** 1, 3, 23, 25, 37 sorularının puanlanmasıyla hesaplanmaktadır. Bu alt boyut "topluma karşı aktif yatkınlık, özgeci sosyal tutum; başkalarına yardımcı/ destekleyici tutum, başkalarını ve farklı sosyal özellikleri kabul etme" alanlarını ölçmektedir.
- **Özdenetim alt boyutu:** 2, 5, 21, 22, 26 sorularının puanlanmasıyla hesaplanmaktadır. Bu alt boyut "stresle/çatışma durumlarıyla baş edebilme becerisi, duygusal denge, duygusal kontrol, hüsrana, anksiyete ve strese tolerans" alanlarını ölçmektedir.
- **Özerklik alt boyutu:** 10, 13, 19, 33, 34 sorularının puanlanmasıyla hesaplanmaktadır. Bu alt boyut "kişinin kendi standartlarına sahip olabilmesi, bağımsızlık, kişinin davranışlarını kendi kendine düzenlemesi, kişisel güvenlik, kendine güven duygusu" alanlarını ölçmektedir.

- **Problem çözme ve kendini gerçekleştirme alt boyutu:** 15, 16, 17, 27, 28, 29, 32, 35, 36 sorularının puanlanmasıyla hesaplanmaktadır. Bu alt boyut “analitik kapasite, karar verme becerisi, esneklik / değişime uyum yeteneği, sürekli büyümenin ve kişisel gelişim tutumu” alanlarını ölçmektedir.
- **Kişiler arası ilişki becerileri alt boyutu:** 8, 9, 11, 18, 20, 24, 30 sorularının puanlanmasıyla hesaplanmaktadır. Bu alt boyut ise “kişilerarası ilişkiler kurma becerisi, empati / başkalarının duygularını anlama becerisi, duygusal destek verebilme ve yakın kişilerarası ilişkiler kurma ve sürdürme kabiliyeti” alanlarını ölçmektedir.

Nitel metodoloji kapsamında yarı yapılandırılmış görüşme formu kullanılarak veriler elde edilmiştir. Bu form Walsh (1996) tarafından ortaya konulan aile yılmazlığı değerlendirme çerçevesi esas alınarak hazırlanmıştır. Bu kapsamda yarı yapılandırılmış görüşme formu aile üyelerinin sosyodemografik bilgileri, aile sistemi ile ilgili bilgiler, çocukta bulunan nadir hastalıkla ilgili bilgiler, aile sisteminde nadir hastalık deneyiminin nasıl olduğuna dair bilgiler, ailenin bu süreçteki inanç sistemleri, iletişim süreçleri, organizasyonel yapısı ve kurduğu bağlantılarla ilgili bilgilerden oluşmaktadır (Ek 5).

### 3.6. VERİ TOPLAMA SÜRECİ

Veri toplama sürecinde öncelikle Hacettepe Üniversitesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'na başvuru yapılmıştır. Gerekli etik kurul izninin alınmasının ardından nicel metodoloji kapsamındaki çalışmalar yürütülmeye başlanmıştır. Bu kapsamda ilk olarak çalışmaya ailelerin katılımı için Nadir Hastalıklar Ağı'nın web sayfasında ve sosyal medya hesaplarında paylaşılmak üzere bir çağrı metni hazırlanmıştır (Ek 6). Bu çağrı metni sonrasında çalışmaya katılmaya gönüllü olan aileler araştırma kapsamına alınmaları için yönlendirilerek katılımları sağlanmıştır. Aynı zamanda bu çağrı metni Nadir Hastalıklar Ağı'na üye olan derneklerin sosyal medya hesaplarında da paylaşılmıştır.

Çalışma kapsamında ilk olarak nicel veri toplama süreci gerçekleştirilmiştir. Çalışmada veri toplama aşamaları COVID-19 pandemisi sebebiyle çevrimiçi yollarla sağlanmıştır. Bu kapsamda Qualtrics isimli bir veri toplama platformu tercih edilmiştir.

Qualtrics'in tercih edilme sebepleri arasında veri toplama aracının katılımcılara sunulması için basitleştirilmiş şablonlarının bulunması, farklı soru tiplerinin eklenebilmesi ve soruların yanıtlanabilmesi için kullanıcı dostu ara yüzler sunması, veri toplama sırasında katılımcının veri toplama ekranında aktif olduğu süreyi ölçebilmesi, kaydedilen verileri .excel, .spss, .xml ve .html şeklinde farklı dosya formatlarında indirmeye olanak sağlaması, elde edilen verilerin güvenle saklanabilmesi ve veri kaybına yönelik riski azaltması bulunmaktadır. Aynı zamanda bu platform kişisel verilerin güvenliğini sağladığını da teyit etmektedir<sup>12</sup>.

Nicel veri toplama süreci 1 Ekim 2020- 15 Aralık 2020 tarihleri arasında tamamlanmıştır. İlk olarak Nadir Hastalıklar Ağı'na üye olan ve rastgele seçilen yirmi aile üyesi arasında yapılan uygulama sonucunda veri toplama aracındaki sorular alınan geri bildirimler doğrultusunda revize edilerek son halini almıştır. Çalışma kapsamında pilot çalışmadan elde edilen veriler, veri analizi sürecinde çalışma kapsamında dahil edilmiştir. Revize edilen sorular kapsamında veri toplama araçlarına çocukta görülen nadir hastalık ile ilgili süreçlerin (teşhisten bu yana geçen sürenin ne olduğu, fizik tedavi ve rehabilitasyon ve özel diyetler gibi kullanılan tedavilerin yer aldığı seçenekler) detaylandırılmasına yönelik sorular eklenmiştir.

Nicel veri toplama sürecinde Nadir Hastalıklar Ağı'na kayıtlı üyelere belirli aralıklarla üç kez araştırmaya katılma çağrısında bulunulmuştur. Bu çağrıda araştırmanın amacı, gönüllü katılım, araştırmacılarla ilgili bilgiler ve araştırmanın nitel boyutunun da olacağı hakkında bilgiler sunulmuştur. Böylelikle katılımcılar derinlemesine görüşmelere davet edilmiştir.

Nicel veri toplama araçları Qualtrics veri toplama platformu aracılığıyla çevrimiçi ortamda bir link aracılığıyla katılımcılara ulaştırılmıştır. Bu linkte ilk olarak katılımcılardan bilgilendirilmiş onam alınmasına ilişkin bir açıklama metni yer almıştır. Aynı zamanda bu linkte veri toplama araçlarının on beş yaşından büyük olan ve aynı evde yaşayan tüm aile üyelerine uygulanmasının beklendiği belirtilmiştir. Sosyodemografik soru formu, aile yılmazlık ölçeği ve pozitif ruh sağlığı ölçeğinden oluşan veri toplama araçlarının ortalama olarak on beş dakikada cevaplandırıldığı kaydedilmiştir.

Çalışmadan elde edilen nicel verilerin analiz edilmesinin ardından nitel veri toplama sürecine geçilmiştir. Nitel kısımda aile üyelerine ulaşabilmek için nicel metodolojideki yola benzer bir tutum sergilenmiştir. Nadir Hastalıklar Ağı'nın web sayfasında ve sosyal medya hesaplarında paylaşılacak üzere yeniden araştırmaya katılım çağrısı yayınlanmıştır. Aile üyeleri bu çağrı metinlerini görmeleri üzerine araştırmacı ile iletişime geçerek çalışma kapsamına alınmışlardır.

<sup>12</sup> <https://www.qualtrics.com/support/survey-platform/getting-started/data-protection-privacy/>

Bu süreçte maksimum çeşitlilik ilkesi esas alınarak kapsamında nitel örneklem nicel örneklem içinden seçilmiştir. Ailelerle yarı yapılandırılmış görüşme formu kullanılarak derinlemesine görüşmeler gerçekleştirilmiştir.

Aile görüşmesi tekniğini içeren ve aile sistemini bütünüyle ele alan bu çalışmada sistem kuramının getirdiği anlayışın (ilişkilerdeki dinamikleri anlamak, sistemdeki girdi, süreç ve çıktıları takip etmek, enerjiyi, roller ve iletişimi değerlendirmek gibi) hakim olmasına özen gösterilmiştir. Buradan hareketle çekirdek aile sistemi, eş, ebeveyn ve (varsa) kardeş alt sistemlerine dair etkileşimlerin ve ilişkilerin incelenmesi önemli olduğundan görüşmeler bu bağlamda yapılandırılmıştır.

Ailenin sosyal çevrelerindeki bireylerle, kurum ve kuruluşlarla (kamu, yerel yönetim, sivil toplum kuruluşları gibi) ilişkileri de yine ekosistem yaklaşımından hareket edilerek ele alınmaya çalışılmıştır. Görüşmelerde bu yaklaşımdan hareketle on beş yaşından büyük tüm aile üyeleri (anne, baba ve on beş yaşından büyük çocuklar) görüşme sürecine katılmıştır. Çekirdek aile sistemi ile kardeş alt sistemi kapsamındaki görüşmeler anne, baba ve on beş yaşından büyük çocuklarla; eş alt sistemi kapsamındaki görüşmeler ise anne ve babalarla gerçekleştirilmiştir.

Çalışma kapsamında görüşmeler 2 Ocak 2021- 15 Şubat 2021 tarihleri arasında gerçekleştirilmiştir. On sekiz aile sisteminin tümü ile iki farklı sefer görüşme yapılmıştır. Bu görüşmelerin ilkinde anne-baba ve çocuk bir arada alınmıştır. Diğerinde ise ebeveyn veya kardeş alt sistemlerini içerecek şekilde görüşmeler gerçekleştirilmiştir. Görüşmeler 70 dakika ile 120 dakika arasında sürmüştür. Görüşmeler sırasında yarı yapılandırılmış görüşme formu kullanılmıştır. Bu formda görüşme sürecini şekillendiren bir çerçeve bulunmasına rağmen kimi zaman görüşme sürecine farklı sorular eklenmiş veya aile üyelerinin önceden vermiş olduğu bazı bilgiler sebebiyle bazı sorular çıkarılmıştır.

Aile üyelerinin nadir hastalık deneyimi sürecinde aile yılmazlığına ilişkin durumları bütüncül bakış açısıyla kavranarak aktarılmaya çalışılmıştır. Bu noktada bu araştırmanın aile görüşmesi tekniğini içeren ve aile sistemini bütünüyle ele alan bir çalışma olduğu ön plana çıkmaktadır. Aile görüşmeleri aile etkileşimleri ve aile üyelerinin algıları, anlayışları ve anıları hakkında derinlemesine ve ayrıntılı bilgi sağlamayı hedefleyen araştırmalar olarak tanımlanmaktadır. Bu araştırmalarda aile üyeleri genellikle aile deneyimleri ve dinamikleri hakkında kelimelerle veya diğer semboller aracılığıyla “konuşmaktadır” (Rosenblatt ve Fischer, 2009: 167). Böylesine ayrıcalıklı bilgilere erişimin getirdiği özel bir heyecan ve bunları yazılı bir rapor biçiminde saygıyla sunmak da bir sorumluluk olarak görülmektedir.



- Tüm aileler sorun yaşamadan internete erişebildiklerini, internet aboneliklerinin bulunduğunu, internete bağlanmak için gereksinim duyulan teknolojik donanım (bilgisayar, mikrofon, kamera gibi) sahip olduğunu belirtmiştir. Görüşmecinin de hem internet bağlantısı hem de görüşmeyi gerçekleştirmek için gerekli teknolojik donanımı bulunmaktadır.
- Derinlemesine görüşmeler araştırmacı tarafından Zoom programında oluşturulan linkin aile üyelerine gönderilmesiyle başlamıştır. Görüşmecinin Zoom programına abone olması sayesinde görüşmeler herhangi bir süre kısıtlamasına veya kesintiye tabii olmadan sürdürülebilmiştir.
- Tüm ailelerin görüşmelere katılabilmek ve görüşmeyi devam ettirebilmek için teknolojiyi kullanabilme becerilerine dikkat edilmiştir. Ailelerin görüşmeleri yapabilmek için bağlantı kurmada zorluk yaşamadıkları ve Zoom programını daha önce kullandıkları ifade edilmiştir.
- Görüşmeler sırasında kimi zaman internet bağlantısının zayıflamasından dolayı kesintiler yaşanmıştır.
- Tüm aileler görüşmeler sırasında kamera ve mikrofonlarını açmışlardır. Böylelikle aile üyeleri ile hem sesli hem de görüntülü etkileşim kurma imkânı doğmuştur.
- Tüm aileler görüşmeyi gerçekleştirmek için uygun bir fiziksel ortam seçmişlerdir. Bu ortam çoğunlukla görüşmeyi sürdürebilmek için sessizliğin hâkim olduğu bir yerdir.
- Görüşmeci de görüşmeler sırasında aile üyelerine benzer bir fiziksel düzenleme (Arka plandaki kişisel eşyaların kaldırılması, dikkat dağıtıcı unsurların olmadığı düz bir arka planda görüntü verilmesi, sessiz bir ortam yaratılması, yeterli aydınlatmanın bulunması gibi) yapmıştır. Aynı zamanda aile üyeleriyle göz teması kurabilmek için kameranın açısı ayarlanmıştır.
- Görüşmeler sırasında görüşmeci yalnız başına bir odada bulunmuş, seslerin ve görüntülerin başka biriyle paylaşılmasına yol açabilecek durumlardan kaçınılmıştır. Bu açıdan görüşmelerde gizliliğin sağlanmasına en yüksek düzeyde dikkat edilmiştir.
- Görüşmeler sırasında aile üyelerinden izin alınarak ses kaydı yapılmış ve kısa notlar tutulmuştur. Ses kayıtları Zoom programı içerisinde otomatik olarak kaydedilmiştir.

- Görüşmelerden sonra ses kayıtları bir klasöre kaydedilmiştir. Bu süreçte araştırmaya katılan aile üyelerinin gerçek isim veya soy isimleri etik hassasiyetler gerekçesiyle gizli tutulmuş, bunun yerine ailelere özgün bir rumuz verilmiştir. Bu klasör şifrelenerek gizliliğin korunması amacıyla gerekli önlemler alınmıştır.

Görüşmelerin bazı kısımları olumsuz bakım verme deneyimleri ile olumsuz duyguların aktarılmasıyla ilişkili olduğundan, bu kısımlarda çocukların etkilenmemesi için görüşmelere katılmamaları istenmiştir. Bu sıralarda çocuklar görüşmeleri duyamayacakları biçimde ortamdan ayrılmışlardır.

Görüşmeler sırasında deneyimler aktarılırken kimi zaman aile üyelerinin (özellikle anneler) kendilerini ifade etmekte zorlandıkları, duygulandıkları ve ağladıkları gözlemiştir. Böyle durumlarda görüşmeye kısa bir süre mola verilmiş ve aile üyelerine zaman tanınmıştır.

Görüşmeler sırasında aile üyelerinin çalışmaya katılma ve deneyimlerini anlatma konusunda istekli oldukları görülmüştür. Bu kapsamda bazı aile üyeleri kendileriyle görüşülmesinden memnun olduklarını ve konuştukları için rahatladıklarını, bazıları sorunlarını ifade edebilme imkânı bulduklarını, bazıları ise bu araştırma sonucunda elde edilecek bulguların karar alıcılar için önemli bir veri kaynağı olacağını ifade etmiştir. Bilinç Ailesinden anne bu durumu “*Ben size çok teşekkür ederim. Bir siz dinlediniz beni. Çok sevindir nadir hastalığı olan ailelere yardımcı olursam. İnşallah duyulur sesimiz...*” sözleriyle ifade etmiştir. İletişim Ailesi’nden baba ise şu ifadeleri kullanmıştır: “*Derdimize derman olursunuz, belki bir yerlere sesimiz gider ve bizi de duyan olur*”.

### 3.7. VERİLERİN ANALİZİ

Çalışmada ilk olarak elde edilen nicel veriler ‘.spss’ dosya uzantısı biçiminde Qualtrics platformu aracılığıyla bilgisayar ortamına indirilmiştir. Bu veriler SPSS 27 programı aracılığıyla işlenmiştir. Verilerin analizinde frekans çizelgeleri yoluyla betimsel istatistikler oluşturulmuştur. Sonrasında verilerin normal dağılıp dağılmadığına bakılmıştır. Parametrik testlerden iki bağımsız grup arasında ortalamalara bakılarak istatistiksel olarak anlamlı bir fark olup olmadığını test etmek için Bağımsız Örneklem t Testi; iki rassal değişken arasındaki doğrusal ilişkinin yönünü ve gücünü belirlemek için Pearson Momentler Çarpımı Korelasyonu; iki değişken arasında ilişki ve bağımlılık olup olmadığını tespit edilmesinde ki kare; normal dağılımlı seride üç ve daha fazla bağımsız ortalama arasındaki farkın anlamlı olup olmadığını test etmek için tek yönlü varyans analizi (ANOVA) kullanılmıştır. Parametrik olmayan testlerden ise normal dağılım göstermeyen gruplarda üç veya daha fazla sayıda grubun ortalamaları arasındaki farklılığın anlamlılığını test amacıyla Kruskal Wallis H Testi kullanılmıştır.



Bağımlı değişken ile bağımsız değişkenler arasındaki neden sonuç ilişkisini incelemek amacıyla ise lojistik regresyon (*binary regresyon*) kullanılmıştır. Bu süreçte elde edilen nicel bulgular ortaya konulmuş ve dış yorumlarla desteklenmiştir. Daha sonrasında nicel veriler, nitel verilerle birleştirilmiştir.

Nitel verilerin analiz edilmesinde derinlemesine görüşmelerden elde edilen ses kayıtları ve görüşmeler sırasında alınan notlar kullanılmıştır. Bu ses kayıtları MS Word programı kullanılarak yazılı dokümanlar haline getirilmiştir. Bu sırada ses kayıtları Quicktime Player programı ile dinlenmiş ve kayıt yavaşlatılarak yazma süreci kolaylaştırılmıştır. Bu işlem görüşmelerin tamamlanmasının peşi sıra, çok vakit kaybetmeden tamamlanmıştır. Burada görüşmeler esnasında kimi zaman seslere yansımayan beden dili, yüz ifadeleri jest ve mimiklerin kaybedilmeden notlarla beraber yorumlanmasını sağlamak amaçlanmıştır. Ses kayıtlarının dinlenmesi ve yazıya geçirilmesinin ardından elde edilen belgeler gözden geçirilerek veri kayıpları yaşanması engellenmiştir. Bu süreçte MS Word belgesinde hazırlanan 564 sayfalık (247.020 kelime) veri seti oluşturulmuştur. Bu görüşmelerden Güven ailesi ile yapılan görüşme örnek olarak Ek 7’de yer almaktadır.

Görüşmeler yoluyla oluşturulan verilerin çözümlemesi için betimsel çözümleme yöntemi kullanılmıştır. Bu yöntem oluşturulan verilerin belirlenen temalar ekseninde değerlendirilmesi ve yorumlanması sürecini içermektedir. Betimsel çözümleme yönteminde dört temel adım bulunmaktadır:

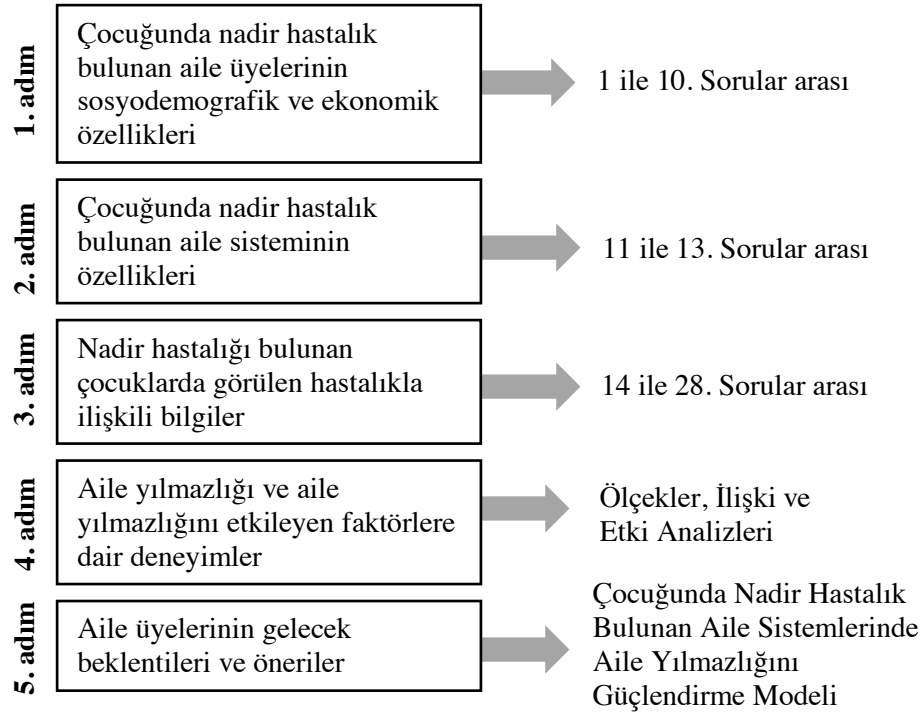
Birinci adımda konu ile ilgili literatür taramasından ve derinlemesine görüşmelerden elde edilen verilerin çözümlenmesi için genel bir çerçeve oluşturulmuştur. Bu kapsamda Walsh (1996) tarafından ortaya konulan aile yılmazlığı değerlendirme çerçevesi temaların oluşturulmasında temel bir zemini oluşturmuştur.

İkinci adımda elde edilen veriler MAXQDA Plus 2020 programına aktarılmış, görüşmelerden önce yarı yapılandırılmış bir biçimde belirlenen temalar ve görüşmeler sırasında ortaya çıkan temalar çerçevesinde kodlanmıştır. Kodlamalar sırasında yapılmış olan diğer aile görüşmelerine dönülerek gerek kodlar yeniden düzenlenmiş gerekse yeni kodlar eklenmiştir. Kimi zaman ise belirlenen kodlar arasındaki benzerlikler ve farklılıklar dikkate alınmış, benzer kodlar bir araya getirilmiş ve birleştirilmiş; aynı tema başlığı çerçevesinde toplanmıştır. Bu süreçte görüşmelerden elde edilen dokümanlar tekrar tekrar okunarak taranmıştır. Bu çerçevede son tahlilde oluşturulan kod sayısı 3536 olarak kaydedilmiştir.

Üçüncü adımda temalar ve alt temalar belirginleştirilmiş ve doğrudan alıntılarının neler olacağına (ilgili temaları en iyi biçimde ortaya koyduğu düşünülen alıntılar) karar verilmiştir.

Dördüncü adımda nitel analiz kısmından elde edilen bu verilerin, aşağıda yer alan nitel analiz karar ağacındaki aşamalar referans alınarak sayısal verilerle birleştirilmiş ve eldeki veriler yorumlanmıştır. Nitel analiz karar ağacı Şekil 15'te yer almaktadır:

**Şekil 15. Nitel Analiz Karar Ağacı**



### 3.8. ETİK HASSASİYETLER

Çalışmada veri toplama sürecine geçilmeden önce ilk olarak gerekli izinler alınmıştır. Bu kapsamda araştırma verilerinin toplanabilmesi için 26 Ağustos 2020 tarihinde Hacettepe Üniversitesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'na başvuru yapılmıştır. Üniversite Senatosu Etik Komisyonununun 20 Ekim 2020 tarihinde yapmış olduğu toplantıda çalışma incelenerek etik açıdan uygun bulunmuştur (Ek 8).

Çalışmada etik hassasiyetlere azami derecede önem gösterilmiştir. Nicel veri toplama sürecinde Aile Yılmazlık Ölçeği ile Pozitif Ruh Sağlığı Ölçeği'nin kullanılabilmesi amacıyla ölçeklerin Türkçe'ye geçerlilik ve güvenilirlik çalışmalarını yapan Sayın Teke ve Baysan ile Sayın Kaner ve Bayraklı'dan gerekli izinler alınmıştır (Ek 9). Araştırma raporuna ilişkin Turnitin Programı aracılığıyla oluşturulan Orijinallik Raporu ise Ek 10'da sunulmuştur.

Nadir Hastalıklar Ağı'nda yayınlanan çağrı metninde araştırmacının adı, amacı, araştırmacıların kimliği, araştırmada sorulacak soruların çerçevesi, araştırmacının süresi, araştırmaya gönüllü olarak katılım ilkesi, katılımcıların araştırma sürecinden ve araştırma sonuçlarından herhangi bir zarar görmeyecekleri, görüşmeler sırasında ses kaydı alınacağı, katılımcılara herhangi bir ücret ödemesi yapılmayacağı ve ücret talebinde bulunulmayacağı, çalışmadan elde edilen sonuçların yalnızca bilimsel amaçlarla kullanılacağı ifade edilmiştir.

Nicel veri toplama aracı olan Qualtrics üzerinden veri toplanırken ilk olarak katılımcılardan bilgilendirilmiş onam alınmasına ilişkin bir açıklama metni kullanılmıştır. Bu metinde yer alan onay butonunu işaretlemeyen soruların görüntülenmesi mümkün olmamıştır. Bu doğrultuda tüm katılımcılardan onay alınmıştır.

Nitel veri toplama sürecinde de araştırmacı tarafından görüşme öncesinde aile üyelerine görüşmeyle ilgili bilgileri ve önemli hususları içeren (Görüşmenin amacı, soruların içeriği, çocukların görüşmeye dahil edilmesiyle ilgili bilgiler, bu görüşmenin teknoloji aracılığı ile verilmesine özgü özellikler ve Zoom programını kullanma kılavuzu gibi) bilgilendirmeye yönelik gerekli hazırlıklar yapılmış, yazılı belge haline getirilmiş; bu bilgiler aile üleriyle çevrimiçi yollarla paylaşılmıştır. Bu bilgilerin aile üyeleri tarafından anlaşıldığından emin olduktan ve bilgilendirilmiş onam alındıktan sonra görüşmelere geçilmiştir.

### 3.9. ARAŞTIRMACININ ROLÜ

Görüşmelerde nadir hastalığı bulunan çocukların aileleri kimi zaman olumsuz bakım verme deneyimlerini, kimi zaman ise olumsuz duyguların yaşandığı deneyimlerini aktarmışlardır. Araştırmacının bu zorlu yaşam olayları karşısında olumsuz etkilenmemesi amacıyla kendi ruh sağlığını koruması önemli bir yerde bulunmaktadır. Bu amaçla tez danışmanı ile düzenli görüşmeler yapılmış, duygu ve düşünceler paylaşılmış ve destekleyici bir araştırma süreci geçirilmiştir. Aynı zamanda araştırmacı görüşmeler sırasında bir günlük tutarak deneyimlediği duygu ve düşüncelerini yazmıştır.

Bu araştırma, araştırmacının kişisel özelliklerinden bağımsız değildir. Bu süreçte araştırmacının da sahip olduğu nadir hastalıklar (*Sistemik Lupus Eritematosus (SLE)* ve *Behçet Hastalığı*) bulunmaktadır (Ek 11). Bu durum araştırmacının Nadir Hastalıklar Ağı'na üye olmasını sağlamıştır. Araştırmacının bu ağda yer alan dernekleri ve bazı aileleri tanınması sebebiyle olumlu bir etki elde edilmiştir. Öte yandan bu durum çeşitli riskleri (ailelerin araştırmacının bu hastalıklarla ilgili süreçleri bildiğini düşünmeleri ve yeterince bilgi paylaşmamaları, ortaya çıkan duygu yükü ve olumsuz yaşam olaylarını dinleme gibi) de barındırmaktadır.

Bu durumun araştırma sürecine olumsuz etkide bulunmaması için hem tez danışmanı hem de tez izleme komitesi üyeleriyle görüşülmüştür. Alınan karar doğrultusunda veri akışının ve kalitesinin engellenmemesi, taraflı bir duruş sergilenmemesi gibi gerekçelerle görüşmelerde araştırmacının sahip olduğu nadir hastalıklar hakkında aile üyelerine bilgi verilmemiştir. Görüşmeler tamamlandıktan sonra bu durum aile üyeleri ile paylaşılmıştır.

### **3.10. SÜRE VE OLANAKLAR**

Araştırma, Eylül 2019 tarihinde başlanıp Nisan 2021 tarihinde tamamlanacak biçimde toplam 20 aylık süreçte gerçekleştirilmiştir. Araştırma sürecinde yalnızca araştırmacı görev almıştır. Araştırma kapsamında hem veri toplamak hem de veri analizini gerçekleştirmek için çeşitli yazılımlar satın alınmıştır. Bu kapsamda ilk olarak veri toplama sürecinde Zoom programının lisanslı hali satın alınmıştır. Veri analizi sürecinde ise SPSS 27 programı ve MAXQDA Plus 2020 programının lisanslı versiyonları edinilmiştir. Araştırmanın toplam maliyeti 7000 TL'dir. Çalışma kapsamında gerçekleştirilen bu harcamalar araştırmacı tarafından karşılanmıştır.

## BÖLÜM IV

### BULGULAR VE YORUM

Çalışmanın bu bölümünde araştırmadan elde edilen bulgular ve bu bulgulara ilişkin yorumlar bulunmaktadır. Nicel bulguların altında aile üyelerinin değerlendirmelerine ilişkin veriler aktarılmıştır. Sonrasında literatürde yer alan çalışmaların bulgularıyla tartışma yapılmıştır.

Birinci bölümde nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinin sosyodemografik bulguları bulunmaktadır. Bu kapsamda sosyodemografik bulgular ve nadir hastalığı bulunan çocukların aile sistemini tanıtan bulgular yer almaktadır. İkinci bölümde çocuklarda görülen nadir hastalıkla ilişkili bulgular, üçüncü bölümde ailede pozitif ruh sağlığıyla ilişkili bulgular sunulmaktadır. Dördüncü bölümde aile yılmazlık ölçeği puanları ve aile yılmazlığını etkileyen faktörler aktarılmaktadır. Bu bağlamda öncelikle aile üyelerinin aile yılmazlık ölçeğinden aldıkları puanlar paylaşılmıştır. Devamında aile yılmazlığını etkileyen faktörler aile üyelerinin sosyodemografik özellikleri, aile sisteminin özellikleri, çocukta görülen nadir hastalıkların özellikleri ve pozitif ruh sağlığı bağlamında incelenmiştir. Son olarak ise aile üyelerinin bazı sosyodemografik özelliklerinin ve pozitif ruh sağlığı ölçeğinin aile yılmazlığı üzerindeki etkilerine ilişkin lojistik regresyon analizi sonuçları paylaşılmıştır. Beşinci bölümde aile yılmazlığı çerçevesinden nadir hastalığı bulunan ailelerin deneyimleri sunulmuştur. Bu bölümde nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinin deneyimleri Walsh (1996) tarafından ortaya konulan aile yılmazlığı değerlendirme çerçevesi kapsamında ele alınmıştır. Bu çerçevede yer alan temel alanlar bağlamında ailenin organizasyonel kalıpları ve bağlantıları, ailenin iletişim süreçleri ve ailenin inanç sistemleri esas alınmıştır.

#### 4.1. NADİR HASTALIĞI BULUNAN ÇOCUKLARIN AİLELERİNİN SOSYODEMOGRAFİK ÖZELLİKLERİ

Çalışmada ailede nadir hastalığı bulunan çocuğu olan 219 aile üyesinden elde edilen veriler üzerinde çalışılmıştır. Araştırmaya katılan aile üyelerinin sosyodemografik bulgularına ve aile sistemine ilişkin tanıtıcı bilgiler bu bölümde verilmiştir.

İlk kısımda yer alan sosyodemografik bulgular aile üyelerine dair cinsiyet, yaş, medeni durum, eğitim durumu, en uzun süre yaşanan yer, meslek, çalışma durumuyla ilgili bilgiler, aylık hane halkı geliriyle ilgili bilgiler içermektedir.

İkinci kısımda nadir hastalığı bulunan çocukların aile sistemini tanıtan bulgular ifade edilmiştir. Bu bulgular ailenin kaç kişiden oluştuğu, ailenin türü, ailedeki rol, aile sisteminin yaşıyla ilgili bilgiler ve ailede nadir ve kronik hastalığı olan başka birinin bulunma durumuyla ilgilidir.

##### Çizelge 6. Aile Üyelerinin Cinsiyete Göre Dağılımları

Cinsiyet	Sayı	Yüzde (%)
Kadın	149	68.0
Erkek	70	32.0
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

Aile üyelerinin cinsiyete göre dağılımları Çizelge 6'da sunulmaktadır. Çalışmaya katılan aile üyelerinin %68'i kadın ve %32'si erkektir. Buna göre kadınların çalışmaya katılımlarının daha yüksek olduğu görülmektedir. Çalışmanın bu bulgusu annelerin çalışmaya daha fazla katıldığı biçiminde yorumlanabilir.

##### Çizelge 7. Aile Üyelerinin Yaş Durumlarına Göre Dağılımları

	Sayı	En küçük	En Büyük	Ortalama	SS
<b>Aile üyesinin yaşı</b>	219	15	55	35.74	8.70

Aile üyelerinin yaş durumlarına göre dağılımları Çizelge 7'de yer almaktadır. Katılımcıların yaşı 15 ile 55 arasında değişmekte olup, ortalama yaş  $35.74 \pm 8.70$ 'tir. Buna göre çalışmaya daha çok yetişkinlerin katıldığı görülmektedir. Ortalama yaş referans alındığında ise katılımcıların orta yetişkinlik döneminde buldukları düşünülmektedir.

**Çizelge 8. Aile Üyelerinin Medeni Durumlarına Göre Dağılımları**

<b>Medeni durum</b>	<b>Sayı</b>	<b>Yüzde (%)</b>
Evli	187	85.4
Bekâr	32	14.6
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

Aile üyelerinin medeni durumlarına göre dağılımları Çizelge 8’de yer almaktadır. Çalışmaya katılan aile üyelerinin %85.4’ü evli ve %14.6’ü bekadır. Buna göre çalışmaya katılan aile üyelerinin çoğunluğunun evli olduğu görülmektedir. Çalışmanın bu bulgusu, aile üyelerinin nadir hastalığı olan çocuğun bakım verme sorumluluğunu eşleriyle kurdukları aile sistemi içinde sürdürdüğünü düşündürmektedir.

**Çizelge 9. Aile Üyelerinin Eğitim Durumlarına Göre Dağılımları**

<b>Eğitim durumu</b>	<b>Sayı</b>	<b>Yüzde (%)</b>
İlkokul	26	11.9
Ortaokul	29	13.2
Lise	61	27.9
Önlisans	34	15.5
Lisans	50	22.8
Yüksek Lisans	17	7.8
Doktora	2	.9
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

Aile üyelerinin eğitim durumlarına göre dağılımları Çizelge 9’da yer almaktadır. Aile üyelerinin %11.0’u ilkokul, %13.2’si ortaokul, %27.9’u lise, %15.5’i önlisans, %22.8’i lisans, %8.8’i yüksek lisans ve %0.9’u doktora mezunudur. Buna göre aile üyelerinin eğitim düzeyinin görece yüksek olduğu düşünülebilir.

**Çizelge 10. Aile Üyelerinin En Uzun Süre Yaşadıkları Yere Göre Dağılımları**

En uzun süre yaşanan yer	Sayı	Yüzde (%)
Büyükşehir	137	62.6
Şehir	45	20.5
İlçe	29	13.2
Köy/ Kasaba	8	3.7
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

Aile üyelerinin en uzun süre yaşadıkları yere göre dağılımları Çizelge 10'da yer almaktadır. Buna göre aile üyelerinin %62.6'sının en uzun süre yaşadığı yer büyükşehir olarak belirtilmiştir. Aile üyelerinin %20.5'i en uzun süre şehirde, %13.2'si ilçede ve %3.7'si köy/kasabada yaşamıştır. Çalışmanın bu bulgusu katılımcıların çoğunluğunun şehirlerde yaşadığını ve kentsel aile özellikleri taşıdığını göstermektedir.

**Çizelge 11. Aile Üyelerinin Çalışma Durumuna Göre Dağılımı**

Çalışma durumu	Sayı	Yüzde (%)
Çalışıyor	96	43.8
Çalışmıyor	123	56.2
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

Aile üyelerinin çalışma durumuna göre dağılımı Çizelge11'de yer almaktadır. Aile üyelerinin %43.8'i bir işte çalışmaktadır. Buna göre aile üyelerinin çoğunlukla bir işte çalışmadıkları görülmektedir. Çalışmanın bu bulgusu doğrultusunda bu durumun ailenin ekonomik olarak güçlük yaşamasında olumsuz yönden etki yaratabileceği düşünülmektedir.

**Çizelge 12. Aile Üyelerinin Cinsiyete Göre Çalışma Durumunun Dağılımı**

		Çalışma Durumu		Toplam	
		Çalışıyor	Çalışmıyor		
Cinsiyet	Kadın	Sayı	40	109	149
		Yüzde (%)	41.7	88.6	68.0
	Erkek	Sayı	56	14	70
		Yüzde (%)	58.3	11.4	32.0
Toplam	Sayı	96	123	219	
	Yüzde (%)	100.0	100.0	100.0	



Aile üyelerinin cinsiyete göre çalışma durumunun dağılımı Çizelge 12’de yer almaktadır. Buna göre çalışmayan aile üyelerinin %88.6’sı kadınlardan oluşmaktadır. Cinsiyetler arasında çalışma durumu açısından istatistiksel olarak anlamlı fark olup olmadığını belirlemek için ki kare testi yapılmıştır. Cinsiyete göre çalışma durumu açısından istatistiksel olarak anlamlılık fark bulunmaktadır ( $X^2=1$ ,  $N=219$ )=0.000,  $p<.05$ ). Çalışmanın bu bulgusu geleneksel bakım verme rolleri sebebiyle kadınların iş yaşamına katılmakta daha geride durduklarını düşündürmektedir.

Literatürdeki çalışmalarda bakım verme sorumluluğunun daha çok kadında olması sebebiyle kadınları işten ayrılma oranlarının yüksek olduğu bilinmektedir. DİSK/GENEL-İŞ tarafından 2018 yılında yapılan araştırmanın sonuçlarına göre Türkiye’de yaklaşık on üç milyon kadın ev işleri, ailesel ve kişisel nedenlerle çalışma hayatında yer alamamıştır.

Nadir hastalığı bulunan çocuklara bakım verme sürecini ele alan çalışmalar da bu bulguyu desteklemektedir. Örneğin Cardinali ve arkadaşlarının (2019) İtalya’da nadir hastalığa bakım veren ailelerle yaptıkları çalışmada, annelerin işten ayrılma deneyimleri aktarılmıştır. Khangura vd (2016), Pelentsov vd. (2016), Pelentsov vd. (2014) ve National Alliance for Caregiving (2018) tarafından yapılan araştırmalarda da nadir hastalığı bulunan çocuğa bakım veren annelerin işten ayrılma veya daha kısa süreli işlerde çalışma deneyimlerinin sık olduğu ifade edilmiştir. Bu çalışma kapsamında yapılan görüşmelerde de annelerin bakım verme sürecine daha çok ağırlık vermeleri sebebiyle çocuğun hastalık teşhisi almasıyla beraber istifa ettikleri ve bir daha çalışma yaşamına katılmadıkları ifade edilmiştir:

*“Ben şu an çalışmıyorum. Doğumdan önce çalışıyordum. Doğumdan sonra da bu hastalık çıkınca bir daha çalışma durumum olmadı.” (Bilinç Ailesi, Anne, KF)*

*“Artık çalışamayacağım. Mümkün değil... Çünkü yani ben çalışsam, çocuğa profesyonel bir hemşirenin bakması lazım. Bir de gece gündüz bakması lazım.” (Destek Ailesi, Anne, Apert Sendromu)*

*“Benim tamamen iş hayatından kopmam tedaviye yönelik çocuğuma destek olmak için, evde kalmam. Tabii ki bu da aile bütçesinin yarı yarıya düşmesi demek. Bu bizi zorladı tabii...” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

*“Doğum yapmadan önce çalışıyordum. Sonra bıraktım. Çocuğun durumu böyle olunca kimseye güvenemedim. Çalışma fırsatım olmadı.” (Çözüm Ailesi, Anne, Treacher Collins Sendromu)*

Ailede ekonomik olarak geçimin sağlanmasında roller üstlenen kişinin çoğunlukla babalar olduğu görüşmelerde ifade edilmektedir. Bu kapsamda anneler çocuğun bakımı ile babalar ise ekonomik yönden gereksinimlerin karşılanmasıyla ilgilenmektedir. Literatürde yer alan bazı çalışmalar da bu bulguyla benzerlik göstermektedir. Örneğin, Cardinali ve arkadaşlarının (2019) çalışmasında nadir hastalığı olan çocukların babalarının evin ekonomik ihtiyaçlarının karşılanması için çalışmak zorunda oldukları belirtilmiştir. Bu çalışmada da bunu destekleyen ifadeler yer almaktadır. Örneğin Yılmaz ailesi üyelerinden baba bu durumu aşağıdaki şekilde ifade etmektedir:

*“Mecburen iş bölümü yapmak zorundaydık. Birimiz para kazanmak ve sigortamızı yapmak zorundaydı.” (Yılmaz Ailesi, Baba, Sistinozis)*

### Çizelge 13. Aile Üyelerinin Mesleklerine Göre Dağılımı

Meslek*	Sayı	Yüzde (%)
Profesyonel meslek mensupları	62	64.5
Hizmet ve satış elemanları	16	16.6
Büro hizmetlerinde çalışan elemanlar	9	9.4
Yöneticiler	7	7.3
Teknisyenler, teknikerler ve yardımcı profesyonel meslek mensupları	2	2.1
<b>Toplam</b>	<b>96</b>	<b>100.0</b>

\* TUİK'in meslek grupları sınıflandırması kullanılmıştır.

Aile üyelerinin mesleklerine göre dağılımı Çizelge 13'te yer almaktadır. Buna göre aile üyelerinin %64.5'i meslek grupları sınıflandırmasına göre profesyonel meslek mensubudur. %16.6'sı hizmet ve satış elemanıdır. %9.4'ü büro hizmetleri elemanıdır. %7.3'ü yöneticidir. %2.1'i ise teknisyen/tekniker ve diğer yardımcı personel meslek mensubudur. Çalışmanın bu bulgusu TUİK (2019) tarafından yapılan meslek grupları sınıflandırmasındaki dağılımlara benzerlik göstermektedir. Çalışmanın bu bulgusu aile üyelerinin daha çok profesyonel, bir meslek mensubu olup bu alandan yaşamını kazanan kişilerden oluştuğunu ve aynı zamanda, meslek mensuplarının rollerini yerine getirmek için gerekli olan belirli bilgi ve becerileri kullanarak hazırlayan eğitim ve öğretim standartlarını sağladıklarını göstermektedir. Bu durum nadir hastalığı olan çocuğa bakım veren aile üyelerinin eğitim durumlarının yüksek olduğu biçiminde de yorumlanabilir.

**Çizelge 14. Aile Üyelerinin Çalıştıkları Sektöre Göre Dağılımları**

<b>Çalışılan sektör</b>	<b>Sayı</b>	<b>Yüzde (%)</b>
Kamu	48	50.0
Özel	34	35.4
Diğer (Yerel yönetimler ve sivil toplum kuruluşları gibi)	14	14.6
<b>Toplam</b>	<b>96</b>	<b>100.0</b>

Aile üyelerinin çalıştıkları sektöre göre dağılımları Çizelge 14’te yer almaktadır. Buna göre aile üyelerinin %50’si kamuda, %35.4’ü özel sektörde ve %14.6’sı yerel yönetimler ve sivil toplum kuruluşları gibi diğer alanlarda istihdam edilmiştir.

**Çizelge 15. Aile Üyelerinin Aylık Hane Halkı Gelirine Göre Dağılımları**

<b>Aylık hane halkı geliri</b>	<b>Sayı</b>	<b>Yüzde (%)</b>
0-2500 TL	58	26.5
2501-5000 TL	84	38.4
>5000 TL	77	35.2
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100</b>

Aile üyelerinin aylık hane halkı gelirine göre dağılımları Çizelge 15’te yer almaktadır. Katılımcıların %38.4’ünün aylık hane halkı geliri 2501-5000 TL arasında, %35.2’sinin 5000 TL’den fazla ve %26.5’inin aylık hane halkı geliri 0-2500 TL arasındadır. Türkiye İstatistik Kurumu’nun (TÜİK) 2021 yılı Şubat ayında enflasyon rakamlarını açıklamasının ardından ailelerin hanelerine giren aylık ortalama gelir miktarlarını değerlendirmemizde bu rakamlar bize ipucu vermektedir. TÜİK verilerine göre Türkiye’de enflasyon Şubat 2021’de yüzde 0,91 artarken, yıllık bazda yüzde 15.61 olarak kaydedilmiştir. 2021 Ocak ayında açlık sınırı 2.652 lira, yoksulluk sınırı 8.638 lira olarak belirlenmiştir. Buna göre bu çalışmada hem açlık sınırında hem de yoksulluk sınırında bulunan aileler yer almaktadır.

**Çizelge 16. Aile Üyelerinin Hanelerine Giren Aylık Ortalama Gelir Miktarına Göre Dağılımları**

	Sayı	En küçük	En Büyük	Ortalama	SS
<b>Aylık hane halkı geliri</b>	219	500	50.000	5448.8	4869.5

Aile üyelerinin hanelerine giren aylık ortalama gelir miktarına göre dağılımları Çizelge 16’da yer almaktadır. Buna göre katılımcıların ortalama hane halkı aylık geliri 5448.8±4869.5 TL’dir. TÜİK’in açlık ve yoksulluk sınırına dair verileri bağlamında bu çalışmaya katılan aileleri gelir düzeyi açısından alt sınıfta değerlendirmek olanaklıdır. Çalışmanın bu bulgusu nadir hastalıkların yüksek maliyeti göz önüne alındığında ailelerin ekonomik yönden güçlük yaşayabilme risklerini arttırdığı biçiminde yorumlanabilir.

**Çizelge 17. Aile Üyelerinin Hanelerine Giren Aylık Ortalama Gelir Miktarlarını Değerlendirme Durumlarına Göre Dağılımları**

<b>Ailenin bir aylık toplam gelirinin ihtiyaçları karşılama yeterli olma durumu</b>	Sayı	Yüzde (%)
Evet, yeterli	95	43.4
Hayır, yeterli değil	124	56.6
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100</b>

Aile üyelerinin hanelerine giren aylık ortalama gelir miktarlarını değerlendirme durumlarına göre dağılımları Çizelge 17’de yer almaktadır. Buna göre katılımcıların yarısından fazlası bir aylık toplam hane halkı gelirinin ihtiyaçlarını karşılama yeterli olmadığını belirtmiştir. Çalışma kapsamına alınan ailelerin gelir düzeyi açısından alt sınıfta olduğu göz önüne alındığında bu bulgunun ortaya çıkması beklenen bir sonuçtur. Çalışmanın nitel kısmında aileler bir aylık toplam gelirinin ihtiyaçları karşılama yeterli olma durumuyla ilgili açıklamalarını nadir hastalıktan kaynaklanan harcamalar üzerinden yapmışlardır. Bu kapsamda bazı aileler nadir hastalıkların ekonomik yükünün oldukça ağır olduğunu ve ekonomik yönden geçinmekte zorlandıklarını ifade etmişlerdir.

*“Maddi olarak yoran bir hastalık... Çok ciddi yoruyor. Çok pahalı ürünler yani bizim bir liraya yediğimiz ürünü on liraya alıyoruz çocuğa. Bu konuda ailelere ilk önce maddi destek lazım.” (İyimser Ailesi, Anne, PKU)*

*“Malzeme ya da ilaç ya da hastane gideri, getirme götürme... Bunların hepsi masraf.” (Kuvvet Ailesi, Baba, SMA)*

*“Yıkıcı bir maddi tarafı var. Eşim bir süre çalışmadı. Sigortamız çalışmadı. Dedim ki kendi kendime biz bu ülkede yaşayan insanlar olarak evin içinde açlıktan ölmemeliyiz.” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

Aile üyelerinin hanelerine giren aylık ortalama gelir miktarlarını değerlendirirken nadir hastalıkların maliyetini de göz önüne almak önem arz etmektedir. Literatürdeki çalışmalar (Köken ve ark., 2018; Aslantürk ve ark., 2019; Pelentsov ve ark., 2016a; Mori ve ark., 2017) nadir hastalıkların ekonomik yükünün fazla olduğunu göstermektedir. Sağlık Ekonomisi ve Politikası Derneği (2021) tarafından ortaya konulan ‘nadir hastalıklarla yaşayan hanelerin cepten yaptıkları sağlık harcamaları’ başlıklı çalışmada nadir hastalığı bulunan kişilerin ortalama yıllık hane halkı gelirininin 41.489 lira olduğu ve nadir hastalıkların tedavisi için yıllık ortalama 12.510 lira harcama yapıldığı ortaya konulmuştur. Buna göre nadir hastalığı bulunan kişilerin ortalama yıllık gelirlerinin yüzde 30’unun nadir hastalıklarıyla ilişkili harcamalara ayrıldığı belirlenmiştir.

Çalışma kapsamında yapılan görüşmelerde de aileler nadir hastalıklarla ilgili harcamaların maliyetinin yüksek olduğunu ifade etmişlerdir. Kimi aileler nadir hastalıkları “*zengin hastalığı*” olarak nitelendirmiştir. Görüşmelerde aile üyelerinin tıbbi bakım giderleri (muayene ücretleri, ilaç giderleri, medikal malzeme ve cihazlarla ilgili harcamalar vb.) sebeplerle cepten ödeme yaptıkları, ekonomik yönlerden zorlandıkları ve sağlık sigortası kapsamının kimi zamanlarda yetersiz kaldığı belirtilmiştir. Bu durum ailelerde bazı zamanlarda katastrofik sağlık harcamaları olarak değerlendirebileceğimiz koşullar doğurmaktadır. Aile üyeleri yaşadıkları bu durumu aşağıdaki gibi ifade etmişlerdir:

*“Hastalığın hepsi maddiyata dayalı. Bizim gibi primer immün yetmezlik bulunan hastalıkların yükü çok ağır.” (Mutlu Ailesi, Baba, PIY)*

*“Buna zengin hastalığı diyorlar zaten. Biz ilaçları Avrupa'dan getirttiriyoruz. 60 Euro... Bunu cepten karşılıyor. SGK zaten belli bir miktar karşılıyor geri kalan hiçbir yerde SGK yok. Bunların hepsi cepten bir maliyet...” (Güven Ailesi, Anne, GDH)*

*“İlk başlarda mamaları devlet karşılamıyordu. O zamanlar cebimizden alıyorduk. Bizim için çok zor bir durumdu...” (Güzel Ailesi, Baba, PKU)*

*“İğne yazıldığı o zaman bayağı yüklü tutuyor. Her ay mutlaka eczaneye bir ödeme yapıyorum, ilaç harcaması ekstra mutlaka var.” (İnanç ailesi, Anne, KF)*

Çalışmanın ilerleyen bölümü nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerini tanıtan bulguları içermektedir. Bu bulgular ailenin kaç kişiden oluştuğu, ailenin türü, ailedeki rol, aile sisteminin yaşıyla ilgili bilgiler ve ailede nadir ve kronik hastalığı olan başka birinin bulunma durumuyla ilgili bilgilerden oluşmaktadır.

**Çizelge 18. Ailelerin Türlerine Göre Dağılımları**

Ailenin türü	Sayı	Yüzde (%)
Çekirdek aile	178	81.3
Geniş aile	27	12.3
Tek ebeveynli aile	14	6.4
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

Ailelerin türlerine göre dağılımları Çizelge 18’de yer almaktadır. Ailelerin türüne bakıldığında ise %81.3’ünün çekirdek aile, %13.3’ünün geniş aile, %6.4’ünün tek ebeveynli aile özelliği taşıdığı görülmektedir. Buna göre ailelerin çoğunluğunun çekirdek aile biçiminde yapılandığı görülmektedir. Çalışmanın bu bulgusu TÜİK (2019) tarafından yapılan aile araştırmasındaki dağılıma benzerlik gösterdiği ve bu açıdan nadir hastalığı olan çocukların ailelerinin kentsel çekirdek aile biçiminde örgütlendiği biçiminde yorumlanabilir.

Görüşmelerde ailelerin evlenme biçimleri gündeme gelmiştir. Buna göre bazı ailelerin akraba evliliği yaptıkları ifade edilmiştir. Türkiye’de akraba evlilikleri sık görülmektedir. Akraba evlilikleri, otozomal çekinik genetik geçişli olarak aktarılan nadir hastalıkların görülme sıklığını arttırmaktadır. TÜİK tarafından 2019 yılında açıklanan rakamlara göre, hızla artan kentleşme ve sanayileşmenin etkisiyle akraba evliliği oranları son on yıl içerisinde gerileyerek %8.5 seviyesine ulaşmıştır. Akraba evliliklerinin daha çok Doğu ve Güneydoğu Anadolu’da görüldüğü belirtilmiştir. Görüşmelerde akraba evliliği yapan bazı çiftlerin nadir görülen bazı hastalıklara karşı çeşitli genetik taramaları yaptırmadıkları aktarılmıştır. Her ne kadar aile üyeleri akraba evlilikleri sonucunda meydana gelen hastalıkları bilseler de genetik tarama yaptırmadıklarını ifade etmişlerdir. Bunun sebepleri olarak ise genetik taramaların yapılmasına zaman ve maddi kaynak ayrılmaması gösterilmiştir.

*“Nişanlılıkta eşime çok yalvardım, ne olur gel bir test yaptıralım. Biz duyuyorduk öyle hastalıkları akrabalarından. İnsan başına gelir mi gelmez mi bilemiyor. Maalesef eşim gelmedi test yaptırmaya...” (İletişim Ailesi, Anne, MPS-LH)*

*“Biliyorsunuz genetik hastalıklar çok fazla etkili oluyor. Bu kadar uzak akrabalığın etkisi olmayacağını düşünmüştük. Üniversite mezunu olmamıza rağmen bunu hesaba katıp da genetik testlerimize baktırmadık.” (Güven Ailesi, Anne, GDH)*

**Çizelge 19. Ailelerin Üye Sayısına Göre Dağılımları**

Ailedeki toplam üye sayısı	Sayı	Yüzde (%)
2	4	1.8
3	63	28.8
4	94	42.9
5	44	20.1
5'ten fazla	14	6.4
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

Ailelerin üye sayısına göre dağılımları Çizelge 19'da yer almaktadır. Araştırmaya katılan ailelerin kaç kişiden oluştuğuna bakıldığında %42.9'unun dört, %28.8'inin üç kişiden, %20.1'inin beş kişiden, %6.4'ünün beşten fazla kişiden oluştuğu görülmektedir. Çalışmanın bu bulgusu ailedeki üye sayısı ile ailenin türü (çekirdek aile tipi biçimindeki yapının yaygın olması) paralellik gösterdiği biçiminde yorumlanabilir.

Ailedeki kişi sayısı ile ilişkili olarak yapılan görüşmelerde kimi aileler çocukta nadir görülen hastalığın genetik geçişli olma özelliğinden dolayı bir çocuk sahibi daha olmayı düşünmediklerini ifade etmiştir. Aile üyeleri doğacak diğer çocuklarının da nadir bir hastalığa sahip olmasından dolayı endişelendiklerini ve korktuklarını belirtmişlerdir. Cacioppo ve arkadaşlarının (2016) çalışmasında da benzer bulgular ortaya konulmuştur. Buna göre çalışmada ebeveynlerin sahip olacakları başka çocukların da nadir hastalığa sahip olmasından endişe ettikleri rapor edilmiştir. Pelentsov ve arkadaşlarının çalışmasında (2014) nadir hastalığı bulunan çocukların ebeveynlerinin %44'ü aynı sebepten dolayı başka çocuk sahibi olmamayı seçtiklerini belirtmişlerdir. Bu çalışma kapsamında gerçekleştirilen görüşmelerde şu ifadeler aktarılmıştır:

*“İkinci bir çocuğu kesinlikle ben istemedim.” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

*“...En iyi tüp bebek merkezine gittik biz, genetik açıdan en iyi ellerinden birisine. Genetik testlerde ya yanlışlarsa, doğacak çocuk da hasta olursa diye düşünüyordum. Aynı metanetle bir çocuğa daha bakabilir miyim, ya hastaysa diye sürekli korkuyordum. Sonrasında ben ikinci çocuğu istemediğime karar verdim...” (İyimser Ailesi, Anne, PKU)*

Görüşmeler sırasında bazı aileler ise nadir hastalığı bulunan çocuğun kardeşinin olması durumunda, onunla yeteri kadar ilgilenemeyeceklerine dair endişe taşıdıklarını, kardeşinin olması halinde hastalığı bulunan çocuğa haksızlık edeceklerini düşündüklerini ve suçluluk duygusuna kapıldıklarını belirtmişlerdir.

*“Hiç aklımıza gelmedi ikinci bir çocuk. Hep diyorduk oğlumuz nasıl bakarız... Onun bakımından çalarız, bir suçluluk duygusu. Yani başka bir çocuğa sahip olmayı hiç düşünmedik.” (Kuvvet Ailesi, Anne, SMA)*

*“Başka bir çocuk yapmanın kızımıza çok büyük bir haksızlık olacağını düşündüm, çünkü zaten kendisi hasta bir çocuk.” (İyimser Ailesi, Anne, PKU)*

Yapılan görüşmelerde bazı aileler nadir hastalığın genetik geçişini engellemek amacıyla tüp bebek yoluyla bir çocuk sahibi daha olmak amacıyla tedavi gördüklerini ifade etmişlerdir. Cacioppo ve arkadaşları (2016) da benzer biçimde ailelerin genetik danışmanlık aldıkları ve tüp bebek yöntemiyle çocuk sahibi olmayı tercih ettiklerini aktarmışlardır. Bu çalışma kapsamında gerçekleştirilen görüşmelerde şu ifadeler yer almıştır:

*“Bir çocuğumuz daha hasta olmasın diye tüp bebek yöntemini bulduktan sonra çok araştırdık. Belki inanmazsınız, tüm tüp bebekçilerde dosyamız vardır, hastalığımıza %100 tanı konulsun diye...” (İyimser Ailesi, Anne, PKU)*

*“İkinci bir bebek istiyorduk biz. Doğrudan tüp bebek yöntemini düşündük...” (Mutlu Ailesi, Anne, PIY)*

#### **Çizelge 20. Ailedeki Rollere Göre Dağılımlar**

<b>Ailedeki rol</b>	<b>Sayı</b>	<b>Yüzde (%)</b>
Anne	125	57.1
Baba	60	27.4
1.Çocuk	10	4.6
2.Çocuk	14	6.4
3.Çocuk	7	3.2
4.Çocuk	3	1.4
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

Çalışmaya katılan aile üyelerinin ailedeki rollerine göre dağılımlar Çizelge 20’de yer almaktadır. Araştırma kapsamına alınan katılımcıların ailelerindeki rolleri incelendiğinde %57.1’inin anne, %27.4’ünün baba ve %15.5’inin çocuklardan oluştuğu ortaya konulmaktadır. Çalışmanın bu bulgusu, toplumsal cinsiyet rolleri bağlamında düşünülebilir. Kadınların nadir hastalığa bakım vermek için daha fazla sorumluluk alması araştırmaya katılmalarında bir motivasyon kaynağı olarak düşünülebilir.



Çalışmaya katılmaya ilişkin bu motivasyon kaynağı İlkcaracan'ın (2018: 66) çalışmasında kadınların başta çocuklar, engelliler ve hastalar gibi desteğe gereksinim duyan özel gruplara gereksinim duydukları fiziksel, zihinsel, duygusal ve sosyal desteğin sunumunda rol almalarıyla açıklanmaktadır. Pelentsov ve arkadaşları (2014) da nadir bir hastalık olan ektodermal displazi hastalığı bulunan çocukların aileleriyle yaptığı çalışmada katılımcıların %92'sinin annelerden oluşması sebebiyle benzer bir bulguyu paylaşmaktadır. Szczipura ve arkadaşlarının (2018) çalışmasında da katılımcıların %85'i annelerden oluşmakta ve bunun sebebi olarak araştırmacılar yine benzer bir gerekçe sunmaktadır. Literatürdeki bu çalışmaların ortaya koyduğu düşünceleri destekleyen ifadeler bu çalışmanın nitel kısmında da bulunmaktadır:

*“Eşime hiçbir şekilde çocuğa bakma sorumluluğu bırakmadım. Yeter ki iyileşsin bütün sorumluluğu ben alırım dedim.” (Doğru Ailesi, Anne, PKU)*

*“Annemizin sorumluluğu hep daha yüksekti.” (Pozitif Ailesi, Baba, Dilate kardiyomyopati)*

*“En cefakâr olan annesi...” (Ortak Ailesi, Baba, PKU)*

#### **Çizelge 21. Ailenin Sisteminin Yaşına Göre Dağılımlar**

<b>Ailenin sisteminin yaşı</b>	<b>Sayı</b>	<b>Yüzde (%)</b>
2 yıldan az	7	3.2
2-5 yıl	20	9.1
5-10 yıl	50	22.8
10'dan fazla	141	64.4
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>
<b>Aile sisteminin yaşı ortalama; (standart sapma); aralık</b>	<b>15.27; (8.63);1-46 yıl</b>	

Ailenin sisteminin yaşına göre dağılımlar Çizelge 21'de yer almaktadır. Aile sisteminin yaşı açısından %64.4'ünün on yıldan fazla, %22.8'inin beş ile on yıl arasında, %9.1'inin iki ile beş yıl arasında ve %3.2'sinin iki yıldan az olduğu görülmektedir. Çalışma kapsamına alınan aile sisteminin yaşı 1 yıl ile 46 yıl arasında değişmekte olup, ortalama aile yaşı  $15.27 \pm 8.63$ 'tür. Çalışmanın bu bulgusu farklı aile yaşam döngülerinde bulunan ailelerin çalışmaya katıldığını göstermektedir. Bu döngüler Duvall'ın (1957) aile yaşam döngüsü çerçevesi bağlamında incelenebilir. Çalışma kapsamında bu döngüler arasında çocuk bakımı yapan aile, okul öncesi çocuğa sahip aile, okul çağında çocuklu aile ve ergenlik çağında çocuğu olan aile bulunmaktadır.

Aile yaşam döngüsünün bu basamaklarında yer alan aileler bir taraftan o döngüde yerine getirilmesi gereken gelişim görevlerini başarmaya ve krizlerin üstesinden gelmeye çalışırken, bir taraftan da nadir hastalıkla ilgili süreçleri deneyimlemektedir. Yapılan görüşmelerde bu durumu destekleyen ifadeler bulunmaktadır. Örneğin, bu kapsamda ergenlik döneminde bulunan çocuğun hastalık süreciyle ilişkili olarak ebeveyn-çocuk çatışmaları yaşanmaktadır. Okul çağı döneminde nadir hastalık deneyiminden dolayı çocuğun akademik başarısının desteklenmesinde aile üyeleri zorluklar yaşamaktadır. Bazı aileler ise nadir hastalıktan dolayı çocuğun kreşe gönderilmesinde çekinceler yaşadıklarından çocuğun aile içinde desteklenmesi gerekli olmaktadır. Buna göre aileler döngüye özgü görevleri ve aile işlevlerini nadir hastalık deneyimi çerçevesinde yerine getirmeye çalışmaktadır. Bu kapsamda Ortak Ailesinin ergenlik döneminde bulunan kızlarıyla olan ilişkisi örnek olarak gösterilebilir:

*“Bizim mücadelemiz hem bir ergenle hem de hastalıkla. Kendi sağlığı için kızımızla çatışma yaşıyoruz.” (Ortak Ailesi, Baba, Sistinozis)*

**Çizelge 22. Ailede Kronik Hastalığı Olan Başka Birinin Bulunma Durumuna Göre Dağılımlar**

Ailede kronik hastalığı olan başka birinin bulunma durumu	Sayı	Yüzde (%)
Var	55	25.1
Yok	164	74.9
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

Ailede kronik hastalığı olan başka birinin bulunma durumuna göre dağılımlar Çizelge 22’de yer almaktadır. Buna göre ailelerin %25.1’inde kronik hastalığı olan başka bir üye daha bulunmaktadır. Görüşmelerde ebeveynlerde bulunan bu kronik hastalıkların solunum sistemi hastalıkları (astım, alerjiler gibi), diyabet, tansiyon, romatizmal hastalıklar, kalp damar sistemi hastalıkları ve psikiyatrik bozukluklardan (anksiyete bozuklukları ve depresyon gibi) oluştuğundan söz edilmiştir. Çalışmanın bu bulgusu nadir hastalığı olan çocuğa bakım veren aile üyelerinin sahip olduğu kronik hastalıkların yeti yitimlerine ve fonksiyon kayıplarına neden olabileceği biçiminde yorumlanabilir. Bu hastalıklar ebeveynlerde bakım yükünün artmasına da zemin hazırlayabilir.

**Çizelge 23. Ailede Nadir Hastalığı Olan Başka Birinin Bulunma Durumuna Göre Dağılımlar**

Ailede nadir hastalığı olan başka birinin bulunma durumu	Sayı	Yüzde (%)
Var	26	11.87
Yok	193	88.13
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

Ailede nadir hastalığı olan başka birinin bulunma durumuna göre dağılımlar Çizelge 23'te yer almaktadır. Buna göre ailelerin %11.87'sinde çocuk dışında nadir hastalığı olan başka bir üye daha ailede bulunmaktadır. Çalışmanın bu bulgusu nadir görülen hastalıkların genetik geçişli olmasından dolayı bu ihtimalin arttığı biçiminde yorumlanabilir. Yapılan bazı görüşmelerde de ailesinde farklı bir nadir hastalık bulunan bireyden söz eden katılımcılar bulunmaktadır. Bu kapsamda nadir hastalıkların genetik aktarımı ve akraba evlilikleri gündeme gelmiştir.

*“Bizim hastalığımızdan bizim ailede iki tane var. Bizde çıktıktan sonra diğer teyze çocuklarım evliydi, onların çocuklarında da çıktı.” (İyimser Ailesi, Anne, PKU)*

*“Bu hastalık kardeşimin çocuğunda da var. Tabii genetik bir şey...” (Doğru Ailesi, Anne, PKU)*

*“Benim öz kardeşimde de Treacher Collins Sendromu var...” (Çözüm Ailesi, Anne, Treacher Collins Sendromu)*

Bu bölümde, nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerine ait sosyodemografik bulgular verilmiştir. Buna göre ailelerin çoğunlukla çekirdek aile biçiminde olduğu, ebeveynlerin evli olduğu, alt gelir düzeyinde bulunduğu ve nadir hastalıklardan dolayı ekonomik açıdan güçlükler yaşadığı ortaya konulmuştur. Aynı zamanda aile üyelerinin fonksiyon kaybına uğrayabilecekleri ciddi kronik hastalıklara sahip olduğu, ailede nadir hastalığı bulunan başka bireylerin de bulunduğu ifade edilmiştir. Nadir hastalıkların genetik geçişli olması, ailede birden fazla nadir hastalığı bulunan üyenin olmasına yol açabilmektedir. Çalışmanın bir sonraki kısmında nadir hastalığı bulunan çocuğun hastalığı ile ilişkili özellikler aktarılmaktadır.

## 4.2. ÇOCUKLARDA GÖRÜLEN NADİR HASTALIKLA İLİŞKİLİ ÖZELLİKLER

Nadir hastalığı bulunan çocuğun hastalığı ile ilişkili özellikler bu bölümde bulunmaktadır. Bu bulgular nadir hastalığı bulunan çocuğun cinsiyeti, yaşı, nadir hastalığın teşhisi, ailede kaçınıcı çocuğun hasta olduğu, çocukta nadir hastalık dışında bir kronik hastalığın bulunma durumu, nadir hastalığın teşhisinde sorun yaşanma durumu, teşhisten bu yana geçen süre, çocuğun tedavi görme durumu, çocuğun engelli raporuna sahip olma durumuyla ilgili bilgileri içermektedir. Ayrıca aile üyelerinin nadir hastalıklarla ilişkili bilgi düzeyleri ve bilgi edinme kaynaklarıyla ilgili bulgular sunulmaktadır.

**Çizelge 24. Nadir Hastalığı Bulunan Çocuğun Cinsiyetine Göre Dağılımlar**

Çocuğun cinsiyeti	Sayı	Yüzde (%)
Kız	130	59.4
Erkek	89	40.6
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

Nadir hastalığı bulunan çocuğun cinsiyetine göre dağılımlar Çizelge 24'te yer almaktadır. Buna göre çalışma kapsamına alınan ailelerde bulunan çocukların %59.4'ü kız, %40.6'sı erkektir. Çalışmanın bu bulgusu nadir hastalıkların kız ve erkek çocuklarda benzer sıklıklarda görülebildiği biçiminde yorumlanabilir.

**Çizelge 25. Nadir Hastalığı Bulunan Çocuğun Yaşına Göre Dağılımlar**

	Sayı	En küçük	En Büyük	Ortalama	SS
<b>Çocuğun yaşı</b>	219	4 aylık	17 yaş	8.84	4.78

Nadir hastalığı bulunan çocuğun yaşına göre dağılımlar Çizelge 25'de yer almaktadır. Çocukların yaşları 4 ay ile 17 yaş arasında değişirken, yaş ortalaması  $8.84 \pm 4.78$ 'dir. Çalışmanın bu bulgusu gelişimsel dönem açısından hem bebeklik hem okul çağı hem de ergenlik döneminde çocukların nadir hastalığa sahip olduğunu göstermektedir.

Yaş ortalaması açısından bakıldığında ise çoğunlukla okul çağı çocuklarının çalışma kapsamında daha çok buldukları anlaşılmaktadır. Bu dönemde bulunan çocuklar evden ve aileden bağımsız bir yaşama okul kanalı ile adım atmaktadır. Sosyal kimlik gelişiminin hızlandığı bu dönemde çocuğun kendisine güvenmesi, akademik yaşamında ve sosyal ilişkilerinde başarılı olması beklenmektedir (Santrock, 2021: 298).

Becvar ve Becvar'a (1982'den akt. Duyan, 2012: 282) göre bu dönemde çocuğu olan ailelerin ise çocuklarının toplumla etkileşime girmesini desteklemesi, aile sisteminin gelişmesi ve çocuğun akademik başarısının desteklenmesi beklenmektedir. Çalışma kapsamında yapılan görüşmelerde çocuğun nadir hastalıklarla ilgili süreçlerinde akademik gelişiminin desteklenmesinde aile üyelerinin roller üstlendikleri belirtilmiştir.

*“...4. sınıftayken ameliyat geçirdi. Korku dolu bir seneydi. Okula göndermedik, eve öğretmen çağırdık. Hep biz ilgilenmek zorunda kaldık dersleriyle.” (İletişim Ailesi, Anne, MPS-LH)*

*“Oğlumuzun bağışıklığı baskılandığı için ilaçlardan dolayı onun kreş dönemini geciktirdik. Annesi de izin aldı pandemi döneminde. Evde beraberlerdi.” (Güven Ailesi, Baba, GDH)*

#### **Çizelge 26. Ailede Kaçınıcı Çocuğun Hasta Olduğuyla İlgili Dağılımlar**

<b>Ailede kaçınıcı çocuğun hasta olduğu*</b>	<b>Sayı</b>	<b>Yüzde (%)</b>
1. çocuk	212	96.8
2. çocuk	7	3.2
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

\*Çalışmaya katılan iki ailede hem birinci hem de ikinci çocukta nadir bir hastalık bulunmaktadır.

Ailede kaçınıcı çocuğun hasta olduğuyla ilgili dağılımlar Çizelge 26'da yer almaktadır. Buna göre ailelerin %96.8'inde birinci çocuğun nadir hastalık tanısı aldığı belirtilmiştir. Çalışmanın bu bulgusu aile yaşam döngüsü perspektifinden yorumlanabilir. Bu dönemde aile sistemine bir çocuk katıldığında anne ve babaların ebeveyn rolünü üstlenmeleri ve çocuğun ihtiyaçlarını karşılamaya yönelik sorumluluk almaları beklenmektedir (Duyan, 2012: 282).

Ailenin ilk çocuğunda nadir hastalık bulunması, anne ve babaların bir taraftan hastalıkla ilgili bakım vermeye dair sorumluluk almalarını bir taraftan da ebeveynlik rollerini üstlenmelerini gerektirmiştir. Çalışma kapsamında yapılan görüşmelerde bu iki rol ile ilişkili kesişimsellik ifade edilmiştir. Örneğin Öncelik Ailesi üyelerinden anne bu durumu aşağıdaki gibi ifade etmektedir:

*“Daha anne baba olmayı bilmeden bir de bu hastalıkla yüzleştik. Çocuk nasıl beslenir ne yapar onu da bilmiyorduk.” (Öncelik Ailesi, Anne, PKU)*

**Çizelge 27. Çocukta Görülen Nadir Hastalığın Teşhisine Göre Dağılımlar**

<b>Çocukta görülen nadir hastalığın tanısı</b>	<b>Sayı</b>	<b>Yüzde (%)</b>
Kistik Fibrozis (KF)	64	29.2
Sistinozis	42	19.2
Fenilketonüri (PKU)	31	14.2
Spinal Muskuler Atrofi (SMA)	25	11.4
Duchenne Musküler Distrofi (DMD)	20	9.1
Glikojen Depo Hastalığı (GDH)	11	5.0
Mukopolisakkaridoz (MPS-LH)	9	4.1
Ekstrofi vezika	7	3.2
Primer Immun Yetmezlik (PIY)	7	3.2
Fabry hastalığı	3	1.4
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

Çocukta görülen nadir hastalığın teşhisine göre dağılımlar Çizelge 27’de yer almaktadır. Nadir hastalığı bulunan çocukların %29.2’sinde KF, %19.2’sinde sistinozis, %14.2’sinde PKU, %11.4’ünde SMA, %9.1’inde DMD, %5’inde GDH, %4.1’inde MPS-LH, %3.2’sinde ekstrofi vezika ve PIY, %1.4’ünde Fabry hastalığı bulunmaktadır. Bu hastalıkların çocukluk dönemi başlangıçlı ve genetik geçişli olmaları, çocukların biyo-psiko-sosyal açıdan işlevselliklerini etkilemeleri ortak nokta olarak değerlendirilebilir. Aynı zamanda Türkiye’de çocukluk döneminde en sık görülen nadir hastalıklar arasında da genellikle metabolik hastalıklar olması sebebiyle (Yavuz Çolak, 2019: 15) bu hastalıkların bu araştırma kapsamında daha sık görülmesi beklenen bir bulgu olduğu biçiminde yorumlanabilir.

**Çizelge 28. Çocukta Nadir Hastalık Dışında Bir Kronik Hastalığın Bulunma Durumuna Göre Dağılımlar**

<b>Çocukta nadir hastalık dışında bir kronik hastalığın bulunma durumu</b>	<b>Sayı</b>	<b>Yüzde (%)</b>
Var	54	24.7
Yok	165	75.3
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

Çocukta nadir hastalık dışında bir kronik hastalığın bulunma durumuna göre dağılımlar Çizelge 28’de yer almaktadır. Çocukların %24.7’sinde sahip oldukları nadir hastalığın dışında başka bir kronik hastalık daha bulunmaktadır. Çalışmanın bu bulgusu, nadir hastalıkların yarattığı zorlu tıbbi koşulların diğer kronik hastalıkların semptomlarıyla birleştiğinde çocuğun olumsuz etkilenme potansiyelinin artacağını düşündürmektedir.

**Çizelge 29. Çocukta Görülen Diğer Kronik Hastalıklarla İlgili Dağılımlar**

<b>Çocukta görülen diğer kronik hastalıklar*</b>	<b>Sayı</b>	<b>Yüzde (%)</b>
İskelet kas sistemi hastalıkları	23	10.50
Astım	11	5.02
Böbrek hastalıkları	6	2.74
Kalp hastalıkları	5	2.28
Diyabet	4	1.83
Tansiyon	3	1.37
Yaygın gelişimsel gerilik	1	0.46
Chron hastalığı	1	0.46
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

\*Katılımcılar birden fazla seçeneği işaretleyebilmektedir.

Çocukta görülen diğer kronik hastalıklarla ilgili dağılımlar Çizelge 29’da yer almaktadır. Bu hastalıklar arasında %10.5 iskelet-kas sistemi hastalıkları, %5.02 astım, %2.74 böbrek hastalıkları, %2.28 tansiyon gibi hastalıklar bulunmaktadır. Bu hastalıkların çocuklarda fonksiyon kayıplarına, yeti yitimlerine ve ciddi sağlık sorunlarına sebep olabileceği düşünülmektedir. Bu nedenle bu hastalıkların varlığının çocukların sağlığı hem fiziksel hem de psikososyal yönlerden olumsuz etkileme potansiyelini arttırdığı biçiminde yorumlanabilir.

**Çizelge 30. Çocuğun Engellilik Raporuna Sahip Olma Durumuyla İlgili Dağılımlar**

Çocuğun engellilik raporuna sahip olma durumu	Sayı	Yüzde (%)
Var	92	46.70
Yok	127	64.47
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

Çocuğun engellilik raporuna sahip olma durumuyla ilgili dağılımlar Çizelge 30’da yer almaktadır. Buna göre çocukların %46.7’sinde nadir hastalıkla ilişkili olarak alınan bir engellilik raporu bulunmaktadır. Çalışmanın bu bulgusu nadir hastalıkların engellilik durumu yaratması açısından önemli etkilerinin olduğu biçiminde yorumlanabilir. Aynı zamanda nadir hastalıkların engellilik açısından önemli bir risk olduğu bilinmektedir. Türkiye Anne Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü tarafından 2018 yılında yayımlanan raporda da Türkiye’de zekâ geriliği, duyu bozuklukları ve fiziksel engellilik gibi risk gruplarının önemli bir bölümünün nedeninin nadir hastalıklar olduğu ifade edilmiştir. Görüşmeler sırasında da bazı öznel engelli raporu aldıklarından söz etmişlerdir.

*“Çocuğumuz için ÇÖZGER raporu çıkarttık.” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

*“İlk çocuğuma %90, ikincisine %50 engelli raporu verdiler. İkisi de ağır ve sürekli engelli olarak geçiyor...” (İletişim Ailesi, Anne, MPS-LH)*

**Çizelge 31. Nadir Hastalığın Teşhisinden Bu Yana Geçen Süreyle İlgili Dağılımlar**

	Sayı	En küçük	En Büyük	Ortalama	SS
<b>Nadir hastalığın teşhisinden bu yana geçen süre</b>	219	4 ay	17 yıl	7.53 yıl	4.64

Nadir hastalığın teşhisinden bu yana geçen süreyle ilgili dağılımlar Çizelge 31’de yer almaktadır. Çocukların hastalığına teşhis konulmasından sonra geçen süre ortalaması 7.53±4.64 yıldır. Çalışmanın bu bulgusu, ailelerin hem görece yeni teşhis alan hem de görece uzun süredir nadir bir hastalıkla yaşamını sürdüren çocuğunun bulunduğunu gösterdiği biçiminde yorumlanabilir.

**Çizelge 32. Nadir Hastalığın Teşhisinde Sorun Yaşama Durumuyla İlgili Dağılımlar**

Nadir hastalığın teşhisinde sorun yaşama durumu	Sayı	Yüzde (%)
Evet	126	57.5
Hayır	93	42.5
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>



Nadir hastalığın teşhisinde sorun yaşama durumuyla ilgili dağılımlar Çizelge 32’de yer almaktadır. Buna göre çocukların %57.5’inde nadir görülen hastalıkların teşhisi sırasında sorunlar yaşandığı belirtilmiştir. Literatürdeki çalışmalar da nadir hastalıkların teşhis edilmesinde sorunlar yaşandığını göstermektedir. Örneğin, Anderson ve arkadaşlarının (2013) Avustralya’da nadir hastalığı bulunan çocuğun ailelerle yaptıkları çalışmada katılımcıların %43’ünün nadir hastalığın teşhisinde sorun yaşadıkları belirtilmiştir. Shire (2016) tarafından yapılan bir araştırmanın sonuçları da nadir hastalıkların bulgularının kişide görülmesinin başlangıcından kesin teşhis konulana kadar geçen sürenin yaklaşık olarak 4.8 yıl olduğunu göstermektedir. Bu süreçte nadir hastalığı olan kişiler ortalama 7.3 farklı sağlık profesyoneli ziyaret etmektedir. Ürek ve Karaman (2019: 866) çalışmalarında Türkiye için bu sürenin yaklaşık 7 yıl olduğunu ve nadir hastalığı olan kişilerin ortalama 8 farklı sağlık profesyoneli ziyaret ettiğini belirtmişlerdir. Çalışmanın nitel kısmında da çocuğun nadir hastalığının teşhisinde sorunlar yaşandığını ifade eden aileler bulunmaktadır. Örneğin Güven Ailesi üyelerinden baba bu durumu aşağıdaki gibi belirtmektedir:

*“Her gün neredeyse hocalar toplanıyordu. Değerlerine bakılıyordu ama hiçbir teşhis bulunamıyordu. Bütün bölümlerden hocalar geldi, tek tek inceledi. Biz artık teşhis olsun diye dua ediyorduk...” (Güven Ailesi, Baba, GDH)*

Baumbusch ve arkadaşları (2018) nadir hastalığı olan bireylerle yaptıkları çalışmada, hastalığın teşhis edilmesi sırasında güçlükler yaşandığından (teşhisin bulunamaması, çok fazla sağlık kuruluşuyla defalarca ilişki kurulması, yanlış teşhis konulması gibi) bu durumu ‘teşhis yolculuğu’ olarak kavramsallaştırmışlardır. Çalışmanın hem nicel hem de nitel bulguları göz önüne alındığında bu sonuçların literatürdeki çalışmaların bulgularıyla benzerlik gösterdiği ifade edilebilir.

### **Çizelge 33. Teşhis Sürecinde Sorun Yaşama Nedeniyle İlgili Dağılımlar**

<b>Teşhis sürecinde sorun yaşama nedeni*</b>	<b>Sayı</b>	<b>Yüzde (%)</b>
Hastalığın teşhisinin bulunamaması	199	90.87
Sağlık hizmetlerine ulaşamama	20	9.13

\*Katılımcılar birden fazla seçeneği işaretleyebilmektedir.

Teşhis sürecinde sorun yaşama nedeniyle ilgili dağılımlar Çizelge 33’te yer almaktadır. Bu sorunlar arasında %90.87’sinde nadir görülen hastalığın bulunamaması ve teşhis konulamaması ile %9.13’ünde sağlık hizmetlerine ulaşamama bulunmaktadır. Çalışmanın bu bulgusu, nadir hastalıklar alanında uzmanlaşmış sağlık merkezlerinin kısıtlı olması, bu alanda çalışan sağlık personelinin az sayıda olması gibi nedenlerin teşhis sürecinde sorunlara yol açabildiği biçiminde yorumlanabilir.

Çalışmanın nitel kısmında da çocuğun hastalığına teşhis konulamaması ile ilgili vurgulanan noktalar bulunmaktadır. Bu kapsamda nadir hastalığın sağlık profesyonelleri tarafından anlaşılması, geç tanı konulması, teşhis için gerekli tetkiklerin (laboratuvar ve görüntüleme teknikleri vb.) olmaması, bu tetkiklerin yurtiçinde ve yurtdışında tanı merkezlerine gönderilmesi, teşhis için gerekli sağlık kuruluşlarına ulaşılmaması bu süreçte yaşanan sorun alanları olarak ifade edilmiştir.

*“Bizim doktorumuz anlamadı bu durumu...” (Destek Ailesi, Anne, Apert Sendromu)*

*“Doğduğu zaman hastaneye götürmedim buranın şartları farklı olduğu için. Bayağı sıkıntılıydı. Şartlar, imkanlar o zaman çok çok farklıydı. Hastanelere gidip geldik. Bir türlü anlamadığımız bir hastalık içerisindeydik. Nadir bir hastalık... Buradaki doktorlar da bilmiyordu. Çocuğu 3 yaşına kadar her ay hastaneye götürdüm. Bizi Ankara'ya yönlendirdiler. Maalesef götüremedim...” (Doğru Ailesi, Anne, PKU)*

*“Türkiye’de testler yoktu, dışarıdan geliyordu zaten Almanya’dan. Biz kanımızı yurtdışına gönderdik. 3 ay bekledik sonuçları.” (Kuvvet Ailesi, Baba, SMA)*

*“Kan gönderiyorduk laboratuvara... İstanbul’da testler yapılıyordu, sonuçları geliyordu. Bu çok uzun bir zaman aldı.” (Ortak Ailesi, Anne, Sistinozis)*

Teşhis sürecinde sorun yaşama nedeniyle ilgili literatürdeki çalışmalar bu bulgularla benzerlik göstermektedir. Örneğin, Elliott ve Zurynski (2015) çalışmalarında nadir hastalıkların teşhisinde sağlık personelindeki bilgi eksikliğinden ve nadir hastalığı olan kişilerin sağlık hizmetlerine ulaşımının öneminden söz etmişlerdir. Zurynski ve arkadaşlarının (2017: 9) çalışmalarında teşhis sürecinde sorun yaşama nedeni olarak sağlık çalışanları arasında bilgi eksikliği, semptomlar konusunda ailede farkındalık eksikliği, test sonuçlarının alınmasında gecikmeler, uygun testlere erişim eksikliği, doktorları görmek için uzun bekleme süreleri gibi sebepler sunmuşlardır. Yavuz Çolak (2019: 15) ise Türkiye’de nadir hastalığın teşhisindeki sorunların sebebini sağlık personelinin az sayıda nadir hasta ile karşılaşılıyor olmasıyla ve yetersiz farkındalık düzeyi ile açıklamaktadır.

**Çizelge 34. Nadir Hastalığı Bulunan Çocuğun Tedavi Görme Durumuyla İlgili Dağılımlar**

Nadir hastalığı bulunan çocuğun tedavi görme durumu	Sayı	Yüzde (%)
Evet	208	95.0
Hayır	11	5.0
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

Nadir hastalığı bulunan çocuğun tedavi görme durumuyla ilgili dağılımlar Çizelge 34'te yer almaktadır. Çocukların %95'i nadir görülen hastalığı ile ilişkili olarak tedavi görmektedir. Çalışmanın bu bulgusu çocukların tedaviye erişim açısından yüksek bir oranda bulunduğunu göstermektedir. Ancak bu bulgu tedavinin niteliği açısından değerlendirildiğinde bazı ciddi sorunların da var olduğu görülmektedir. Bu sorunlarından en önemlilerinden biri, nadir hastalıkların tedavisinde genellikle hastalığı tamamen ortadan kaldırmayan, yalnızca belirtilerin iyileştirilmesi amacıyla uygulanan semptomatik tedavilerin var olmasıdır. Uluslararası İlaç Üreticileri ve Dernekleri Federasyonu (IFPMA) (2017) tarafından yapılan çalışmada da nadir görülen hastalıkların büyük bir çoğunluğu (%94.1) için kesin tedavi seçeneklerinin olmadığı ifade edilmektedir. Bu durum da nadir hastalıklar için sınırlı sayıda tedavi imkanlarının olduğuna işaret etmektedir. Bu nedenle bu çalışmada elde edilen bulgu, nadir hastalığı bulunan çocukların tedaviye erişimlerinin yüksek olduğu biçiminde değerlendirilmiştir.

**Çizelge 35. Çocuğun Nadir Hastalığından Dolayı Aldığı Hizmetlerle İlgili Dağılımlar**

<b>Çocuğun nadir hastalığından dolayı aldığı hizmetler*</b>	<b>Sayı</b>	<b>Yüzde (%)</b>
İlaç tedavisine yönelik hizmetler	178	44.4
Fizyoterapi	70	17.5
Özel bir diyet/beslenme programına yönelik hizmetler	29	7.2
Özel eğitim ve rehabilitasyon	26	6.5
Psikoterapi	10	2.5

\*Katılımcılar birden fazla seçeneği işaretleyebilmektedir.

Çocuğun nadir hastalığından dolayı aldığı hizmetlerle ilgili dağılımlar Çizelge 35'te yer almaktadır. Bu tedaviler arasında %44.4 ilaç tedavisi, %17.5 fizyoterapi, %7.2 özel bir diyet, %6.5 özel eğitim ve rehabilitasyon ve %2.5 psikoterapi bulunmaktadır. Çalışmanın bu bulgusu, çocukların hem tıbbi açıdan gereksinim duydukları ilaç tedavisi, özel bir beslenme programı ve fizyoterapi hizmetlerine hem psikososyal yönden gereksinim duydukları psikoterapi ve özel eğitim ve rehabilitasyon gibi çeşitli hizmetlere erişim sağladıklarını göstermektedir. Bülbül (2019: 59) ile Santos Luz ve arkadaşları (2016: 4) da nadir hastalığı bulunan çocukların özel eğitim, fizik tedavi/rehabilitasyon ve diğer medikal veya cerrahi tedavi yaklaşımlarına gereksinim duyabileceklerine dikkat çekmektedir.

Yapılan görüşmelerde ailelerin hem tıbbi hem de psikososyal bağlamda aldığı hizmetler üzerinde durulmuştur. Aile üyeleri çocuklarının kullandığı ilaçlardan ve bu ilaçların nasıl kullanıldığından, tüketebildiği gıdaların özelliklerinden, aldığı fizik tedavilerin veya özel eğitimin içeriğinden ve bunlara ilişkin deneyimlerinden sıklıkla bahsetmişlerdir.

*“İlaç tedavileri ve vitamin takviyeleri kullanıyoruz.” (İnanç Ailesi, Anne, KF)*

*“Enzimlerini ilk sene sayarak veriyorduk. Şimdi vitaminlerini veriyoruz, tuzunu veriyoruz. Fizik tedavi egzersizlerini evde her gün yapıyoruz.” (Dayanışma Ailesi, Baba, KF)*

### **Çizelge 36. Tedavi İçin Farklı Bir Şehre Gitme Durumuyla İlgili Dağılımlar**

<b>Tedavi için farklı bir şehre gitme durumu</b>	<b>Sayı</b>	<b>Yüzde (%)</b>
Sağlık hizmeti almak için farklı bir şehre gitmek durumunda kalıyoruz	88	40.1
Yaşadığımız şehirde sağlık hizmeti alabiliyoruz	131	59.8
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

Tedavi için farklı bir şehre gitme durumuyla ilgili dağılımlar Çizelge 36’da yer almaktadır. Ailelerin %40.1’i çocuklarının tedavi almak amacıyla yaşadığı şehirden farklı bir şehre gitmek durumunda kaldığını belirtmiştir. Çalışmanın bu bulgusu, nadir hastalıklarla ilgili çalışmalar yapan sağlık personelinin ileri düzeyde uzmanlık gerektiren sağlık kuruluşlarında ve daha çok büyükşehirlerdeki eğitim-araştırma hastanelerinde yer almalarından kaynaklandığını düşündürmektedir. Bunun sonucu olarak da nadir hastalığı olan çocukların tedavisi için farklı şehirlerden sağlık hizmeti alınması gerekliliği doğmaktadır.

Yapılan görüşmelerde de aile üyeleri bu amaçla yaptıkları seyahatlerin yaşadıkları yerdeki sağlık kuruluşlarında ileri düzey uzmanlık gerektiren branşlarda sağlık profesyonelleri veya laboratuvar/görüntüleme merkezleri olmadığından gerçekleştirildiğini belirtmiştir:

*“Yaşadığım yerde çocuk metabolizma doktoru yoktu. Biz bir ayın içinde iki üç sefer başka bir şehre gitmek zorunda kaldık. İlaçların üniversitede ya da tam teşekküllü bir hastanede alınması gerekiyormuş...” (İletişim Ailesi, Anne, MPS-LH)*

*“Yaşadığım yerde nefroloji bölümü yok. Yani bu hastalığı bilen bir doktor bile yok. Bu yüzden biz başka şehre git-gel yapıyoruz.” (Ortak Ailesi, Anne, Sistinozis)*

Literatürdeki çalışmalarda da benzer bulgular ortaya konulmaktadır. Örneğin, Güngör ve arkadaşları (2019: 174) da çalışmalarında nadir hastalığı olan kişilerin sağlık hizmetlere ihtiyaç duymalarından dolayı farklı bölgelere gitmek durumunda kalabildiğini rapor etmişlerdir. Santos Luz ve arkadaşlarının (2016) çalışmasında da benzer biçimde nadir hastalığı olan bireylerin ileri düzey sağlık hizmetlerine gereksinim duydukları ve bu nedenle daha çok metropolitan kentlerde bulunan sağlık kurumlarına gitmek zorunda kaldıkları belirtilmiştir.

**Çizelge 37. Aile Üyelerinin Nadir Hastalıkla İlgili Yeterince Bilgi Sahibi Olduğunu Düşünme Durumuna İlişkin Dağılımları**

<b>Nadir hastalıkla ilgili yeterince bilgi sahibi olduğunu düşünme durumu</b>	<b>Sayı</b>	<b>Yüzde (%)</b>
Evet	148	67.6
Hayır	71	32.4
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

Aile üyelerinin nadir hastalıkla ilgili yeterince bilgi sahibi olduğunu düşünme durumuna ilişkin dağılımları Çizelge 37’de yer almaktadır. Buna göre araştırmaya katılan aile üyelerinin %67.6’sı çocuğun sahip olduğu nadir hastalık ile ilişkili olarak yeterince bilgi sahibi olduğunu düşünmektedir. Buna karşılık katılımcıların üçte biri, nadir hastalıkla ilgili yeterince bilgi sahibi olmadığını belirtmektedir. Çalışmada elde edilen bu bulgu, ailelerin nadir hastalıklarla ilgili bilgi düzeyinin görece orta seviyede olduğu biçiminde yorumlanmıştır. Pelentsov ve arkadaşları (2015) tarafından yapılan sistematik tarama çalışmasında nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinin desteklenme gereksinimlerine ilişkin makalelerin %65’inin ailenin bilgi ihtiyaçlarına odaklandığı rapor edilmektedir. Bu noktada bu bulgu literatürdeki çalışmaların bulguları ile benzerlik göstermektedir.

Literatürdeki bazı çalışmalarda da bu bulguyu destekleyen araştırma sonuçları paylaşılmaktadır. Örneğin, Somanadhan ve Larkin (2016) çalışmalarında MPS hastalığı bulunan çocukların aile üyelerinin bu hastalığı daha önce hiç duymadıklarını ve hiçbir bilgi sahibi olmadıklarını belirtmişlerdir.

Yapılan görüşmelerde aile üyeleri çocukta bulunan nadir hastalığın teşhis edildiği ilk dönemlerde bu hastalık hakkında bilgi sahibi olmadıklarını, hatta kimi zaman bu hastalığın adını bile söylerken zorlandıklarını ifade etmişlerdir. Bu çalışma kapsamında yapılan görüşmelerde bu konu ile ilgili şu ifadeler paylaşılmıştır:

*“Hiç bilmiyorduk, yani bu sistinozis kelimesini bile ezberlemek bayağı bir sürdü. Çünkü bilmediğimiz bir hastalık. Etrafıma bakıyordum, bilen yoktu soruyordum herkese tanıdık tanımadık...” (Ortak Ailesi, Anne, Sistinozis)*

*“İmmün yetmezliği çok bilen de yoktu zaten söylediğimiz zaman. Sadece biz değil etrafımızda hiç bilen yoktu...” (Mutlu Ailesi, Anne, PIY)*

*“İsmi bile bilmiyoruz, hani diyoruz ki, bir, sonu ‘nüri’ymiş ama adını bilemiyoruz yani. Hiç duymadık, ailemizde hiç yoktu çünkü.” (İyimser Ailesi, Baba, PKU)*

Nadir hastalığı bulunan çocuğun tedavi süreçlerinde de aile üyelerinin bilgi sahibi olması önem taşımaktadır. Bu kapsamda yapılan görüşmelerde nadir hastalığı bulunan çocuklarda uygulanan tedavilerin (ilaç tedavileri, özel diyetler, tıbbi cihazların kullanımı gibi) ilk aşamalarında aile üyeleri tarafından yeterince bilinmediği ve tedaviye uyum sorunları yaşadıkları belirtilmiştir.

*“Ben ilaçlarını ilk etapta doğru düzgün veremiyordum. Biz nasıl yapacağız bunu diye bir panik olmuşuk.” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

*“Her gün diyet, her gün ilaçları, her gün mamasının takibi... O dönemde bir bocalamıştık böyle.” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

*“Ben ne hastane süreçlerini ne ilaçlarını ne de bu hastalıkları, hiçbirini bilmiyordum. Onunla beraber o kadar çok şey öğrendim ki...” (Mutlu Ailesi, Baba, PIY)*

Literatürdeki çalışmalar da aile üyelerinin nadir hastalıklar ve bakım süreciyle ilgili bilgi gereksinimleri üzerinde durmakta ve bu çalışmanın bulgusuna benzerlik göstermektedir. Örneğin, Brewer ve arkadaşları (2008) Juvenil Huntington hastalığı bulunan çocukların ebeveynlerinde hastalığın ne olduğu, ilaçların nasıl kullanılacağı, akut bir atağa nasıl tepki verileceği ve mevcut tıbbi hizmetlerin neler olduğu konularında bilgi gereksiniminin yüksek olduğunu ortaya koymuşlardır. Siddiq ve arkadaşları (2016) da kalıtsal metabolizma bozukluğu bulunan çocukların aileleriyle yaptıkları çalışmada ebeveynlerin çok kısıtlı diyet ve tedavi rejimlerine uymayı öğrenme ihtiyacı nedeniyle güçlükler yaşadıklarını belirtmişlerdir.

### **Çizelge 38. Aile Üyelerinin Nadir Hastalıkla İlgili Bilgi Kaynaklarına İlişkin Dağılımlar**

<b>Aile üyelerinin nadir hastalıkla ilgili bilgi kaynakları*</b>	<b>Sayı</b>	<b>Yüzde (%)</b>
Doktordan	189	28.5
İnternette	145	21.8
Nadir hastalığı olan diğer kişilerden	132	19.9
Derneklerde yapılan eğitim ve bilgilendirme çalışmalarından	118	17.8
Diğer sağlık çalışanlarından	39	5.9
Aile üyeleri ve arkadaşlardan	15	2.3
Televizyon veya radyodan	14	2.1

\*Katılımcılar birden fazla seçeneği işaretleyebilmektedir.

Aile üyelerinin nadir hastalıkla ilgili bilgi kaynaklarına ilişkin dağılımlar Çizelge 38’de yer almaktadır. Ailelerin bilgi kaynakları arasında %28.5 doktor, %21.8 internet, %19.9 nadir hastalığı olan başka kişiler, %17.8 derneklerde yapılan eğitim ve bilgilendirme çalışmaları, %5.9 eczacı, hemşire, sağlık memuru/teknikerleri gibi diğer sağlık çalışanları, %2.3 aile üyeleri ve arkadaşlar ve %2.1 televizyon veya radyo bulunmaktadır. Çalışmanın bu bulgusu aile üyelerinin nadir hastalıklar ile ilgili sağlık çalışanlarından, nadir hastalığı olan başka kişilerden ve derneklerde yapılan eğitim ve bilgilendirme çalışmalarından doğrudan bilgi aldıkları biçiminde yorumlanabilir.

Literatürdeki çalışmalarda da (Gundersen, 2011; Pelentsov ve ark., 2014; Doyle ve Werner-Lin, 2016; Gilmore, 2018; Stanarević Katavić, 2019; Crowe ve ark., 2019) nadir hastalıklar konusundaki bilgi kaynakları açısından doktorlar, internet kaynakları ve diğer nadir hastalığı bulunan bireylerin verdiği bilgiler ön plana çıkarmaktadır. Örneğin, Pak ve İnce’nin (2018) Behçet ve Ailevi Akdeniz Ateşi Hastalığı (FMF) bulunan kişilerle yaptıkları araştırmada, hastaların doktorlardan (%22.8), internetten (%20.6) ve bu hastalığa sahip olan diğer kişilerden (%20.6) bilgi edindikleri ortaya konulmuştur. Carpenter ve arkadaşları (2011) tarafından yapılan çalışmada da nadir hastaların bilgi kaynakları açısından doktorlar en çok tercih edilen ve güvenilen bilgi kaynağı olarak belirtilirken, internet en çok kullanılan ikinci kaynak olarak raporlanmıştır.

Görüşmelerde ailelerin hastalık deneyimi sürecinde bilgi düzeylerini arttırmaya yönelik girişimlerinin olduğu, sağlık personelinin bilgi verdiği, ve aile üyelerinin nadir hastalıkla ilgili ayrıca araştırmalar yaptıkları belirtilmiştir. Bu bilgi kaynakları arasında bilimsel çalışmaların yanı sıra sivil toplum kuruluşlarının internet aracılığıyla sunduğu bilgi kaynakları bulunmaktadır.

Çalışmanın bu bulgusu Cutrona ve Suhr (1992) tarafından ortaya konulan destek türleri sınıflaması kapsamında aile üyelerinin bilgilendirici desteğe gereksinim duydukları biçiminde düşünülebilir. Garrino ve arkadaşlarının (2015) çalışmasında da bu bulguyu destekleyen ifadeler bulunmaktadır. Buna göre nadir hastalığı olan kişiler ve aileleri kendi hastalıkları hakkında bilgi edinme gereksinimi duymakta ve sıklıkla internetten bilgi aramaktadır. Glenn (2015) de nadir hastalığı bulunan çocukların anneleriyle yaptığı araştırmada, anneler tarafından Google gibi arama motorlarının sıklıkla kullanıldığını ve bilgiye erişim sağlayan annelerin kendilerini güçlenmiş hissettiklerini ifade etmiştir. Bu çalışmada aile üyelerinin bilgiye erişme davranışlarıyla ilgili şu ifadeler paylaşılmıştır:

*“Enfeksiyon hastalıkları uzmanı bize teşhisi anlatmak için odasına çağırdı. Hastalıktan bahsetti.” (Güven Ailesi, Baba, GDH)*

*“Diyetisyenimizle devamlı diyalog halindeydik. Sormam gereken şeyler konusunda da direkt doktora bağlanabiliyordum. Aklıma takılan, emin olamadığım şeyleri bana anlatıyordu, açıklıyordu.” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

*“Ben Google’a bakıyordum. Facebook’ta bir KİFDER grubu var. Onu gördüm, ona üye oldum. Oradan takip etmeye başladım.” (Bilinç Ailesi, Anne, KF)*

*“Instagram’da göğüs hastalıkları uzmanlarını takip ederim. Denk geldikçe hepsini eklemeye çalışıyorum. Mesela kistik fibrozis savaşçısı gibi sayfalar var Instagram’da. Orada baya bir paylaşım oluyor. Oralar iyi oluyor, güncel bilgiler veriyor” (Dayanışma Ailesi, Baba, KF)*

*“Okuyoruz yeni gelişmeleri... İlaçla ilgili, tedavi ile ilgili gelişmeleri okuyoruz.” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

Bu bölümde nadir hastalığı bulunan çocuğun hastalığı ile ilişkili bulgular sunulmuştur. Bu bulgular nadir hastalığı bulunan çocuğun sosyodemografik özellikleri (cinsiyeti, yaşı, ailede kaçınıcı çocuğun hasta olduğu, çocuğun engelli raporuna sahip olma durumu, çocukta nadir hastalık dışında bir kronik hastalığın bulunma durumu), nadir hastalıkla ilgili özellikleri (nadir hastalığın teşhisi, nadir hastalığın teşhisinde sorun yaşanma durumu, teşhisten bu yana geçen süre), çocuğun tedavisiyle ilgili bilgileri ve aile üyelerinin nadir hastalıklarla ilişkili bilgi düzeyleri ve bilgi edinme kaynaklarıyla ilgili bilgileri içermektedir. Bir sonraki bölümde ailede pozitif ruh sağlığıyla ilişkili bulgular aktarılmaktadır.



### 4.3. AİLEDE POZİTİF RUH SAĞLIĞIYLA İLİŞKİLİ ÖZELLİKLER

Ailede pozitif ruh sağlığı ile ilişkili bulgular bu bölümde bulunmaktadır. Bu kapsamda ilk olarak aile üyelerinin pozitif ruh sağlığı ölçeğinden aldığı toplam ve alt boyutlarındaki puanlarla ilişkili bulgulara yer verilmiştir. Sonrasında aile üyelerinin nadir hastalıkla ilişkili olarak psikososyal yönden desteklenme gereksinimlerine ilişkin dağılımları ve aile üyelerinin nadir hastalıkla ilişkili olarak profesyonel ruh sağlığı hizmeti alma durumuna ilişkin dağılımları sunulmuştur.

**Çizelge 39. Aile Üyelerinin Pozitif Ruh Sağlığı Ölçeğinden Aldığı Puanlarla İlişkili Bulgular**

	En küçük	En büyük	Medyan	Ortalama	SS	Çarpıklık	Basıklık
<b>Kişisel memnuniyet</b>	10	29	18.00	17.96	4.24	.129	-.795
<b>Prososyal tutum</b>	5	19	8.50	9.74	3.90	.615	-.945
<b>Özdenetim</b>	5	19	11.00	10.90	3.07	-.112	-.636
<b>Özerklik</b>	5	20	10.00	9.83	3.02	.526	.129
<b>Problem çözme ve kendini gerçekleştirme</b>	9	32	19.00	19.13	5.73	.121	-.962
<b>Kişilerarası ilişki becerileri</b>	9	25	16.00	15.63	3.09	.477	.086
<b>Toplam</b>	42	123	80.00	81.90	18.65	-.034	-1.110

N=219

Aile üyelerinin pozitif ruh sağlığı ölçeğinden aldığı puanlarla ilişkili bulgular Çizelge 39'da yer almaktadır. Pozitif ruh sağlığı ölçeği ortalaması  $81.90 \pm 18.65$  (42-123) olarak belirlenmiştir. Pozitif ruh sağlığı ölçeğinden alınacak puanlarda bir kesme değeri bulunmamaktadır. Ölçekten alınacak düşük puan, pozitif ruh sağlığının olumlu yönde olduğunu göstermektedir. Bu bağlamda 39 ile 156 arasında puan alınabildiği düşünüldüğünde 81.90 puan alınması ortalama bir aralıkta puan alındığını gösterdiği biçiminde yorumlanabilir. Çalışmanın bu bulgusu, çalışmada pozitif ruh sağlığı iyi olan ailelerin bulunmasının yanı sıra kötü olan ailelerin de olduğu biçiminde düşünülebilir.

Literatürde de çeşitli kronik hastalıklar çerçevesinde pozitif ruh sağlığına yaklaşıldığı görülmektedir. Örneğin, Puig Llobet vd. (2020) kronik fiziksel sağlık sorunları olan 209 hastayla yaptıkları çalışmada pozitif ruh sağlığı ölçeği ortalaması  $132 \pm 13.0$  olarak belirlenmiştir. Bu bulgu ile bizim çalışmamızda elde edilen bulgu karşılaştırıldığında bizim çalışmamızdan elde edilen ortalamanın daha düşük olduğu görülmektedir.

Lluch-Canut vd. (2013) ise kronik fiziksel sağlık sorunları olan 259 yetişkinle yaptıkları çalışmada pozitif ruh sağlığı ölçeği ortalaması  $118 \pm 15.5$  olarak belirlenmiştir. Buna göre ölçekten alınan düşük puanların pozitif ruh sağlığı için olumlu olduğu göz önüne alındığında nadir hastalığı bulunan çocukların aile üyelerinin pozitif ruh sağlığının görece daha az olumsuz biçimde etkilendiği düşünülebilir.

Çalışma kapsamına alınan ailelerin pozitif ruh sağlığı ölçeği alt boyutları arasında bulunan kişisel memnuniyet alt boyutu ortalaması  $17.96 \pm 4.24$  (19-29) olarak hesaplanmıştır. Benlik saygısı, yaşamdan memnun olma ve geleceğe iyimser bakabilme boyutlarını içeren bu alt boyut bağlamında aile üyelerinin orta noktaya yakın düzeyde buldukları görülmektedir. Bu bulgu aile üyelerinin bir yönden kişisel memnuniyet duyduklarını bir yönden ise bunun tam aksi olduğu biçiminde yorumlanabilir. Yapılan görüşmelerde de çalışmanın bu bulgusunu destekleyen ifadeler gündeme gelmiştir. Örneğin Güven Ailesi üyelerinden anne bu durumu aşağıdaki gibi ifade etmiştir:

*“Nasıl olacak, nasıl bir gelecek bizi bekliyor diye umutsuzluğa kapılıyorum bazen. Bazen de zaman ilerledikçe çocuğun bir şeyler başardığını gördükçe biraz daha umutlu bir şekilde devam etmeye çalışıyorum. Hem de ben araştırmalar yapıyorum. Yaklaşık bir 10 yıl - 15 yıl içerisinde de bu hastalığın kesin tedavisi büyük bir ihtimalle bulunacak...” (Güven Ailesi, Anne, GDH)*

Çalışma kapsamına alınan ailelerin pozitif ruh sağlığı ölçeği alt boyutları arasında bulunan prososyal tutum alt boyutu ortalaması  $9.74 \pm 3.90$  (5-19) olarak hesaplanmıştır. Bu alt boyut diğer insanlara karşı destekleyici ve yardım eden özgeci bir tutumu, diğer insanların sahip olduğu farklı özellikleri kabul etmeyle ilişkili alanları değerlendirmektedir. Aile üyelerinin bu alt boyuttan aldıkları puanların düşük olduğu görülmektedir. Ölçeğin alt boyutlarından alınan bu düşük puan prososyal tutumla ilişkili özelliklerin yüksek olduğuna işaret etmektedir. Buna göre aile üyelerinin yardımsever olma, çeşitli gereksinimleri bulunan kişileri sosyal yönden destekleme gibi özelliklerinin yüksek olduğu biçiminde yorumlanabilir.

Nadir hastalığa sahip olan çocuklarına bakım verme konusundaki özgeci tutumları prososyal tutum bağlamında değerlendirilebilir. Vitale (2015) de çalışmasında nadir hastalığı bulunan çocuğa bakım veren aile üyelerinin özgeci tutumlarının yüksek olduğunu belirtmiştir. Yapılan görüşmelerde de çalışmanın bu bulgusunu destekleyen ifadeler gündeme gelmiştir:

*“Anne olarak bu çocuğa bakmak senin görevin, ona en iyi şekilde bakacaksın diye telkin ediyorum kendimi.” (Destek Ailesi, Anne, Apert Sendromu)*

*“Çocuğun hastalığına tanısı koyulunca onun için her şeyi yapacaktım. İmkanlar kısıtlı olsa bile gözüm bir şey görmüyordu.” (Doğru Ailesi, Anne, PKU)*

Çalışma kapsamına alınan ailelerin pozitif ruh sağlığı ölçeği alt boyutları arasında bulunan özenetim alt boyutu ortalaması  $10.90 \pm 3.07$  (5-19) olarak hesaplanmıştır. Bu alt boyut stres yaratan çeşitli yaşam olaylarıyla baş edebilme, duygusal dengeyi yeniden kurabilme, duygularını kontrol edebilme gibi alanları değerlendirmektedir. Aile üyelerinin bu alt boyuttan aldıkları puan ortalaması değerlendirildiğinde orta noktaya yakın düzeyde buldukları görülmektedir. Çalışmanın bu bulgusu aile üyelerinin stres yaratan yaşam olayları karşısında orta düzeyde başedebildikleri biçiminde değerlendirilebilir. Yapılan görüşmelerde de çalışmanın bu bulgusunu destekleyen ifadeler gündeme gelmiştir:

*“Bunu yaşayacağım belli. Güçlü olmak zorundayız, ayakta durmak zorundayız ve çocuğa bakmak zorundayız.” (Kuvvet Ailesi, Anne, SMA)*

*“Düştüğümüz yerden eteklerimizi silkeleyerek kalkmak zorundayız bu hastalıkla yaşadığımızda...” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

Çalışma kapsamına alınan ailelerin pozitif ruh sağlığı ölçeği alt boyutları arasında bulunan özerklik alt boyutu ortalaması  $9.83 \pm 3.02$  (5-20) olarak hesaplanmıştır. Bu alt boyut bağımsız davranabilme, özgüven sahibi olma, davranışlarını düzenleyebilme gibi alanları değerlendirmektedir. Aile üyelerinin bu alt boyuttan aldıkları puan ortalaması değerlendirildiğinde puanların görece düşük olduğu görülmektedir. Ölçeğin alt boyutlarından alınan bu düşük puan özerklikle ilişkili özelliklerin yüksek olduğuna işaret etmektedir. Yapılan görüşmelerde de çalışmanın bu bulgusunu destekleyen ifadeler paylaşılmıştır:

*“İlk dönemlerde çocuğun yemeklerini ayarlamakta zorlanıyorduk. Onu kırdık büyüdükçe. Kendimize de güvenir olduk.” (Öncelik Ailesi, Baba, PKU)*

*“Bu işin üstesinden kim gelecek, eşimle ben. İkimiz geleceğiz. Birbirimize güvendik. Yoksa bugünlere gelmemizde başka ne olabilir ki?” (Güçlü Ailesi, Baba, KF)*

Çalışma kapsamına alınan ailelerin pozitif ruh sağlığı ölçeği alt boyutları arasında bulunan problem çözme ve kendini gerçekleştirme alt boyutu ortalaması  $19.13 \pm 5.73$  (9-32) olarak hesaplanmıştır. Bu alt boyut kişinin karşılaştığı sorunlar karşısında çözüm üretebilme, sorunların yol açtığı yeni koşullara uyum sağlayabilme, baş edebilme ve esnek olma ile ilgili alanları değerlendirmektedir. Bu alt boyut bağlamında alınan puanlar açısından aile üyelerinin orta noktaya yakın düzeyde buldukları görülmektedir. Bu bulgu aile üyelerinin bir yönden sorun çözmeye ilişkin tutumları olumlu iken bir yönden ise bunun tam aksi olduğu biçiminde yorumlanabilir. Yapılan görüşmelerde de çalışmanın bu bulgusunu destekleyen ifadeler paylaşılmıştır. Örneğin Dayanışma Ailesi üyelerinden anne bu durumu aşağıdaki gibi ifade etmiştir:

*“Problemlerle karşılaştığımda kıyameti koparmamaya çalışıyorum. Elimden geldiğince problemlerde daha pozitif bakmaya, sorunu çözmeye çalışıyorum. Ama çok beceremiyorum. Bunu becerebilmek aslında bir başarı...” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

Çalışma kapsamına alınan ailelerin pozitif ruh sağlığı ölçeği alt boyutları arasında bulunan kişiler arası ilişki becerileri alt boyutu ortalaması  $15.63 \pm 3.09$  (9-25) olarak hesaplanmıştır. Bu alt boyut aile üyelerinin diğer insanlarla ilişki kurabilme ve bu ilişkileri sürdürebilme, empati yapabilme, başkalarının duygularını anlayabilme, buna göre bir yanıt geliştirebilme ile ilgili alanları değerlendirmektedir. Bu alt boyut bağlamında alınan puanlar açısından aile üyelerinin orta noktaya yakın düzeyde buldukları görülmektedir. Bu bulgu aile üyelerinin bir yönden kişiler arası ilişki becerilerine ilişkin tutumlarının olumlu iken bir yönden ise bunun tam aksi olduğu biçiminde yorumlanabilir. Yapılan görüşmelerde de çalışmanın bu bulgusunu destekleyen ifadeler paylaşılmıştır. Örneğin Dayanışma Ailesi üyelerinden anne bu durumu aşağıdaki gibi ifade etmiştir:

*“Bazen düşünüyorum, çok üzülüyorum. Kendimi hep çocuğun yerine koyuyorum. Empati kuruyorum. Hastanede gördüğüm diğer çocukların, onların ailelerinin yerine kendimi koyuyorum.” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

Aile üyelerinin nadir hastalıkla ilişkili olarak psikososyal yönden desteklenme gereksinimlerine ilişkin dağılımları ve aile üyelerinin nadir hastalıkla ilişkili olarak profesyonel ruh sağlığı hizmeti alma durumuna ilişkin dağılımları aşağıda sunulmaktadır.

**Çizelge 40. Aile Üyelerinin Nadir Hastalıkla İlişkili Olarak Psikososyal Yönden Desteklenme Gereksinimlerine İlişkin Dağılımları**

<b>Aile üyelerinin nadir hastalıkla ilişkili olarak psikososyal yönden yardım almaya ve desteklenmeye ihtiyaç hissetme durumu</b>	<b>Sayı</b>	<b>Yüzde (%)</b>
Evet	163	74.4
Hayır	56	25.6
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

Aile üyelerinin nadir hastalıkla ilişkili olarak psikososyal yönden desteklenme gereksinimleri Çizelge 40'ta yer almaktadır. Bu kapsamda aile üyelerinin %74.4'ü psikososyal yönden yardım almaya ve desteklenmeye ihtiyaç hissettiğini belirtmiştir. Çalışmanın bu bulgusu aile üyelerinin hem informal (diğer aile üyeleri, arkadaşlar, komşular gibi) hem de formal (profesyonel psikososyal destek hizmetleri gibi) kaynaklarla desteklenmeleri gerektiği biçiminde yorumlanabilir.

Literatürdeki çalışmalar da bu bulguyu desteklemektedir. Örneğin, Zurynski ve arkadaşlarının (2017) Avustralya’da nadir hastalığı bulunan çocukların aileleriyle yaptığı çalışmada katılımcıların % 86.2’sinin özellikle nadir hastalığa teşhis konulduğu ilk dönemlerde ailelere psikolojik destek verilmesi gerektiğini düşünmektedir. Coffey’in (2006) Amerika Birleşik Devletleri’nde nadir bir kronik hastalığı bulunan çocukların aileleriyle yaptığı çalışmada da aile üyelerinin destek sistemlerinden yoksun oldukları ve psikososyal yönden desteklenme gereksiniminin yüksek olduğu ifade edilmiştir. Martin ve arkadaşlarının (2019) nadir bir hastalık olan epidermidis bullosa hastalığı bulunan çocukların ailelerini ele alan sistematik derleme çalışmasında aile üyelerinin psikososyal destek gereksinimlerinin yüksek olduğu raporlanmıştır.

Aile üyeleri görüşmeler sırasında da psikososyal destek gereksinimi doğduğunu sıklıkla ifade etmişlerdir. Bu süreçte yaşadıkları bazı duyguların neler olduğuna ilişkin paylaşımlar yapmışlardır. Bu duyguların özellikle stresi arttıran üzüntü, yalnızlık, gerginlik, öfke gibi aciliyet duygularını<sup>16</sup> kapsadığı dikkat çekicidir. Literatürdeki çalışmalara (Pelentsov ve ark., 2016a; Doyle, 2015; Gilmore, 2018; Iorga ve ark., 2019) bakıldığında bu duyguların benzerlik gösterdiğini söylemek olanaklıdır. Lim ve arkadaşlarının (2012) Çin’de nadir bir hastalık olan Rett Sendromu bulunan çocukların aileleriyle yaptıkları çalışmada sıklıkla stres, hayal kırıklığı ve kaygı gibi aciliyet duygularının yaşandığı ortaya konulmuştur. Weng ve arkadaşlarının (2012) Tayvan’da nadir bir hastalık olan Russell-Silver sendromu bulunan çocukların aileleriyle yaptıkları çalışmada da benzer duygulara sahip oldukları ifade edilmiştir. Wen ve Chu’nun (2019) çalışmasında da depresif duygu duruma sahip olmalarıyla ebeveynlerin başetme kapasitesi arasında negatif yönde anlamlı bir ilişki olduğu belirtilmiştir. Bu çalışma kapsamında yapılan görüşmelerde de ilk olarak bazı aile üyelerinin nadir hastalık deneyimi sürecinde kaygı, çökkünlük, üzüntü gibi duyguları yoğun olarak yaşadıkları belirtilmiştir.

*“Ben problem yaşıyordum psikolojik olarak. Çok tepki verdim ister istemez. Çok zor durumdaydım. Sürekli ağlıyordum. Evin içinde tek başıyordum. Yalnız kalınca o psikolojik boşluk çok fazla oluyor.” (Bilinç Ailesi, Anne, KF)*

*“Anlatırken hemen ağlamaya başlıyordum. Anlatmak istemiyordum. Çok dokunuyordu... bambaşka bir hayattan başka bir boyuta geçmiş gibi oldu. Çok duygusal bir insan haline dönüştüğümü düşünüyorum. Sinirli, gergin bir insan oluyordum. Çünkü bana getirdiği duygusal bir yük var.” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

*“Çok zorluk yaşadık tabii, depresyonlara girdik. Ben hassas bir insanım aslında. Yani her şeyi böyle kafaya takacak bir insanım. Sürekli içimde bir sızı, bir sıkıntı...” (İyimser Ailesi, Baba, PKU)*

<sup>16</sup> Aciliyet duyguları; korku, panik, öfke ve hayal kırıklığı gibi tepkilerdir.

Bazı aile üyeleri ise bu süreçte hem bireysel olarak hem de aile sistemi olarak yalnız hissettiklerinden ve yeterince desteklenmediklerini düşündüklerinden söz etmiştir. Brewer ve arkadaşlarının (2008) İngiltere’de yaptıkları çalışmada ve Eatough ve arkadaşlarının (2013) Avrupa Bölgesinde Juvenil Huntington hastalığı bulunan çocukların aileleriyle yaptıkları çalışmalarda da benzer biçimde ebeveynlerin bu süreçte kendilerini yalnız hissettikleri ortaya konulmuştur. Pelentsov ve arkadaşlarının (2016b) çalışmasında da nadir görülen bir hastalığı olan bir çocuğa sahip olmanın bir sonucu olarak ebeveynlerin kendilerini toplumdan soyutlanmış hissettikleri belirtilmiştir. Yapılan görüşmelerde yalnızlığa ilişkin deneyimler aile üyeleri tarafından şu şekilde aktarılmıştır:

*“Gerçekten insan yalnız hissediyor.” (Destek Ailesi, Anne, Apert Sendromu)*

*“Bu durumdaki aileler kendilerini terkedilmiş gibi hisseder. Hiç yokmuş gibi hissederler...” (Doğru Ailesi, Anne, PKU)*

*“Herkes gitti ve biz 4 kişi kaldık kocaman dünyada...” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

Görüşmelerde bazı aile üyelerinin bu süreçte intihar etmeye yönelik düşüncelerinin olduğu ifade edilmiştir:

*“3 ay benim için o kadar zor geçti ki... Gece yatağa gir ağla ağla ağla... Hastaneden her geldiğimde psikolojim bozuluyordu. Ben artık ölmek istiyordum. Bir şey de diyemiyorum psikolojik olarak bitmiş bir insandım. Çökmüştüm, toparlamam kolay olmadı benim için” (İletişim Ailesi, Anne, MPS-LH)*

*“Ben zaten her gün ağlıyordum, durumu kaldıramıyordum artık ağlamaktan. Benim hayatım bitti artık dedim. Ne olacağını bilmediğim bir şeyin içine giriyordum.” (Mutlu Ailesi, Anne, PIY)*

Aile üyelerinin bu süreçte profesyonel ruh sağlığı hizmeti alıp almadıklarına ilişkin bir inceleme de gerçekleştirilmiştir. Aile üyelerinin nadir hastalık deneyimi sürecinde profesyonel ruh sağlığı hizmeti alma durumuna ilişkin dağılımları Çizelge 41’de yer almaktadır.

**Çizelge 41. Aile Üyelerinin Nadir Hastalıkla İlişkili Olarak Profesyonel Ruh Sağlığı Hizmeti Alma Durumuna İlişkin Dağılımları**

Aile üyelerinin nadir hastalıkla ilişkili olarak profesyonel ruh sağlığı hizmeti alma durumu	Sayı	Yüzde (%)
Evet	25	11.42
Hayır	194	88.58
<b>Toplam</b>	<b>219</b>	<b>100.0</b>

Aile üyelerinin %11.42'si nadir hastalıkla ilişkili olarak profesyonel ruh sağlığı hizmeti aldığını ifade etmiştir. Çalışmanın bu bulgusu nadir hastalığı olan çocukların aile üyelerinin profesyonel ruh sağlığı hizmetlerini çok düşük bir oranda kullandıkları biçiminde yorumlanabilir. Buna karşılık ailelerin bu hizmetlere gereksinimi oldukça yüksek olarak belirlenmiştir. Yapılan görüşmelerde profesyonel ruh sağlığı hizmeti kapsamındaki deneyimleri ele alınmıştır. Görüşmelerde bazı aile üyeleri psikoloğa veya psikiyatriste gittiklerinden, psikoterapi veya ilaç tedavisi almaya başladıklarından söz etmişlerdir. Pelentsov arkadaşlarının çalışmasında (2016a) da benzer bir bulguya rastlanmaktadır. Buna göre nadir hastalığı bulunan çocuğa bakım veren ebeveynlerin %20'si özellikle depresyonla başetmelerine yardımcı olmak için ilaç kullandıklarını bildirmişlerdir. Görüşmelerde ailelerin buna yönelik deneyimleri aşağıdaki gibi ifade edilmiştir:

*“Normal gibi görünüyordum ama içinde böyle bir sıkıntı vardı. Psikiyatra gittim. Antidepresan başladım.” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

*“Şu anda bile hala psikiyatri ilaçları kullanıyorum. Destek almak amaçlı...” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

*“Psikoloğa gittim. Daha önceden de benim bir rahatsızlığım vardı ama bu iyice tetikledi tabii. Psikolog yardımı aldım. Muhakkak alınması lazım. Bazı şeylerle baş edemiyorsunuz, olmuyor. Bir desteğe ihtiyaç duyuyorsunuz.” (Güçlü Ailesi, Baba, KF)*

*“Ben antidepresan kullanıyorum. Yani o açıdan kötü etkilendik. Şu an en ufak bir sıkıntı bile, benim hemen hastalığımı tetikler, ilaç kullanmaya iteler beni, ki zaten psikoloğa falan da gittik biz eşimle. Çünkü psikolojik olarak etkileniyorsunuz.” (İyimser Ailesi, Baba, PKU)*

Literatürdeki bazı çalışmalarda nadir hastalığa sahip olan çocukların ailelerindeki üyelerin profesyonel ruh sağlığı hizmeti almalarıyla ilgili sonuçlar paylaşmaktadır. Örneğin, Anderson ve arkadaşlarının (2013) çalışması da ebeveynlerin psikososyal yönden desteklenme gereksinimlerinin olmasına rağmen kısıtlı derecede psikolojik danışmanlık / destek aldığını göstermektedir.

McMullan ve arkadaşlarının (2020) çalışmasında da nadir hastalığı olan çocuğa bakım veren aile üyelerinin yalnızca %12.3'ünün profesyonel ruh sağlığı hizmeti aldığı belirtilmiştir. Pelentsov ve arkadaşlarının (2016a) çalışmasında da bu ailelerin yarısının psikososyal hizmet sunan profesyonellere (örneğin, psikolog, sosyal hizmet uzmanı, psikiyatrist) erişemediği belirtilmiştir. Bu noktada hem literatürdeki bu çalışmaların bulguları hem de bu araştırmadan edinilen bulgular ışığında aile üyelerinin psikososyal yönden desteklenme gereksinimlerinin fazla olduğu göz önüne alındığında profesyonel ruh sağlığı hizmetlerini kullanım düzeylerinin oldukça düşük olduğu ifade edilebilir.

Görüşmelerde bu bulgunun nedenini açıklamaya yönelik sorular sorulmuştur. Görüşmelerde bazı aile üyeleri profesyonel ruh sağlığı hizmetlerinin yüksek maliyetinden söz etmişlerdir. Buna karşılık aileler bu hizmetleri karşılayacak ekonomik kaynaklarının olmadığını ve devlet tarafından sunulan profesyonel ruh sağlığı hizmet sunum sisteminin yetersiz kaldığını vurgulamışlardır.

*“Bugün bir psikolojik destek almaya kalktığında bir özel merkeze gitmeniz gerekiyor. Çünkü devlet kapsamında böyle destekleri alabileceğiniz çok bir yer yok. Çocuğumun tedavisine yetişirken ben buna maddi bir kaynak ayırıp da psikolojik destek alamıyorum.” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

*“Aile içinde stres oluyor ve biz zarar görüyoruz. Stresle başatma yöntemleri öğretilir bizim gibi ailelere. Ama psikoloğa gitmek istiyorsan her şey maddiyata geliyor, dönüp dolaşıp ekonomiye geliyor.” (Öncelik Ailesi, Baba, PKU)*

*“Psikolojik imkanların geliştirilmesi lazım. Ülkemizde sağlığa çok ciddi yatırımlar yapılıyor ama bence psikolojiyle ilgili eksikler var. Ailelerin bu imkanlara daha çok erişmesi lazım. Özellikle bu konularda çalışmış psikologlardan destek almak gerekiyor. Süreci tek başınıza çözmeye çalışmak çok zor. Nasıl ki metabolizma doktoru ile takipliysek çocuğın ve aile üyelerinin ruh sağlığının da takip edilmesi lazım. Psikologlar, sosyal hizmet uzmanları bu işin hep içinde olmalı.” (Güven Ailesi, Baba, GDH)*

Bu bölümde ailede pozitif ruh sağlığı ile ilişkili bulgular sunulmuştur. Bu kapsamda ilk olarak aile üyelerinin pozitif ruh sağlığı ölçeğinden aldığı toplam ve alt boyutlarındaki puanlarla ilişkili bulgular aktarılmıştır. Aile üyelerinin çocukta bulunan nadir hastalıkla ilişkili olarak psikososyal yönden desteklenme gereksinimleri ve profesyonel ruh sağlığı hizmeti alma durumuyla ilgili bulgular paylaşılmıştır.



#### 4.4. AİLE YILMAZLIK ÖLÇEĞİ PUANLARI VE AİLE YILMAZLIĞINI ETKİLEYEN FAKTÖRLER

Nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinde aile yılmazlık ölçeğinden alınan puanlar ve aile yılmazlığını etkileyen faktörlere ilişkin bulgular bu bölümde yer almaktadır. İlk olarak aile üyelerinin aile yılmazlık ölçeğinden aldıkları puanlar paylaşılmıştır. Devamında aile yılmazlığını etkileyen faktörler aile üyelerinin sosyodemografik özellikleri, aile sisteminin özellikleri, çocukta görülen nadir hastalıkların özellikleri ve pozitif ruh sağlığı bağlamında incelenmiştir. Son olarak ise aile üyelerinin bazı sosyodemografik özelliklerinin ve pozitif ruh sağlığı ölçeğinin aile yılmazlığı üzerindeki etkilerine ilişkin lojistik regresyon analizi sonuçları paylaşılmıştır.

##### 4.4.1. Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları

Bu bölümde nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinde aile yılmazlık ölçeğinden ve ölçeğin alt boyutlarından alınan puanlarla ilgili bulgular aktarılmıştır.

**Çizelge 42. Aile Üyelerinin Aile Yılmazlık Ölçeğinden Aldığı Puanlara İlişkin Dağılımlar**

Aile Yılmazlık	En küçük	En büyük	Medyan	Ortalama	SS	Çarpıklık	Basıklık
<b>Mücadelecilik</b>	26	85	61.00	59.47	11.60	-.461	-.129
<b>Özyetkinlik</b>	16	45	36.00	34.64	6.48	-.722	.112
<b>Yaşama bağlılık</b>	16	40	32.00	31.38	4.71	-.601	.834
<b>Kendini kontrol</b>	4	15	12.00	11.97	2.28	-.987	1.357
<b>Toplam</b>	63	185	139.00	137.47	22.34	-.630	.278

N=219

Aile üyelerinin aile yılmazlık ölçeğinden aldığı puanlara ilişkin dağılımlar Çizelge 42’de yer almaktadır. Aile yılmazlık ölçeğinden alınan ortalama puan  $137.47 \pm 22.34$  (63-185) olarak belirlenmiştir. Aile yılmazlık ölçeğinin eşik değerinin 37 puan ve üstü olduğu göz önünde bulundurulduğunda, nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinde aile yılmazlığının yüksek olduğu biçiminde yorumlanabilir. Yapılan görüşmeler kapsamında bazı aileler yaşadıkları zorluklar karşısında baş edebildiklerini ve aile sistemini koruduklarını belirterek aile yılmazlığına vurgu yapmışlardır. Örneğin Yılmaz Ailesi üyelerinden anne, bu durumu aşağıdaki gibi ifade etmiştir:

*“Biz bir yaşam mücadelesi veriyorduk... Hayat bunu öğretiyor, kendi yararı sarmayı, kendini kaldırmayı öğretiyor... Bu biraz güçlendirirken kafamızı gözümüzü yarararak güçlendiriyor...” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

Çalışma kapsamına alınan aile üyelerinin aile yılmazlık ölçeği alt boyutları arasında bulunan mücadelelilik alt boyutu ortalaması  $59.47 \pm 11.60$  (26-85) olarak hesaplanmıştır. Aile üyelerinin aldıkları puan göz önüne alındığında, mücadelelilikle ilgili puanların görece yüksek olduğu düşünülebilir. Bu ailelerin nadir hastalık gibi zorlu bir deneyim karşısında mücadele etme özelliklerinin de yüksek olduğu biçiminde yorumlanabilir. Yaşanan güçlükler karşısında ‘mücadeleci olmak’ da görüşmelerde aile üyeleri tarafından sıklıkla ifade edilmiştir. Buna göre kimi aileler kendilerini mücadeleci olarak görmektedir:

*“Çocuk için, ailem için ne yapabilirim... Her gün yeni bir şey bulmak için, çocuğu mutlu etmek için veya sağlığı için ne yapabilirim? Bunun mücadelesini veriyordum”*  
(Kuvvet Ailesi, Anne, SMA)

*“Psikolojik olarak inanılmaz etkileniyorsunuz. Bir destek lazım oluyor. Eşinizden, çocuğunuzdan aldığımı o destekle de ayağa kalkıp mücadeleye devam ediyorsunuz...”* (Güçlü Ailesi, Baba, KF)

Çalışma kapsamına alınan aile üyelerinin aile yılmazlık ölçeği alt boyutları arasında bulunan özyetkinlik alt boyutu ortalaması  $34.64 \pm 6.48$  (16-45) olarak hesaplanmıştır. Bu alt boyut aile üyelerinin yaşamlarını ilgilendiren konularda yetkin olmasıyla ilgili alanları değerlendirmektedir. Aile üyelerinin bu alanda aldıkları puan göz önüne alındığında özyetkinlikle ilgili puanların görece yüksek olduğu düşünülebilir. Çalışmanın bu bulgusu nadir hastalığı olan çocukların ailelerinden yaşamlarını etkili şekilde sürdürebilmesi için gerekli özelliklere sahip oldukları biçiminde yorumlanabilir.

Aile üyelerinin aile yılmazlık ölçeği alt boyutları arasında bulunan yaşama bağlılık alt boyutunun ortalaması  $31.38 \pm 4.71$  (14-40) olarak hesaplanmıştır. Bu alt boyut aile üyelerinin yaşama olumlu bakışıyla ilgili alanları değerlendirmektedir. Aile üyelerinin yaşama bağlılık bağlamında aldıkları puan göz önüne alındığında görece yüksek olduğu düşünülebilir. Çalışmanın bu bulgusu nadir hastalığı olan çocukların ailelerinin yaşama yönelik olumlu bakış açısına sahip oldukları ve yaşama olumlu katılım sağlayabildikleri biçiminde yorumlanabilir. Yapılan görüşmelerde de bazı aile üyeleri nadir hastalıkla ilgili deneyimleri karşısında hayata tutunduklarını ifade etmiştir.

*“Bu hastalığı olan başka çocukları hastanede görünce bana hayat dersi oldu. Ben kendimi hayatta tutmaya motive ettim.”* (İletişim Ailesi, Anne, MPS-LH)

*“Oğlumuzun hastalığından sonra yeni bir bakış açısı ile hayata bakmamız, hayata öyle tutunmamız gerekti.”* (Öncelik Ailesi, Anne, PKU)

Çalışma kapsamına alınan aile üyelerinin aile yılmazlık ölçeği alt boyutları arasında bulunan kendini kontrol alt boyutunun ortalaması  $11.97 \pm 2.28$  (4-15) olarak hesaplanmıştır. Bu alt boyut aile üyelerinin kendi yaşamlarını kontrol edebilmesiyle ilgili alanları değerlendirmektedir. Aile üyelerinin kendini kontrol bağlamında aldıkları puan göz önüne alındığında görece yüksek olduğu biçiminde yorumlanabilir. Çalışmanın bu bulgusu nadir hastalığı olan çocukların ailelerinde üyelerin yaşamlarını kontrol edebilme becerisine sahip oldukları biçiminde yorumlanabilir. Literatürde çeşitli hastalık deneyimleri karşısında aile yılmazlığının nasıl olduğunu ele alan çalışmalara rastlanmaktadır. Bu çalışmaların aile yılmazlığına ilişkin bulguları ile nadir hastalığa sahip ailelerin yılmazlığı arasında bir karşılaştırma yapmak olanaklıdır.

Nadir bir hastalık olan Duchenne Musküler Distrofili (DMD) hastalara bakım veren ailelerle Arslantatar (2020) tarafından yapılan çalışmada, aile yılmazlığı ölçeğinden alınan ortalama puan  $139 \pm 12.45$  olarak hesaplanmış ve bu aileler yılmaz olarak tanımlanmıştır. Bu aile üyelerinin ölçeğin mücadelecilik alt boyutu ortalaması  $62.87 \pm 7.18$ , özyetkinlik alt boyutu ortalaması  $36.69 \pm 3.39$ , yaşama bağlılık alt boyutu ortalaması  $29.40 \pm 4.20$  ve kontrol alt boyutu ortalaması  $10.14 \pm 2.00$  olarak hesaplanmıştır. Bu alandaki diğer çalışmaların otizm spektrum bozukluğu olan çocuğu bulunan ailelerle yapıldığı görülmektedir. Örneğin, Merdan (2019) çalışmasında aile yılmazlığı ölçeğinden alınan ortalama puan  $132.5 \pm 26.5$  olarak hesaplanmış ve bu aileler yılmaz olarak tanımlanmıştır. Bu aile üyelerinin ölçeğin mücadelecilik alt boyutu ortalaması  $58.6 \pm 13.5$ , özyetkinlik alt boyutu ortalaması  $35.1 \pm 26.5$ , yaşama bağlılık alt boyutu ortalaması  $28.8 \pm 7.1$  ve kontrol alt boyutu ortalaması  $10.0 \pm 2.5$  olarak hesaplanmıştır. Arslan'ın (2020) otizimli çocuğu olan ailelerle yaptığı çalışmada da aile yılmazlığı ölçeğinden alınan ortalama puan  $139.04 \pm 30.26$  olarak hesaplanmış ve bu aileler yılmaz olarak tanımlanmıştır. Bu aile üyelerinin ölçeğin mücadelecilik alt boyutu ortalaması  $62.33 \pm 14.68$ , özyetkinlik alt boyutu ortalaması  $36.21 \pm 7.3$ , yaşama bağlılık alt boyutu ortalaması  $29.5 \pm 7.81$  ve kontrol alt boyutu ortalaması  $11 \pm 2.85$  olarak hesaplanmıştır. Bu yönüyle Merdan (2019), Arslantatar (2020) ve Arslan, (2020) tarafından gerçekleştirilen çalışmalardaki aile yılmazlık ölçeğinden alınan toplam puan ve alt boyut puan ortalamaları ile bu çalışmanın bulguları benzerlik göstermektedir.

Bu bölümde nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinde aile yılmazlık ölçeğinden alınan puanlarla ilgili bulgular paylaşılmıştır. Buna göre, bu ailelerin yılmazlık özelliği gösterdiği ortaya konulmuştur. Bir sonraki bölümde aile yılmazlığını etkileyen faktörler aile üyelerinin sosyodemografik özellikleri, aile sisteminin özellikleri, çocukta görülen nadir hastalıkların özellikleri ve pozitif ruh sağlığı başlıklarını içeren biçimde sunulacaktır.

#### 4.4.2. Aile Yılmazlığını Etkileyen Faktörler

Aile yılmazlığını etkileyen faktörler aile üyelerinin sosyodemografik özellikleri, aile sisteminin özellikleri, çocukta görülen nadir hastalıkların özellikleri ve pozitif ruh sağlığı çerçevesinde bu bölümde ele alınmaktadır.

##### 4.4.2.1. Aile Üyelerinin Sosyodemografik Özellikleri İle Aile Yılmazlığı Arasındaki İlişkiler

Nadir hastalığı bulunan çocuğu olan ailelerin sosyodemografik özellikleri (aile üyelerinin cinsiyeti, yaşı, medeni durumu, eğitim durumu, en uzun süre yaşadığı yer, mesleği, çalışma durumu, çalıştığı sektör, aylık hane halkı geliri, aylık gelirin yeterli olup olmadığı) ve aile yılmazlığı arasındaki ilişkiye dair analizler bu bölümde yer almaktadır.

**Çizelge 43. Aile Üyesinin Cinsiyeti İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi**

	Cinsiyet	N	$\bar{x}$	SS	t	p
<b>Mücadelecilik</b>	Kadın	149	59.91	11.54	.835	.405
	Erkek	70	58.51	11.74		
<b>Özyetkinlik</b>	Kadın	149	34.73	6.81	.276	.782
	Erkek	70	34.47	5.74		
<b>Kendini kontrol</b>	Kadın	149	12.17	2.40	1.878	.062
	Erkek	70	11.55	1.95		
<b>Yaşama bağlılık</b>	Kadın	149	31.22	5.14	-.710	.478
	Erkek	70	31.71	3.66		
<b>Toplam</b>	Kadın	149	138.05	23.23	.554	.580
	Erkek	70	136.25	20.44		

Aile üyesinin cinsiyeti ile aile yılmazlığı arasındaki farklılığın incelenmesine dair bilgiler Çizelge 43'te yer almaktadır. Aile üyelerinin cinsiyeti ile aile yılmazlık ölçeğinden ve mücadelecilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alt boyutlarından alınan puanlar açısından anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır. Cinsiyetlere göre aile yılmazlık ölçeği alt boyutları mücadelecilik [ $t(217) = .835, p > .05$ ], özyetkinlik [ $t(217) = .276, p > .05$ ], kendini kontrol [ $t(217) = 1.878, p > .05$ ] ve yaşama bağlılık alt boyutu [ $t(217) = -.710, p > .05$ ] olarak belirlenmiştir. Cinsiyete göre aile yılmazlık ölçeğinden ve ölçeğin alt boyutlarında alınan puanlar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık bulunmamaktadır. Arslantatar (2020) da DMD hastasına bakım veren aile üyeleriyle yaptığı çalışmada, bu bulguya benzer biçimde, aile üyelerinin cinsiyeti ile aile yılmazlığı arasında anlamlı bir fark olmadığını belirtmiştir.

**Çizelge 44. Aile Üyesinin Medeni Durumu ile Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi**

	Medeni durum	N	$\bar{x}$	SS	t	p
<b>Mücadelecilik</b>	Evli	187	59.88	11.29	1.272	.194
	Bekar	32	57.06	13.20		
<b>Özyetkinlik</b>	Evli	187	35.01	6.03	2.014	.002
	Bekar	32	32.53	8.43		
<b>Kendini kontrol</b>	Evli	187	31.77	4.30	2.984	.010
	Bekar	32	29.12	6.26		
<b>Yaşama bağlılık</b>	Evli	187	12.26	1.94	4.772	.000
	Bekar	32	10.28	3.22		
<b>Toplam</b>	Evli	187	138.93	20.83	2.347	.006
	Bekar	32	129.00	28.65		

Aile üyesinin medeni durumu ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki farklılığın incelenmesine dair bilgiler Çizelge 44'te yer almaktadır. Aile üyelerinin medeni durumu ile aile yılmazlık ölçeğinden ve mücadelecilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alt boyutlarından alınan puanlar açısından anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır. Medeni duruma göre ölçekten alınan toplam puanlar arasındaki ilişkiye bakıldığında [ $t(217) = 2.347$ ,  $p > .05$ ] anlamlı bir farklılığın olmadığı belirlenmiştir. Çalışmanın bu bulgusu aile üyelerinin medeni durumunun aile yılmazlığı üzerinde etkili bir değişken olmadığını göstermektedir. Arslantatar (2020) da yaptığı çalışmada, bu çalışmanın bu bulgusuna benzer biçimde aile üyelerinin medeni durumu ile aile yılmazlığı arasında anlamlı bir fark olmadığını belirtmiştir.

Aile üyesinin medeni durumuna göre aile yılmazlık ölçeği alt boyutları mücadelecilik [ $t(217) = 1.272$ ,  $p > .05$ ], özyetkinlik [ $t(217) = 2.014$ ,  $p < .05$ ], kendini kontrol [ $t(217) = 2.984$ ,  $p < .05$ ] ve yaşama bağlılık [ $t(217) = 4.772$ ,  $p < .01$ ] olarak hesaplanmıştır. Buna göre medeni durum ile özyetkinlik, kendini kontrol ve yaşama bağlılık alt boyutları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmaktadır. Çalışmanın bu bulgusu tek ebeveynli ailelerde çocuğun bakımının zorluk yaratabileceği ve bu nedenle ailede stresin artış gösterebileceği biçiminde yorumlanabilir. Evli olan kişilerde ise nadir hastalıkların doğası gereği ortaya çıkan güçlüklerin aşılmasında yetkinlik kazanmak, kendini kontrol etme ve yaşama bağlı olma özelliklerinin ön plana çıktığını düşündürebilir.

Aile üyesinin eğitim durumu ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki farklılığın incelenmesine dair bilgiler incelenmiştir. Aile üyelerinin aile yılmazlık ölçeğinden aldıkları ortalama puanların eğitim düzeylerine göre farklılaşması Kruskal Wallis H Testi ile değerlendirilmiştir. Analiz sonuçlarına göre, aile üyelerinin aile yılmazlık ölçeğinden  $[H(6)=7.966, p>.05]$  aldıkları ortalama puanların aile üyelerinin eğitim durumuna göre istatistiksel olarak anlamlı bir şekilde farklılaşmadığı bulunmuştur. Çalışmanın bu bulgusu nadir hastalığı olan ailelerdeki üyelerin eğitim düzeyi ile aile yılmazlığının arasında ilişki bulunmadığını göstermektedir. Arslantatar (2020) da DMD hastasına bakım veren aile üyeleriyle yaptığı çalışmada, bu çalışmanın bu bulgusuna benzer biçimde aile üyelerinin eğitim durumu ile aile yılmazlığı arasında anlamlı bir fark olmadığını belirtmiştir.

Aile üyesinin en uzun süre yaşadığı yer ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki farklılığın incelenmesine dair bilgiler incelenmiştir. Aile üyelerinin aile yılmazlık ölçeğinden aldıkları ortalama puanların aile üyelerinin en uzun süre yaşadığı yere göre farklılaşması Kruskal Wallis H Testi ile değerlendirilmiştir. Analiz sonuçlarına göre, aile üyelerinin aile yılmazlık ölçeğinden  $[H(3)=1.426, p>.05]$  aldıkları ortalama puanların aile üyelerinin en uzun süre yaşadığı yere göre istatistiksel olarak anlamlı bir şekilde farklılaşmadığı bulunmuştur. Çalışmanın bu bulgusu nadir hastalığı olan ailelerdeki üyelerin en uzun süre yaşadıkları yer ile aile yılmazlığının arasında ilişki bulunmadığını göstermektedir.

**Çizelge 45. Aile Üyesinin Yaşı ve Aylık Hane Halkı Geliri İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki İlişki**

	Aile üyesinin yaşı	Aylık hane halkı geliri
	r	r
<b>Mücadelecilik</b>	.156*	.087
<b>Özyetkinlik</b>	.205**	.129
<b>Kendini kontrol</b>	.244**	.064
<b>Yaşama bağlılık</b>	.246**	.034
<b>Toplam</b>	.217**	.097

\* $p<.05$ , \*\* $p<.001$

Aile üyelerinin yaşı ve aylık hane halkı geliri ile aile yılmazlığı arasındaki ilişkinin yönünü ve gücünü belirlemek için Pearson Korelasyon analizi yapılmıştır. Aile üyesinin yaşı ve aylık hane halkı geliri ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki korelasyona ilişkin bilgiler Çizelge 45’de yer almaktadır. Aile üyelerinin yaşı ile aile yılmazlık ölçeğinden alınan toplam puanlar ( $r=.217, p<.001$ ) arasında pozitif yönde istatistiksel olarak anlamlı ve zayıf bir ilişki vardır. Buna göre aile üyelerinin yaşı arttıkça, aile yılmazlığı da artmaktadır.

Çalışmanın bu bulgusu, aile üyelerinin yıllar geçtikçe yaşadıkları çeşitli sorunlar karşısında tecrübe sahibi olduğu, uzun süreden beri hastalığa sahip olmanın başetme üzerindeki etkisini ve sorun çözme becerisini arttırdığı şeklinde yorumlanabilir. Aynı zamanda aile üyelerinin yaşı arttıkça nadir hastalık deneyimi gibi zorlu şartlarla mücadele edebilme durumları ve yaşamlarını kontrol etme durumları da artmaktadır. Yapılan görüşmelerde de bazı aile üyeleri de bu bulguyu destekleyen ifadelerde bulunmuşlardır. Örneğin İyimser Ailesi üyelerinden baba bu durumu aşağıdaki gibi ifade etmiştir:

*“...Yaşımızın genç olması bizi çok büyük bir dezavantaja soktu. Çünkü gençlikte komplekslerimiz oluyor, egolarınız oluyor, insan evladının hasta olmuş olmasını konduramıyor. Hiçbir şekilde ‘olamaz’ diyorsunuz. Nasıl sorun çözeceğinizi bilmiyorsunuz”. (İyimser Ailesi, Baba, PKU)*

Aile üyelerinin yaşı ile aile yılmazlık ölçeğinin mücadelecilik alt boyutu ( $r=.156$ ,  $p<.05$ ), özyetkinlik alt boyutu ( $r=.205$ ,  $p<.001$ ), yaşama bağlılık alt boyutu ( $r=.244$ ,  $p<.001$ ) ve kendini kontrol alt boyutu ( $r=.246$ ,  $p<.001$ ) arasında pozitif yönde istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki vardır. Çalışmanın bu bulgusu nadir hastalığı olan çocukların ailelerindeki üyelerin yaşları arttıkça güç koşullarla mücadele edebilme, zorlukların üstesinden gelebilme, olumsuz koşullara rağmen ayakta kalabilme ve risk alabilme gücünün, bireylerin yaşamını etkili şekilde sürdürebilmesi için gerekli özellikleri sağlayabilmenin, yaşama olumlu bakabilmenin ve bireyin yaşamını kontrol edebilmesinin arttığı biçiminde yorumlanabilir. Arslantatar (2020) da çalışmasında aile üyelerinin yaşı ile aile yılmazlık ölçeğinin kontrol alt boyutu arasında pozitif yönde anlamlı bir ilişki olduğunu ortaya koymuştur. Bu çalışmada ise aile üyelerinin yaşı ve ölçeğin tüm alt boyutları arasında pozitif yönde anlamlı bir ilişkinin olduğu saptanmıştır.

Ailenin aylık hane halkı geliri ile aile yılmazlık ölçeğinden alınan toplam puanlar ( $r=.097$ ,  $p>.05$ ) arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamaktadır. Ailenin aylık hane halkı geliri ile aile yılmazlık ölçeğinin mücadelecilik alt boyutu ( $r=.087$ ,  $p>.05$ ), özyetkinlik alt boyutu ( $r=.129$ ,  $p>.05$ ), yaşama bağlılık alt boyutu ( $r=.034$ ,  $p>.05$ ) ve kendini kontrol alt boyutu ( $r=.064$ ,  $p>.05$ ) arasında da istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamaktadır. Çalışmanın bu bulgusu aylık hane halkı gelir düzeyinin aile yılmazlığı üzerinde etkili olmadığı biçiminde yorumlanabilir. Arslantatar (2020) da yaptığı çalışmada, bu çalışmanın bu bulgusuna benzer biçimde ailenin sosyoekonomik düzeyi ile aile yılmazlığı arasında anlamlı bir fark olmadığını belirtmiştir.

Her ne kadar çalışmanın bu bulgusu ailenin aylık hane halkı geliri ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişkinin olmadığını gösterse de yapılan görüşmelerde kimi aileler çalışmanın bu bulgusunun aksini ortaya koyan görüşler paylaşmıştır. Aile üyeleri, nadir hastalıkların yarattığı yüksek maliyet karşısında ailenin ekonomik olarak güçlü olmasını aile sistemini koruyan bir mekanizma olarak değerlendirmişlerdir.

*“Nadir hastalıklarda maddi olarak rahatsan, ona ait bir bütçen varsa o zaman hastalıkları yenmek ona yönelik müdahale etmek kolay oluyor. Ama asgari ücretli durumdaki aileler için ciddi anlamda hem psikolojik hem de sosyal büyük zorluk yaratıyor aileye ve çocuğa...” (Öncelik Ailesi, Baba, PKU)*

**Çizelge 46. Aile Üyesinin Çalışma Durumu ile Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi**

	<b>Çalışma durumu</b>	<b>N</b>	<b><math>\bar{x}</math></b>	<b>SS</b>	<b>t</b>	<b>p</b>
<b>Mücadelecilik</b>	Çalışıyor	96	59.21	11.92	-.283	.778
	Çalışmıyor	123	59.66	11.39		
<b>Özyetkinlik</b>	Çalışıyor	96	34.88	6.18	.477	.634
	Çalışmıyor	123	34.46	6.72		
<b>Kendini kontrol</b>	Çalışıyor	96	31.45	4.23	-.406	.685
	Çalışmıyor	123	31.32	5.07		
<b>Yaşama bağlılık</b>	Çalışıyor	96	11.90	1.96	.207	.836
	Çalışmıyor	123	12.03	2.50		
<b>Toplam</b>	Çalışıyor	96	137.46	21.81	-.006	.995
	Çalışmıyor	123	137.48	22.84		

Aile üyesinin çalışma durumu ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki farklılığın incelenmesine dair bilgiler Çizelge 46’da yer almaktadır. Aile üyelerinin çalışma durumu ve aile yılmazlık ölçeği alt boyutlar mücadelecilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alt boyutlarında anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır. Çalışma duruma göre ölçekten alınan toplam puanlar arasındaki ilişkiye bakıldığında [t(217) = -.006, p>.05] anlamlı bir farklılık olmadığı belirlenmiştir. Çalışma duruma göre aile yılmazlık ölçeği alt boyutları mücadelecilik [t(217) = -.283 p>.05], özyetkinlik [t(217) = .477 p>.05], kendini kontrol [t(217) = -.406, p>.05] ve yaşama bağlılık [t(217) = .207, p>.05] olarak hesaplanmıştır. Çalışmanın bu bulgusu nadir hastalığı olan çocukların ailelerindeki üyelerin çalışma durumunun aile yılmazlığı üzerinde etkili olmadığı biçiminde yorumlanabilir. Arslantatar (2020) da yaptığı çalışmada, bu çalışmanın bu bulgusuna benzer biçimde nadir bir hastalık olan DMD bulunan çocukların aile üyelerinin çalışma durumu ile aile yılmazlığı arasında anlamlı bir fark olmadığını belirtmiştir.



**Çizelge 47. Aile Üyesinin Çalıştığı Sektör ile Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi**

	Çalışma sektörü	N	$\bar{x}$	SS	t	p
<b>Mücadelecilik</b>	Kamu	48	61.12	9.72	1.990	.050
	Özel	44	56.31	13.30		
<b>Özyetkinlik</b>	Kamu	48	35.93	5.12	1.836	.070
	Özel	44	33.72	6.40		
<b>Yaşama bağlılık</b>	Kamu	48	31.72	3.74	.709	.480
	Özel	44	31.15	3.96		
<b>Kendini kontrol</b>	Kamu	48	11.91	1.83	.191	.849
	Özel	44	11.84	1.96		
<b>Toplam</b>	Kamu	48	140.70	18.23	1.780	.078
	Özel	44	133.04	22.95		

Aile üyesinin çalıştığı sektör ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki farklılığın incelenmesine dair bilgiler Çizelge 47’de yer almaktadır. Aile üyelerinin çalıştığı sektör ve aile yılmazlık ölçeği alt boyutlar mücadelecilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alt boyutlarında anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır. Çalışma duruma göre ölçekten alınan toplam puanlar arasındaki ilişkiye bakıldığında [ $t(217) = 1.780$ ,  $p > .05$ ] anlamlı bir farklılığın olmadığı belirlenmiştir.

Çalışma sektörüne göre aile yılmazlık ölçeği alt boyutları mücadelecilik [ $t(217) = 1.990$ ,  $p = .05$ ], özyetkinlik [ $t(217) = 1.836$ ,  $p > .05$ ], kendini kontrol [ $t(217) = .191$ ,  $p > .05$ ] ve yaşama bağlılık [ $t(217) = .709$ ,  $p > .05$ ] olarak hesaplanmıştır. Ancak çalışma sektörü ile mücadelecilik alt boyutundan alınan puanlar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmaktadır. Çalışmanın bu bulgusu nadir hastalığı olan çocukların ailelerindeki üyelerin çalışma sektörünün aile yılmazlığı üzerinde etkili olmadığı biçiminde yorumlanabilir.

**Çizelge 48. Ailenin Bir Aylık Toplam Gelirinin İhtiyaçlarını Karşılama Yeterli Olma Durumu ile Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi**

	Ailenin bir aylık toplam gelirinin ihtiyaçlarını karşılamada yeterli olma durumu	N	$\bar{x}$	SS	t	p
<b>Mücadelecilik</b>	Yeterli	95	59.94	11.10	.532	.596
	Yetersiz	124	59.10	12.00		
<b>Özyetkinlik</b>	Yeterli	95	35.22	6.02	1.146	.253
	Yetersiz	124	34.20	6.79		
<b>Yaşama bağlılık</b>	Yeterli	95	31.27	4.10	-.301	.764
	Yetersiz	124	31.46	5.14		
<b>Kendini kontrol</b>	Yeterli	95	11.85	2.02	-.706	.481
	Yetersiz	124	12.07	2.46		
<b>Toplam</b>	Yeterli	95	138.29	20.68	.472	.638
	Yetersiz	124	136.85	23.60		

Ailenin bir aylık toplam gelirinin ihtiyaçlarını karşılamada yeterli olma durumu ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki farklılığın incelenmesine dair bilgiler Çizelge 48’de yer almaktadır. Aile üyelerinin aylık gelirin yeterli olup olmadığı ve aile yılmazlık ölçeği alt boyutlar mücadelecilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alt boyutlarında anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır. Aile üyelerinin aylık gelirin yeterli olup olmadığı durumuna göre ölçekten alınan toplam puanlar arasındaki ilişkiye bakıldığında [ $t(217) = .472, p > .05$ ] anlamlı bir farklılık olmadığı belirlenmiştir. Aile üyelerinin aylık gelirin yeterli olup olmadığına göre aile yılmazlık ölçeği alt boyutları mücadelecilik [ $t(217) = .532, p > .05$ ], özyetkinlik [ $t(217) = 1.146, p > .05$ ], kendini kontrol [ $t(217) = -.706, p > .05$ ] ve yaşama bağlılık [ $t(217) = -.301, p > .05$ ] olarak hesaplanmıştır. Çalışmanın bu bulgusu nadir hastalığı olan çocukların ailelerinde Ailenin bir aylık toplam gelirinin ihtiyaçlarını karşılamada yeterli olma durumunun aile yılmazlığı üzerinde etkili olmadığı biçiminde yorumlanabilir.

Bu bölümde nadir hastalığı bulunan çocuğu olan ailelerin sosyodemografik özellikleri ve aile yılmazlığı arasındaki ilişkiye dair analizler aktarılmıştır. Bir sonraki bölümde aile sisteminin özellikleri ile aile yılmazlığı arasındaki ilişkiler sunulacaktır.

#### 4.4.2.2. Aile Sisteminin Özellikleri ile Aile Yılmazlığı Arasındaki İlişkiler

Nadir hastalığı bulunan çocuğu olan aile sisteminin özellikleri (ailedeki roller, aile türü, ailedeki üye sayısı, aile sisteminin yaşı, ailede nadir ve kronik hastalığı bulunan başka bir üyenin bulunma durumu) ve aile yılmazlığı arasındaki ilişkiye dair analizler bu bölümde yer almaktadır.

**Çizelge 49. Aile Üyelerinin Aile Yılmazlık Ölçeği Puanlarının Ailedeki Rollerine Göre Farklılaşmasının İncelenmesi**

	N	Sıra Ort.	H	SD	p
<b>Anne</b>	125	115.88	10.324	5	.067
<b>Baba</b>	6	109.00			
<b>1.Çocuk</b>	10	86.75			
<b>2.Çocuk</b>	14	82.11			
<b>3.Çocuk</b>	7	75.21			

Aile üyelerinin aile yılmazlık ölçeği puanlarının ailedeki rollerine göre farklılaşmasının incelenmesine dair bilgiler Çizelge 49'da yer almaktadır. Aile üyelerinin aile yılmazlık ölçeği ve alt boyutlarından aldıkları ortalama puanların ailedeki rollerine göre farklılaşması Kruskal Wallis H Testi ile değerlendirilmiştir. Analiz sonuçlarına göre, aile üyelerinin aile yılmazlık ölçeğinden [ $H(5) = 10.324$ ,  $p > .05$ ] aldıkları ortalama puanların ailedeki rollerine göre istatistiksel olarak anlamlı bir şekilde farklılaşmadığı bulunmuştur. Çalışmanın bu bulgusu ailedeki rollerin (anne, baba ve çocuk olmak üzere) aile yılmazlığı üzerinde etkili olmadığı biçiminde yorumlanabilir.

**Çizelge 50. Aile Üyelerinin Aile Yılmazlık Ölçeği Puanlarının Ailenin Türüne Göre Farklılaşmasının İncelenmesi**

	N	Sıra ort.	H	SD	p
<b>Çekirdek aile</b>	178	137.09	1.782	3	.619
<b>Geniş aile</b>	27	136.29			
<b>Tek ebeveynli aile</b>	14	148.37			

Aile üyelerinin aile yılmazlık ölçeği puanlarının ailenin türüne göre farklılaşmasının farklılaşmasının incelenmesine dair bilgiler Çizelge 50'de yer almaktadır. Aile üyelerinin aile yılmazlık ölçeği ve alt boyutlarından aldıkları ortalama puanların aile türüne göre farklılaşması Kruskal Wallis H Testi ile değerlendirilmiştir. Analiz sonuçlarına göre, aile üyelerinin aile yılmazlık ölçeğinden [ $H(3) = 1.782$ ,  $p > .05$ ] aldıkları ortalama puanların aile türüne göre istatistiksel olarak anlamlı bir şekilde farklılaşmadığı bulunmuştur.

**Çizelge 51. Ailedeki Üye Sayısı ve Aile Sisteminin Yaşı İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki İlişki**

	Ailedeki üye sayısı	Aile Sisteminin yaşı
	r	r
<b>Mücadelecilik</b>	-.081	.013
<b>Özyetkinlik</b>	-.091	.045
<b>Kendini kontrol</b>	-.065	-.060
<b>Yaşama bağlılık</b>	-.029	.049
<b>Toplam</b>	-.081	.024

\*p<.05, \*\*p<.001

Ailedeki üye sayısı ve aile sisteminin ile aile yılmazlığı arasındaki ilişkinin yönünü ve gücünü belirlemek için Pearson Korelasyon analizi yapılmıştır. Buna göre ailedeki üye sayısı ve aile sisteminin yaşı ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki korelasyona dair bilgiler Çizelge 51’de yer almaktadır.

Ailedeki üye sayısı ile aile yılmazlık ölçeğinden alınan toplam puanlar ( $r=-.081$ ,  $p>.05$ ) arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamaktadır. Ailedeki üye sayısı ile aile yılmazlık ölçeğinin mücadelecilik alt boyutu ( $r=-.081$ ,  $p>.05$ ), özyetkinlik alt boyutu ( $r=-.091$ ,  $p>.05$ ), yaşama bağlılık alt boyutu ( $r=-.029$ ,  $p>.05$ ) ve kendini kontrol alt boyutu ( $r=-.065$ ,  $p>.05$ ) arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamaktadır. Çalışmanın bu bulgusu araştırmaya katılan aileleri çoğunlukla çekirdek aile biçiminde örgütlenmesinden kaynaklandığı biçiminde yorumlanabilir. Bu doğrultuda ailedeki üye sayısının güç koşullarla mücadele edebilme ve zorlukların üstesinden gelebilme, yaşama olumlu katılım ve bireyin yaşamını kontrol edebilmesi açısından etkili bir değişken olmadığı yorumu yapılabilir.

Ailenin yaşı ile aile yılmazlık ölçeğinden alınan toplam puanlar ( $r=.024$ ,  $p>.05$ ) arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamaktadır. Aile sisteminin yaşı ile aile yılmazlık ölçeğinin mücadelecilik alt boyutu ( $r=.013$ ,  $p>.05$ ), özyetkinlik alt boyutu ( $r=.045$ ,  $p>.05$ ), yaşama bağlılık alt boyutu ( $r=.049$ ,  $p>.05$ ) ve kendini kontrol alt boyutu ( $r=-.060$ ,  $p>.05$ ) arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamaktadır. Çalışmanın bu bulgusu aile sisteminin yaşı arttıkça aile yılmazlığının bundan etkilenmediği biçiminde yorumlanabilir.

**Çizelge 52. Ailede Nadir Hastalığı Olan Başka Birinin Bulunma Durumu İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi**

	Ailede nadir hastalığı olan başka birinin bulunma durumu	N	$\bar{x}$	SS	t	p
<b>Mücadelecilik</b>	Var	26	56.11	11.21	-1.753	.082
	Yok	127	60.34	11.21		
<b>Özyetkinlik</b>	Var	26	32.50	8.26	-2.083	.039
	Yok	127	35.37	5.98		
<b>Yaşama bağlılık</b>	Var	26	30.03	4.98	-1.894	.060
	Yok	127	31.89	4.47		
<b>Kendini kontrol</b>	Var	26	11.23	2.50	-2.325	.021
	Yok	127	12.27	1.99		
<b>Toplam</b>	Var	26	129.88	23.89	-2.174	.031
	Yok	127	139.89	20.86		

Ailede nadir hastalığı olan başka birinin bulunma durumu ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki farklılığın incelenmesine dair bilgiler Çizelge 52’de yer almaktadır. Ailede nadir hastalığı olan başka birinin bulunma durumu ve aile yılmazlık ölçeği alt boyutlar mücadelecilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alt boyutlarında anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır. Ailede nadir hastalığı olan başka birinin bulunma durumuna göre ölçekten alınan toplam puanlar arasındaki ilişkiye bakıldığında [ $t(217) = -2.174, p < .05$ ] anlamlı bir farklılığın olduğu belirlenmiştir. Çalışmanın bu bulgusu ailede nadir hastalığı olan çocuğun hem sağlık ile ilgili hem de psikososyal süreçlerle ilgili ailenin tecrübe sahibi olduğu ve bu tecrübelerin ailenin yılmazlığını arttırdığı biçiminde yorumlanabilir.

Ailede nadir hastalığı olan başka birinin bulunma durumuna göre aile yılmazlık ölçeği alt boyutları mücadelecilik [ $t(217) = -1.753, p > .05$ ], özyetkinlik [ $t(217) = -2.083, p < .05$ ], kendini kontrol [ $t(217) = -2.325, p < .05$ ] ve yaşama bağlılık [ $t(217) = -1.894, p < .05$ ] olarak hesaplanmıştır. Ailede nadir hastalığı olan başka birinin bulunma durumu ile aile yılmazlığı ve özyetkinlik ile kendini kontrol alt boyutları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmaktadır. Çalışmanın bu bulgusu aile üyelerinin nadir hastalık ile ilgili elde ettiği deneyimler sayesinde zorlu koşullarla mücadele edebilme, zorlukların üstesinden gelebilme ve olumsuz koşullara rağmen ayakta kalabilme gücünü arttırdığı biçiminde yorumlanabilir.

Çalışmanın bu bulgusu ailelerle yapılan görüşmelerdeki ifadelerle benzerlik göstermektedir. Buna göre görüşmelerde ailesinde nadir hastalığı olan başka birinin olduğunu söyleyen aile üyelerinin nadir hastalığı ve bu hastalıkla ilgili bakım süreçlerini bildiği ifade edilmiştir.

*“Kardeşimin çocuğunda vardı buna benzer bir nadir hastalık. O biraz şey oldu bize sanki, tecrübe gibi. Çok üzücü bir tecrübeydi gerçi ama. O yüzden daha dirayetliyiz şu an, onu yaşadığımız için.” (Destek Ailesi, Anne, Apert Sendromu)*

*“İkinci kızımın hastalığının teşhisinde hiç bir sıkıntı yoktu. Ablasında da bu hastalık olunca belirtileri hemen tanıdım. Doktorlara kendim götürdüm.” (İnanç Ailesi, Anne, KF)*

**Çizelge 53. Ailede Kronik Hastalığı Olan Başka Birinin Bulunma Durumu İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi**

	Ailede herhangi bir kronik hastalığı olan başka birinin bulunma durumu	N	$\bar{x}$	SS	t	p
<b>Mücadelecilik</b>	Var	55	59.47	12.28	.002	.999
	Yok	164	59.46	11.40		
<b>Özyetkinlik</b>	Var	55	33.69	7.16	-1.268	.206
	Yok	164	34.96	6.22		
<b>Yaşama bağlılık</b>	Var	55	31.56	4.82	.327	.744
	Yok	164	31.32	4.69		
<b>Kendini kontrol</b>	Var	55	11.78	2.85	-.733	.464
	Yok	164	12.04	2.05		
<b>Toplam</b>	Var	55	136.50	24.16	-.371	.711
	Yok	164	137.80	21.77		

Ailede kronik hastalığı olan başka birinin bulunma durumu ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki farklılığın incelenmesine dair bilgiler Çizelge 53'te yer almaktadır. Ailede kronik hastalığı olan başka birinin bulunma durumu ve aile yılmazlık ölçeği alt boyutlar mücadelelilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alt boyutlarında anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır. Ailede kronik hastalığı olan başka birinin bulunma durumuna göre ölçekten alınan toplam puanlar arasındaki ilişkiye bakıldığında [t(217) = -.371, p>.05] anlamlı bir farklılığın olmadığı belirlenmiştir. Ailede kronik hastalığı olan başka birinin bulunma durumuna göre aile yılmazlık ölçeği alt boyutları mücadelelilik [t(217) = .002, p>.05], özyetkinlik [t(217) = -1.268, p>.05], kendini kontrol [t(217) = -.733, p>.05] ve yaşama bağlılık [t(217) = .327, p>.05] olarak hesaplanmıştır. Çalışmanın bu bulgusu nadir hastalığa sahip aile üyesinin bulunmasının (kronik hastalıktan ziyade) ailede daha fazla deneyime sahip olduğu biçiminde yorumlanabilir.

#### 4.4.2.3. Çocukta Görülen Nadir Hastalıkların Özellikleri ile Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki İlişkiler

Çocuğun sosyodemografik özellikleri (cinsiyeti, yaşı, ailede kaçınıcı çocuğun nadir hastalığa sahip olduğu, çocukta görülen nadir hastalıkların özellikleri (nadir hastalığın tanısı, nadir hastalığın tanısından bu yana geçen süre, çocukta nadir hastalık dışında bir kronik hastalığın bulunma durumu, nadir hastalığın teşhisinde sorun yaşanma durumu, çocuğun tedavi görme durumu, çocuğun engellilik raporuna sahip olma durumu), aile üyelerinin nadir hastalıkla ilgili yeterince bilgi sahibi olduğunu düşünme durumu) ve aile yılmazlığı arasındaki ilişkiye dair analizler bu bölümde yer almaktadır.

**Çizelge 54. Nadir Hastalığı Bulunan Çocuğun Cinsiyeti ile Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi**

	Çocuğun cinsiyeti	N	$\bar{x}$	SS	t	p
<b>Mücadelecilik</b>	Kız	130	60.56	11.60	1.701	.090
	Erkek	89	57.86	11.48		
<b>Özyetkinlik</b>	Kız	130	35.30	6.16	1.829	.069
	Erkek	89	33.68	6.84		
<b>Yaşama bağlılık</b>	Kız	130	31.50	4.57	.470	.639
	Erkek	89	31.20	4.93		
<b>Kendini kontrol</b>	Kız	130	12.15	2.13	1.388	.167
	Erkek	89	11.71	2.47		
<b>Toplam</b>	Kız	130	139.53	21.85	1.654	.100
	Erkek	89	134.47	22.84		

Nadir hastalığı bulunan çocuğun cinsiyeti ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki farklılığın incelenmesine dair bilgiler Çizelge 54'te yer almaktadır. Nadir hastalığı bulunan çocuğun cinsiyeti ve aile yılmazlık ölçeği alt boyutlar mücadelecilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alt boyutlarında anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır. Nadir hastalığı bulunan çocuğun cinsiyetine göre ölçekten alınan toplam puanlar arasındaki ilişkiye bakıldığında [ $t(217) = 1.654, p > .05$ ] anlamlı bir farklılığın olmadığı belirlenmiştir. Nadir hastalığı bulunan çocuğun cinsiyetine göre aile yılmazlık ölçeği alt boyutları mücadelecilik [ $t(217) = 1.701, p > .05$ ], özyetkinlik [ $t(217) = 1.829, p > .05$ ], kendini kontrol [ $t(217) = 1.388, p > .05$ ] ve yaşama bağlılık [ $t(217) = .470, p > .05$ ] olarak hesaplanmıştır. Çalışmanın bu bulgusu nadir hastalığı bulunan çocuğun cinsiyetinin aile yılmazlığı üzerinde etkili olmadığını göstermektedir.

**Çizelge 55. Çocukta Görülen Nadir Hastalığın Tanısı ile Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi**

	N	Sıra ort.	H	SD	p
<b>Duchenne Musküler Distrofi (DMD)</b>	20	108.60	10.379	9	.321
<b>Ekstrofi Vezika</b>	7	141.21			
<b>Sistinozis</b>	42	100.45			
<b>Glikojen Depo Hastalığı (GDH)</b>	11	97.08			
<b>Kistik Fibrozis (KF)</b>	64	117.52			
<b>Mukopolisakkaridoz (MPS)</b>	9	146.06			
<b>Primer İmmun Yetmezlik (PIY)</b>	7	233.00			
<b>Fenilketonüri (PKU)</b>	31	101.55			
<b>Spinal Muskuler Atrofi (SMA)</b>	25	102.76			
<b>Fabry Hastalığı</b>	3	64.50			

Çocukta görülen nadir hastalığın tanısı ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki farklılığın incelenmesine dair bilgiler Çizelge 55'te yer almaktadır. Aile üyelerinin aile yılmazlık ölçeğinden aldıkları ortalama puanların çocukta görülen nadir hastalığın tanısına göre farklılaşması Kruskal Wallis H Testi ile değerlendirilmiştir. Analiz sonuçlarına göre, aile üyelerinin aile yılmazlık ölçeğinden  $[H(9) = 10.379, p > .05]$  aldıkları ortalama puanların çocukta görülen nadir hastalığın tanısına göre istatistiksel olarak anlamlı bir şekilde farklılaşmadığı bulunmuştur. Çalışmanın bu bulgusu çocukta bulunan nadir hastalık türünün aile yılmazlığı üzerinde etkili olmadığını göstermektedir. Bu bulgu çalışma kapsamına alınan hastalıkların çocuk metabolizmasını daha fazla etkileyen hastalıklar olması açısından düşünüldüğünde diğer nadir hastalıkların (yaklaşık on bin farklı tür olduğu göz önüne alındığında) aile yılmazlığı üzerindeki etkisinin incelenmesinin gerekli olduğu düşünülmektedir.

**Çizelge 56. Çocuğun Yaşı ve Nadir Hastalık Tanısından Sonra Geçen Süre İle Aile Yılmazlığı Ölçeği Arasındaki İlişki**

	Nadir hastalığı bulunan çocuğun yaşı	Nadir hastalığın tanısından bu yana geçen süre
<b>Mücadelecilik</b>	-.015	.008
<b>Özyetkinlik</b>	-.028	.045
<b>Kendini kontrol</b>	-.114	-.069
<b>Yaşama bağlılık</b>	-.040	.040
<b>Toplam</b>	-.036	.018



Çocuğun yaşı ve nadir hastalığın tanısından bu yana geçen süre ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki ilişkiye dair bilgiler Çizelge 56'da yer almaktadır. Nadir hastalığı bulunan çocuğun yaşı ile aile yılmazlık ölçeğinden alınan toplam puanlar ( $r=-.036$ ,  $p>.05$ ) arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamaktadır. Nadir hastalığı bulunan çocuğun yaşı ile aile yılmazlık ölçeğinin mücadelecilik alt boyutu ( $r=-.015$ ,  $p>.05$ ), özyetkinlik alt boyutu ( $r=-.028$ ,  $p>.05$ ), yaşama bağlılık alt boyutu ( $r=-.040$ ,  $p>.05$ ) ve kendini kontrol alt boyutu ( $r=-.114$ ,  $p>.05$ ) arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamaktadır. Çalışmanın bu bulgusu çocuğun yaşı ile aile yılmazlığı arasında ilişki olmadığını göstermektedir. Bu bulgu çocuğun bebeklik, okul çağı veya ergenlik döneminde bulunması ile aile yılmazlığı arasında bir ilişki olmadığı biçiminde yorumlanabilir. Arslantatar (2020) da yaptığı çalışmada, bu çalışmanın bu bulgusuna benzer biçimde DMD hastalığı bulunan çocuğun yaşı ile aile yılmazlığı arasında anlamlı bir fark olmadığını belirtmiştir.

Bu çalışmada her ne kadar çocuğun yaşı ile aile yılmazlığı arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamış olsa da yapılan görüşmelerde çocuğun yaşı arttıkça daha farklı gereksinimlerinin doğmasından kaynaklanan çeşitli kaygılar ve sorun alanları gündeme gelmiştir. Bu kaygılar çoğunlukla çocuğun geleceğiyle ilişkilidir. Bu endişeler çocuk on sekiz yaşını geçtikten sonra ne olacağı, hangi haklara sahip olacağı, bakımının nasıl devam edeceği ve ekonomik yönden çocuğun gereksinimlerinin nasıl karşılanacağı gibi alanları kapsamaktadır. Bu durum da ailede strese yol açmaktadır. Aile üyeleri bu durumu şu ifadelerle ortaya koymaktadır:

*“Yaşı büyüdükçe sosyal çevresinde bu süreci nasıl atlatacak benim en büyük kaygılarımdan bir tanesi o. Okula gittiği zaman mesela...Yememesi gereken şeylerden kendini nasıl uzak tutacak? Arkadaşlarının içinde kendini nasıl koruyacak?” (Güven Ailesi, Baba, GDH)*

*“Çocuğumun ileriki dönemde ne yapacağı en büyük sorun. Bu çocuklar her türlü işi yapamıyor yani biraz daha rahat bir işi olması lazım. Ne iş yapacak, nereye yönlendirelim... Devletin bir desteği olur mu, bir iş ortamı yaratılır mı, kafama takılan sorular bunlar... Şu an iyi kötü belli bir yaşa getirdik. Ama belli bir yaştan sonra biz olmayacağız yanında. Normal bir insan olsa en kötü gitsin çalışsın deriz ama çocuk farklı... Her gün iş yerine sefer tası ile gitmesi farklı olabilir...” (Güzel Ailesi, Baba, PKU)*

Nadir hastalığın tanısından bu yana geçen süre ile aile yılmazlık ölçeğinden alınan puanlar arasındaki ilişkiye de bakılmıştır. Nadir hastalığın tanısından bu yana geçen süre ile aile yılmazlık ölçeğinden alınan toplam puanlar ( $r=.018$ ,  $p>.05$ ) arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamaktadır.

Nadir hastalığın tanısından bu yana geçen süre ile aile yılmazlık ölçeğinin mücadelecilik alt boyutu ( $r=.008$ ,  $p>.05$ ), özyetkinlik alt boyutu ( $r=-.045$ ,  $p>.05$ ), yaşama bağlılık alt boyutu ( $r=.040$ ,  $p>.05$ ) ve kendini kontrol alt boyutu ( $r=-.069$ ,  $p>.05$ ) arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamaktadır. Çalışmanın bu bulgusu nadir hastalığın tanısından bu yana geçen süre ile ailenin zorluklarla baş edebilme becerisi arasında bir ilişki olmadığı biçiminde yorumlanabilir.

Her ne kadar nadir hastalığın tanısından bu yana geçen süre ile aile yılmazlık ölçeğinden alınan puanlar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamış olsa da yapılan görüşmelerde bazı aileler çalışmanın bu bulgusuna karşıt düşünceler paylaşmıştır. Çocuğun nadir hastalık teşhisinin konulduğu ilk dönemlerde aile üyelerinin zorluklar yaşadığı ve çeşitli tepkiler verdiği belirtilmiştir. Bu tepkiler, Kübler-Ross ve Kessler'in (2014) kayıp ve yasın beş aşaması modelinde belirtilen şok, inkar, öfke, pazarlık, depresyon ve kabullenme dönemlerine işaret etmektedir.

*“Duyduğumda şok olmuşum. Akraba evliliğinden olduğunu söylemişti doktorlar ama biz akraba evliliği değildik.” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

*“Dünya başımıza yıkıldı. Kabullenemiyorsunuz...Yani neden diyorsunuz. Neden bizim başımıza geldi? Vardır bir çaresi diyorsunuz. Ama bu hastalığın bir çaresi yok.” (Güçlü Ailesi, Baba, KF)*

*“Kabullenemedim ilk başlarda. En güvenilir hastaneye bile güvenmiyordum. Yanlış bakılıyor, bilmiyorlar diyordum.” (Kuvvet Ailesi, Anne, SMA)*

*“En başta çok isyan etmişim. Neden böyle bir şey benim başıma geldi? Neden diğer çocuklar gibi değil demişim. Böyle bir hissiyat uyandırmıştı bende. Çünkü hakikaten zorlayıcı bir süreçti...” (Pozitif Ailesi, Baba, Dilate kardiyomiyopati)*

*“En zor dönem...O dönemde gerçekten bittik. İlk tanıyı aldığımızda suçlayacak birini aradık” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistolozis)*

*“Bu çocuk demek ki ölecek yani diye düşündüm... Ben uzun süre çocuğumu sevedim. Zaten ölecek... Ben alışmayım, daha derin bir acı yaşamayım diye emzirmek istemedim. Benim sütüm kesildi. Ciddi anlamda problem yaşadım.” (Bilinç Ailesi, Anne, KF)*

*“Kabul edemedim ilk başta. Çocuğu ilk gördüğümde dedim ki, ‘bu kimin bebeğiyse Allah yardım etsin’ dedim. Hemşire bebeği bana uzatınca ‘hayır, hayır’ dedim, şok geçirdim, istemedim” (Çözüm Ailesi, Anne, Treacher Collins Sendromu)*

*“Bununla yaşamak zorundayız dedim. Kabullenme aşaması dediğimiz şey gerçekten çok önemli bir şey... Kabullenmediğimiz her süreç bizim için daha da çok zorlaşıyor” (Doğru Ailesi, Baba, PKU)*

Nadir hastalığı bulunan çocukların aileleriyle yapılan çalışmalarda da teşhis konulduktan sonraki ilk dönemlerde aile üyelerinin bu dönemi kendileri için oldukça zorlayıcı bir dönem olarak tanımladıkları görülmektedir. Şok, sıkıntı, öfke, korku, inanmama, inkâr ve suçluluk gibi güçlü duygular aile üyeleri tarafından sıklıkla hissedilmektedir (Strehle ve Middlemiss, 2007; Zierhut ve Bartels, 2012: 44; Anderson ve ark., 2013; Dogba ve ark., 2014; Khair ve Pelentsov 2019; Martin ve ark., 2019; Uhlenbusch ve ark., 2019). Bu duyguların ortaya çıkmasıyla ilişkili süreçler ailedeki yaşam durumları açısından acil ihtiyaçlar olarak tanımlayabileceğimiz koşulların ortaya çıktığı biçiminde ifade edilebilir.

Görüşmelerde bazı aileler teşhis konulduğu dönemlerde yaşanan bu zorlukların zaman geçtikçe azalmaya başladığını, aile üyeleri arasındaki dayanışmanın arttığını, bakım verme süreçlerinde ailenin hem bilgi hem de deneyim kazanmasından dolayı stresin azaldığını belirtmiştir. Doyle ve Werner-Lin (2016) sistinozis hastalığı bulunan çocukların ebeveynleriyle yaptıkları çalışmada da benzer biçimde aile üyelerinin hastalığın ilk dönemlerinde tedaviye uyum sağlamakta zorlandıklarını ancak zaman geçtikçe bilgi düzeylerinin arttığını ve stresin azaldığını belirtmiştir. Yapılan görüşmelerde aileler bu süreci aşağıdaki gibi ifade etmişlerdir:

*“İlk senemiz çok zordu ama zamanla alıştık bu rutine. Şu an hayatımızın bir parçası oldu bizim fizyoterapiler ya da vitaminleri, ilaçları...” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF).*

*“Önce alışık olmadığınız bir dünyanın içine giriyorsunuz. Çocuğunuzun yanında makineler var. Makinelerin huyunu hiçbir şeyini bilmiyorsunuz. Neler olabilir bilmiyorsunuz... Bir nevi biz de kendi çapımızda hastaneden öğrendiklerimizle ya da araştırdıklarımızla devam ettirmeye çalışıyoruz. Artık alışkanlık haline geldi bizim için yıllardır içinde olunca...” (Kuvvet Ailesi, Anne, SMA)*

*“İlk zamanlarda acemilik çok çekiyor insan. Şimdi eşim de ben de ustası olduk artık her şeyin. Çocuğun, midesinin hortumunu bile değiştirmek için hastaneye gidiyorduk, şimdi artık onu kendimiz değiştiriyoruz evde...” (Olumlu Ailesi, Baba, SMA)*

Bu çalışmada nadir hastalığın tanısından bu yana geçen süre ile aile yılmazlık ölçeğinden alınan puanlar arasındaki ilişki istatistiksel olarak anlamlı bulunmamış olsa da ailelerin teşhis konulduktan sonraki ilk dönemlerde aciliyet duygularının arttığı, bakım verme süreçlerinde uyum sağlamakta zorlandıkları ve bu durumun ailede stresi arttığı söylenebilir.

**Çizelge 57. Ailede Kaçınıcı Çocuğun Nadir Hastalığa Sahip Olduğu ile Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi**

		<b>Kaçınıcı Çocuğun Nadir Hastalığa Sahip Olduğu</b>				
		<b>N</b>	<b><math>\bar{x}</math></b>	<b>SS</b>	<b>t</b>	<b>p</b>
<b>Mücadelecilik</b>	1.çocuk	211	59.33	11.60	-.405	.686
	2.çocuk	7	61.14	11.36		
<b>Özyetkinlik</b>	1.çocuk	211	34.61	6.49	-.097	.923
	2.çocuk	7	34.85	6.66		
<b>Yaşama bağlılık</b>	1.çocuk	211	31.43	4.75	1.266	.207
	2.çocuk	7	29.14	2.67		
<b>Kendini kontrol</b>	1.çocuk	211	12.00	2.30	1.150	.251
	2.çocuk	7	11.00	1.63		
<b>Toplam</b>	1.çocuk	211	137.39	22.46	.145	.884
	2.çocuk	7	136.14	18.77		

Ailede kaçınıcı çocuğun nadir hastalığa sahip olduğu ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki farklılığın incelenmesine dair bilgiler Çizelge 57’de yer almaktadır. Ailede kaçınıcı çocuğun nadir hastalığa sahip olduğu ve aile yılmazlık ölçeği alt boyutlar mücadelecilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alt boyutlarında anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır.

Ailede kaçınıcı çocuğun nadir hastalığa sahip olduğuna göre ölçekten alınan toplam puanlar arasındaki ilişkiye bakıldığında [ $t(217) = .145, p > .05$ ] anlamlı bir farklılığın olmadığı belirlenmiştir. Ailede kaçınıcı çocuğun nadir hastalığa sahip olduğuna göre aile yılmazlık ölçeği alt boyutları mücadelecilik [ $t(217) = -.405, p > .05$ ], özyetkinlik [ $t(217) = -.097, p > .05$ ], kendini kontrol [ $t(217) = 1.150, p > .05$ ] ve yaşama bağlılık [ $t(217) = 1.266, p > .05$ ] olarak hesaplanmıştır. Çalışmanın bu bulgusu ailede kaçınıcı çocuğun nadir hastalığı bulunması ile ailenin zorluklarla başa çıkma becerisi arasında bir farklılık olmadığı biçiminde yorumlanabilir.

**Çizelge 58. Çocukta Nadir Hastalık Dışında Bir Kronik Hastalığın Bulunma Durumu İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi**

	Çocuğun başka bir kronik hastalığı olma durumu	N	$\bar{x}$	SS	t	p
<b>Mücadelecilik</b>	Var	54	61.33	12.28	1.362	.175
	Yok	165	58.86	11.34		
<b>Özyetkinlik</b>	Var	54	36.14	6.45	1.972	.051
	Yok	165	34.15	6.43		
<b>Yaşama bağlılık</b>	Var	54	32.09	4.48	1.274	.204
	Yok	165	31.15	4.78		
<b>Kendini kontrol</b>	Var	54	12.16	2.82	.702	.483
	Yok	165	11.91	2.08		
<b>Toplam</b>	Var	54	141.74	23.81	1.620	.107
	Yok	165	136.08	21.74		

Çocukta nadir hastalık dışında bir kronik hastalığın bulunma durumu ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki farklılığın incelenmesine dair bilgiler Çizelge 58'de yer almaktadır. Çocukta nadir hastalık dışında bir kronik hastalığın bulunma durumu ve aile yılmazlık ölçeği alt boyutlar mücadelecilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alt boyutlarında anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır.

Çocukta nadir hastalık dışında bir kronik hastalığın bulunma durumuna göre ölçekten alınan toplam puanlar arasındaki ilişkiye bakıldığında [ $t(217) = 1.620, p > .05$ ] anlamlı bir farklılığın olmadığı belirlenmiştir. Çocukta nadir hastalık dışında bir kronik hastalığın bulunma durumuna göre aile yılmazlık ölçeği alt boyutları mücadelecilik [ $t(217) = 1.362, p > .05$ ], özyetkinlik [ $t(217) = 1.972, p > .05$ ], kendini kontrol [ $t(217) = 1.274, p > .05$ ] ve yaşama bağlılık [ $t(217) = .702, p > .05$ ] olarak hesaplanmıştır. Buna göre özyetkinlik açısından anlamlı bir sonuç olduğu ifade edilebilir. Çalışmanın bu bulgusu çocukta nadir hastalık dışında bir kronik hastalığın bulunma durumunun ailedeki bireylerin yaşamını etkili şekilde sürdürebilmesi için gerekli özelliklere sahip olduğu biçiminde yorumlanabilir.

**Çizelge 59. Nadir Hastalığın Teşhisinde Sorun Yaşanma Durumu İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi**

Nadir hastalığa tanı konulması sürecinde sorun yaşama durumu		N	$\bar{x}$	SS	t	p
<b>Mücadelecilik</b>	Evet	126	59.69	12.18	.338	.736
	Hayır	93	59.16	10.82		
<b>Özyetkinlik</b>	Evet	126	34.72	6.75	.196	.845
	Hayır	93	34.54	6.12		
<b>Yaşama bağlılık</b>	Evet	126	31.28	4.77	-.357	.722
	Hayır	93	31.51	4.65		
<b>Kendini kontrol</b>	Evet	126	11.98	2.44	.052	.958
	Hayır	93	11.96	2.05		
<b>Toplam</b>	Evet	126	137.69	23.56	.162	.871
	Hayır	93	137.19	20.71		

Nadir hastalığın teşhisinde sorun yaşanma durumu ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki farklılığın incelenmesine dair bilgiler Çizelge 59'da yer almaktadır. Nadir hastalığın teşhisinde sorun yaşanma durumuna göre ölçekten alınan toplam puanlar arasındaki ilişkiye bakıldığında [ $t(217) = .162, p > .05$ ] anlamlı bir farklılığın olmadığı belirlenmiştir.

Nadir hastalığın teşhisinde sorun yaşanma durumu ve aile yılmazlık ölçeği alt boyutlar mücadelecilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alt boyutlarında anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır. Nadir hastalığın teşhisinde sorun yaşanma durumuna göre aile yılmazlık ölçeği alt boyutları mücadelecilik [ $t(217) = .338, p > .05$ ], özyetkinlik [ $t(217) = .196, p > .05$ ], kendini kontrol [ $t(217) = .052, p > .05$ ] ve yaşama bağlılık [ $t(217) = -.357, p > .05$ ] olarak hesaplanmıştır. Çalışmanın bu bulgusu nadir hastalığın teşhisinde sorun yaşanma durumunun aile yılmazlığı üzerinde etkili bir değişken olmadığı biçiminde yorumlanabilir. Bun paralel olarak nadir hastalığın teşhisinde sorun yaşanma durumunun ailenin karşılaştığı güçlüklerle başa çıkmasında etkili bir değişken olmadığı biçiminde yorum yapılabilir.

Yapılan analizlerde nadir hastalığın teşhisinde sorun yaşanma durumu ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasında anlamlı farklılık bulunmasa da yapılan görüşmelerde çocuktaki nadir hastalığın teşhis edilmesinde sorun yaşandığından dolayı aile sisteminin zorlandığı ve stresin arttığı ifade edilmiştir. Aile bu stres karşısında bir yanıt geliştirmek durumunda kalmıştır. Aileler bu yanıtları şu şekilde ifade etmişlerdir:

*“Ben iki aylık lohusayken hastaneye girdik ve bir daha çıkmadık oradan. Şu anki pandemi hastaları gibi odada karantina altındaydık. Doktorlar sürekli araştırmalar yapıyordu. Ama hiçbir çözüm bulunamıyordu. Bu bizi baya zorlayan bir süreç oldu. Ama üstesinden geldik el ele.” (Güven Ailesi, Anne, GDH)*

*“Bir türlü tanı konulamıyordu. Çok zor geçti bizim için ama anne baba olarak üzerimize düşeni yaptığımıza inanıyorum. Fakat özellikle eşim çok yıprandı...” (Yılmaz Ailesi, Baba, Sistinozis)*

Nadir hastalığı bulunan çocuğun tedavi görme durumu ve aile yılmazlık ölçeği alt boyutlar mücadelelilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alt boyutlarında anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır. Nadir hastalığı bulunan çocuğun tedavi görme durumuna göre ölçekten alınan toplam puanlar arasındaki ilişkiye bakıldığında [t(217) =.322, p>.05] anlamlı bir farklılık olmadığı belirlenmiştir. Nadir hastalığı bulunan çocuğun tedavi görme durumuna göre aile yılmazlık ölçeği alt boyutları mücadelelilik [t(217) =-.182, p>.05], özyetkinlik [t(217) =-.280, p>.05], kendini kontrol [t(217)=1.929 p>.05] ve yaşama bağlılık [t(217) =.915, p>.05] olarak hesaplanmıştır.

Nadir hastalığın tedavisi için farklı bir şehre gitme durumu ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki farklılığın incelenmesine dair bilgiler incelenmiştir. Nadir hastalığın tedavisi için farklı bir şehre gitme durumuna göre ölçekten alınan toplam puanlar arasındaki ilişkiye bakıldığında [t(217) =.115, p>.05] anlamlı bir farklılığın olmadığı belirlenmiştir. Nadir hastalığın tedavisi için farklı bir şehre gitme durumu ve aile yılmazlık ölçeği alt boyutlar mücadelelilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alt boyutlarında anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır. Nadir hastalığın tedavisi için farklı bir şehre gitme durumuna göre aile yılmazlık ölçeği alt boyutları mücadelelilik [t(217) =.232, p>.05], özyetkinlik [t(217) =.313, p>.05], kendini kontrol [t(217) =-.432, p>.05] ve yaşama bağlılık [t(217) =-.035, p>.05] olarak hesaplanmıştır.

Çalışma kapsamında yapılan görüşmelerde ise sağlık hizmeti almak amacıyla başka bir şehre giden ailelerin çeşitli zorluklar yaşadığı ifade edilmiştir. Bu zorluklar arasında seyahat giderleri, ulaşım aracının bulunmaması, kalacak yerin olmaması, çocuğun kullandığı medikal cihazların /ilaçların /gıda ürünlerinin taşınmasının zor olması vardır. Aileler bu koşullarda yine stres düzeylerinin yükseldiğini ve bu stresle baş edebilmek için çabaladıklarını belirtmişlerdir.

“Sosyal hizmet açısından hiçbir şey yok. Hastanenin ne doğru düzgün kalacak yeri var burada ne günübürlük ev...” (Mutlu Ailesi, Baba, PIY)

“Ulaşım o kadar zor oluyor ki mesela on dakikalık işimiz için üç saat zaman harcamak zorunda kalıyorsunuz otobüse biniyorsunuz.” (Kuvvet Ailesi, Baba, SMA)

“Bizim arabamız olmadığı için ulaşım sıkıntısı yaşıyorduk. Sürekli ben birileriyle gitmek zorunda kalıyordum.” (Bilinç Ailesi, Anne, KF)

“Bu çocuğu makinelerle hastaneye götürmek imkânsız.” (Destek Ailesi, Baba, Apert Sendromu)

**Çizelge 60. Çocuğun Engellilik Raporuna Sahip Olma Durumu İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi**

	Çocuğun engellilik raporuna sahip olma durumu	N	$\bar{x}$	SS	t	p
<b>Mücadelecilik</b>	Var	92	60.15	11.24	.705	.482
	Yok	61	58.83	11.39		
<b>Özyetkinlik</b>	Var	92	35.15	6.00	.615	.539
	Yok	61	34.49	7.19		
<b>Yaşama bağlılık</b>	Var	92	32.30	4.34	2.425	.016
	Yok	61	30.49	4.78		
<b>Kendini kontrol</b>	Var	92	12.32	1.95	1.645	.102
	Yok	61	11.75	2.31		
<b>Toplam</b>	Var	92	139.93	20.30	1.221	.224
	Yok	61	135.57	23.48		

Çocuğun engellilik raporuna sahip olma durumu ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki farklılığın incelenmesine dair bilgiler Çizelge 60’da yer almaktadır. Çocuğun engellilik raporuna sahip olma durumu ve aile yılmazlık ölçeği alt boyutlar mücadelecilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alt boyutlarında anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır. Çocuğun engelli raporuna sahip olma durumuna göre ölçekten alınan toplam puanlar arasındaki ilişkiye bakıldığında [ $t(217) = 1.221, p > .05$ ] anlamlı bir farklılık olmadığı belirlenmiştir.



Çocuğun engellilik raporuna sahip olma durumuna göre aile yılmazlık ölçeği alt boyutları mücadelecilik [ $t(217) = .705, p > .05$ ], özyetkinlik [ $t(217) = .615, p > .05$ ], kendini kontrol [ $t(217) = 1.645, p > .05$ ] ve yaşama bağlılık [ $t(217) = 2.425, p < .05$ ] olarak hesaplanmıştır. Çocuğun engellilik raporuna sahip olma durumu ile yaşama bağlılık alt boyutu arasında ise istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmaktadır. Çalışmanın bu bulgusu çocuğun engellilik raporuna sahip olma durumunun yaşama olumlu katılımı teşvik ettiği biçiminde yorumlanabilir.

**Çizelge 61. Nadir Hastalıkla İlgili Yeterince Bilgi Sahibi Olduğunu Düşünme Durumu İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi**

Nadir hastalıkla ilgili yeterince bilgi sahibi olduğu düşünme durumu		N	$\bar{x}$	SS	t	p
<b>Mücadelecilik</b>	Evet	148	61.49	10.43	3.840	.000
	Hayır	71	55.25	12.81		
<b>Özyetkinlik</b>	Evet	148	35.47	6.19	.308	.001
	Hayır	71	32.91	6.76		
<b>Yaşama bağlılık</b>	Evet	148	32.02	4.33	2.967	.003
	Hayır	71	30.04	5.20		
<b>Kendini kontrol</b>	Evet	148	12.35	1.94	3.599	.000
	Hayır	71	11.19	2.71		
<b>Toplam</b>	Evet	148	141.35	20.20	3.815	.000
	Hayır	71	129.40	24.51		

Nadir hastalıkla ilgili yeterince bilgi sahibi olduğunu düşünme durumu ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki farklılığın incelenmesine dair bilgiler Çizelge 61’de yer almaktadır. Nadir hastalıkla ilgili yeterince bilgi sahibi olduğunu düşünme durumu ve aile yılmazlık ölçeği alt boyutlar mücadelecilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alt boyutlarında anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır. Nadir hastalıkla ilgili yeterince bilgi sahibi olduğunu düşünme durumuna göre aile yılmazlık ölçeği alt boyutları mücadelecilik [ $t(217)=3.840, p < .01$ ], özyetkinlik [ $t(217)=.308, p < .05$ ], kendini kontrol [ $t(217)=2.967, p < .05$ ] ve yaşama bağlılık [ $t(217)=3.599, p < .01$ ] olarak hesaplanmıştır.

Nadir hastalıkla ilgili yeterince bilgi sahibi olduğunu düşünme durumuna göre ölçekten alınan toplam puanlar arasındaki ilişkiye bakıldığında [ $t(217)=3.815, p<.01$ ] anlamlı bir farklılığın olduğu belirlenmiştir. Çalışmanın bu bulgusu ailelerin nadir hastalıkla ilgili bilgi düzeyi yükseldikçe aile yılmazlığının da arttığı biçiminde yorumlanabilir. Bu noktada bilgi sahibi olmanın nadir hastalıkla ilişkili olaylara bakış açısını etkilediği, güçlüklerle başetmek için ailelere gerekli bilgi ve beceriyi kattığı söylenebilir. Ayrıca, ailelerin bilgi düzeyi arttıkça nadir hastalık hakkında bilinçlenmesi ve çözüm yollarını arama eğiliminin artması da mümkün olarak yorumlanabilir.

Literatürdeki çalışmalar da nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinde bilgi gereksiniminin fazla olduğunu ortaya koymaktadır. Örneğin Gómez-Zúñiga ve arkadaşları (2019) bu ailelerle yaptıkları çalışmada aile üyelerinin hastalık hakkında yetersiz bilgiye sahip olduklarından dolayı endişelendiklerini ve ailelerin nadir hastalık hakkında bilgiye erişimlerinin sağlanması gerektiğini ifade etmişlerdir. Aynı zamanda nadir hastalık hakkında bilgi gereksinimi karşılanan ailelerin güçleneceğine dair vurgu yapmışlardır. Santos ve arkadaşları (2018) da cam kemik hastalığı bulunan çocuğa bakım veren aile üleriyle gerçekleştirdikleri çalışmada ebeveynlerin çocuğun bakımı hakkında yeterli bilgiye sahip olamadıklarından dolayı kaygı düzeyinin arttığını ve bu durumun ailede strese yol açtığını belirtmişlerdir.

Nadir hastalıkla ilgili yeterince bilgi sahibi olduğunu düşünme durumu ve aile yılmazlığı ölçeğinin toplam puanı ve alt boyutları mücadelecilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmaktadır. Çalışmanın bu bulgusu nadir hastalıkla ilgili bilgi düzeyi arttıkça ailenin yaşamını daha iyi kontrol edebildiği ve yaşama aktif katılabildiği, zor koşullarla mücadele edebildiği, zorlukların üstesinden gelebildiği, olumsuz koşullara rağmen ayakta kalabildiği biçiminde yorumlanabilir. Yapılan görüşmelerde de çalışmanın bu bulgusunu destekleyen ifadeler bulunmaktadır. Aileler hastalık deneyimi sürecinde bilgi düzeylerini arttırmaya yönelik çabalarda bulduklarını ve bu sayede güçlendiklerini belirtmişlerdir.

*“Biz biraz daha bilinçli bir aileyiz. Okuyoruz, araştırıyoruz, biliyoruz artık bu hastalığı... Başına ne geleceğini bildikçe güçleniyorsun da...” (Mutlu Ailesi, Baba, PIY)*

*“...gerçekten anlatılması gereken bir hastalık ailelere. Bakım süreci, ilaç dönemi, diyeti, ilaçları kullanma dozu... En büyük destekçilerimiz, hocalarımız bize bunu anlatınca biz aile olarak rahatladık.” (İyimser Ailesi, Baba, PKU)*

#### 4.4.2.4. Pozitif Ruh Sağlığı Ölçeği İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki İlişkiler

Pozitif ruh sağlığı ölçeğinden alınan puanlar, nadir hastalıkla ilişkili olarak psikososyal yönden yardım almaya ve desteklenmeye ihtiyaç hissetme durumu ve nadir hastalıkla ilişkili olarak profesyonel ruh sağlığı hizmeti alma durumu ile aile yılmazlığı arasındaki ilişkiye dair analizler bu bölümde yer almaktadır.

Pozitif ruh sağlığı ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki ilişkiye dair bilgiler Çizelge 62’de yer almaktadır. Pozitif ruh sağlığı ölçeği ile aile yılmazlık ölçeğinden alınan toplam puanlar ( $r=-.364$ ,  $p<.001$ ) arasında negatif yönde istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki vardır. Çalışmanın bu bulgusu pozitif ruh sağlığı ölçeğinden alınan düşük puanların olumlu pozitif ruh sağlığına işaret ettiği göz önüne alındığında; aile üyelerinde pozitif ruh sağlığının artması aile yılmazlığını arttırdığı şeklinde yorumlanabilir.

Pozitif ruh sağlığı ölçeği ile aile yılmazlık ölçeğinin mücadelelilik alt boyutu ( $r=-.308$ ,  $p<.001$ ), özyetkinlik alt boyutu ( $r=-.372$ ,  $p<.001$ ), yaşama bağlılık alt boyutu ( $r=-.310$ ,  $p<.001$ ) ve kendini kontrol alt boyutu ( $r=-.303$ ,  $p<.001$ ) arasında negatif yönde istatistiksel olarak anlamlı ve orta derecede güçlü bir ilişki vardır. Buna göre aile üyelerinde mücadelecilik olma özelliği arttıkça özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alanları artış göstermektedir. Çalışmanın bu bulgusu ailenin zorluklarla baş edebilme becerisi arttıkça bireylerin yaşamını etkili şekilde sürdürebilmesi için gerekli özelliklere sahip olabildiği, yaşama olumlu bakabildiği ve yaşamını kontrol edebildiği biçiminde yorumlanabilir.

Pozitif ruh sağlığı ölçeğinin alt boyutlarından kişisel memnuniyet alt boyutu ile aile yılmazlık ölçeğinin mücadelelilik alt boyutu ( $r=-.227$ ,  $p<.001$ ), özyetkinlik alt boyutu ( $r=-.341$ ,  $p<.001$ ), yaşama bağlılık alt boyutu ( $r=-.249$ ,  $p<.001$ ) ve kendini kontrol alt boyutu ( $r=-.215$ ,  $p<.001$ ) arasında negatif yönde istatistiksel olarak anlamlı ve zayıf bir ilişki vardır. Buna göre aile üyelerinde kişisel memnuniyet özelliği arttıkça mücadelecilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alanları artış göstermektedir. Çalışmanın bu bulgusu ailenin olumlu benlik algısına sahip oldukça ve kişisel yaşamdan memnuniyet duydukça daha mücadelecilik olduğu ve yaşama olumlu biçimde bakabildiği şeklinde yorumlanabilir.

Pozitif ruh sağlığı ölçeğinin alt boyutlarından prososyal tutum alt boyutu ile aile yılmazlık ölçeğinin mücadelelilik alt boyutu ( $r=-.125$ ,  $p>.05$ ) olarak hesaplanmıştır. Prososyal tutum alt boyutu ile özyetkinlik alt boyutu ( $r=-.175$ ,  $p<.001$ ), yaşama bağlılık alt boyutu ( $r=-.160$ ,  $p<.05$ ) ve kendini kontrol alt boyutu ( $r=-.169$ ,  $p<.05$ ) arasında negatif yönde istatistiksel olarak anlamlı ve zayıf bir ilişki vardır.

Aile üyelerinde prososyal tutum özelliği arttıkça özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alanları artış göstermektedir. Çalışmanın bu bulgusu ailenin özgeci tutumları arttıkça bağımsız olabildiği, kendi kaynaklarını kontrol edebildiği ve yaşama olumlu olarak katılım sağlayabildiği biçiminde yorumlanabilir.

Pozitif ruh sağlığı ölçeğinin alt boyutlarından özdenetim alt boyutu ile aile yılmazlık ölçeğinin mücadelecilik alt boyutu ( $r=-.285$ ,  $p<.001$ ), özyetkinlik alt boyutu ( $r=-.319$ ,  $p<.001$ ), yaşama bağlılık alt boyutu ( $r=-.371$ ,  $p<.001$ ) ve kendini kontrol alt boyutu ( $r=-.282$ ,  $p<.001$ ) arasında negatif yönde istatistiksel olarak anlamlı ve orta düzeyde güçlü bir ilişki vardır. Buna göre aile üyelerinde özdenetim özelliği arttıkça mücadelecilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alanları artış göstermektedir. Çalışmanın bu bulgusu ailenin stres etkenleriyle baş edebilme becerisi ve duygusal dengesi arttıkça karşılaştığı zorluklarla baş edebildiği, yaşama bağlanabildiği ve yaşamını etkili şekilde sürdürebilmesi için gerekli özelliklere sahip olabildiği biçiminde yorumlanabilir.

Pozitif ruh sağlığı ölçeğinin alt boyutlarından özerklik alt boyutu ile aile yılmazlık ölçeğinin mücadelecilik alt boyutu ( $r=-.321$ ,  $p<.001$ ), özyetkinlik alt boyutu ( $r=-.333$ ,  $p<.001$ ), yaşama bağlılık alt boyutu ( $r=-.309$ ,  $p<.05$ ) ve kendini kontrol alt boyutu ( $r=-.313$ ,  $p<.001$ ) arasında negatif yönde istatistiksel olarak anlamlı ve orta düzeyde güçlü bir ilişki vardır. Buna göre aile üyelerinde özerklik özelliği arttıkça mücadelecilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alanları artış göstermektedir. Çalışmanın bu bulgusu ailenin kendi standartlarına sahip olabilmesi, bağımsızlığını kazanabilmesi, davranışlarını kendi kendine düzenlemesi, kişisel güvenlik ve kendine güven duygusuna sahip olabilmesi ile ilgili koşulları arttıkça zorluklarla daha kolay başa çıkabildiği, yaşamını kontrol edebildiği ve yaşama olumlu olarak katılabildiği şeklinde yorumlanabilir.

Pozitif ruh sağlığı ölçeğinin alt boyutlarından problem çözme ve kendini gerçekleştirme alt boyutu ile aile yılmazlık ölçeğinin mücadelecilik alt boyutu ( $r=-.233$ ,  $p<.001$ ), özyetkinlik alt boyutu ( $r=-.268$ ,  $p<.001$ ), yaşama bağlılık alt boyutu ( $r=-.209$ ,  $p<.05$ ) ve kendini kontrol alt boyutu ( $r=-.247$ ,  $p<.001$ ) arasında negatif yönde istatistiksel olarak anlamlı ve zayıf bir ilişki vardır. Buna göre aile üyelerinde problem çözme ve kendini gerçekleştirme özelliği arttıkça mücadelecilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alanları artış göstermektedir. Çalışmanın bu bulgusu ailenin sorunlarını çözebilme, analitik kapasiteye sahip olma, karar verebilme, esneklik olma gibi özellikleri arttıkça olumsuz koşullara rağmen ayakta kalabilme ve risk alabilme gücünün arttığı biçiminde yorumlanabilir.

Çizelge 62. Pozitif Ruh Sağlığı ile Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki İlişki

	Mücadelecilik	Özyetkinlik	Yaşama Bağlılık	Kendini Kontrol	Toplam Aile Yılmazlık	Kişisel Memnuniyet	Prososyal Tutum	Özdenetim	Özerklik	Problem Çözme Ve Kendini Gerçekleştirme	Kişilerarası İlişki Becerileri	Toplam Pozitif Ruh Sağlığı	
AİLE YILMAZLIK ÖLÇEĞİ ALT BOYUTLARI	Mücadelecilik	1											
	Özyetkinlik	.787**	1										
	Yaşama Bağlılık	.593**	.705**	1									
	Kendini Kontrol	.673**	.659**	.640**	1								
	Toplam Aile Yılmazlık	.941	.915**	.789**	.778**	1							
POZİTİF RUH SAĞLIĞI ÖLÇEĞİ ALT BOYUTLARI	Kişisel Memnuniyet	-.227**	-.341**	.249**	-.215**	-.291**	1						
	Prososyal Tutum	-.125	-.175**	-.160*	-.169*	-.166*	.608**	1					
	Özdenetim	-.285**	-.319**	.371**	-.282**	-.348**	.577**	.569**	1				
	Özerklik	-.321**	-.333**	.309**	-.313**	-.360**	.506**	.401**	.352**	1			
	Problem Çözme Ve Kendini Gerçekleştirme	-.233**	-.268**	.209**	-.247**	-.268**	.628**	.787**	.644**	.431**	1		
	Kişilerarası İlişki Becerileri	-.105	-.172*	-.107	-.058	-.133*	.342**	.263**	.282**	.309**	.339**	1	*
	Toplam Pozitif Ruh Sağlığı	-.308**	-.372**	.310**	-.303**	-.364**	.822**	.838**	.760**	.629**	.895**	.500**	1

\*p&lt;.05, \*\*p&lt;.001

**Çizelge 63. Nadir Hastalıkla İlişkili Olarak Psikososyal Yönden Yardım Almaya Ve Desteklenmeye İhtiyaç Hissetme Durumu İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farkların İncelenmesi**

	Hastalık süresince psikososyal yönden yardım almaya ve desteklenmeye ihtiyaç hissetme durumu	N	$\bar{x}$	SS	t	p
<b>Mücadelecilik</b>	Evet	163	59.41	11.87	-.129	.898
	Hayır	56	59.64	10.86		
<b>Özyetkinlik</b>	Evet	163	34.36	6.61	-1.117	.265
	Hayır	56	35.48	6.03		
<b>Yaşama bağlılık</b>	Evet	163	31.24	4.63	-.739	.461
	Hayır	56	31.78	4.96		
<b>Kendini kontrol</b>	Evet	163	11.90	2.37	-.833	.406
	Hayır	56	12.19	1.97		
<b>Toplam</b>	Evet	163	136.92	22.86	-.631	.529
	Hayır	56	139.10	20.89		

Nadir hastalıkla ilişkili olarak psikososyal yönden yardım almaya ve desteklenmeye ihtiyaç hissetme durumu ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki farklılığın incelenmesine dair bilgiler Çizelge 63'de yer almaktadır. Nadir hastalıkla ilişkili olarak psikososyal yönden yardım almaya ve desteklenmeye ihtiyaç hissetme durumu ve aile yılmazlık ölçeği alt boyutlar mücadelecilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alt boyutlarında anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır.

Nadir hastalıkla ilişkili olarak psikososyal yönden yardım almaya ve desteklenmeye ihtiyaç hissetme durumuna göre ölçekten alınan toplam puanlar arasındaki ilişkiye bakıldığında [t(217)=-.631, p>.05] anlamlı bir farklılığın olmadığı belirlenmiştir. Nadir hastalıkla ilişkili olarak psikososyal yönden yardım almaya ve desteklenmeye ihtiyaç hissetme durumuna göre aile yılmazlık ölçeği alt boyutları mücadelecilik [t(217)=-.129, p>.05], özyetkinlik [t(217)=-1.117, p>.05], kendini kontrol [t(217)=-.833, p>.05] ve yaşama bağlılık [t(217)=-.739, p>.05] olarak hesaplanmıştır. Çalışmanın bu bulgusu aile üyelerinin psikososyal yönden yardım almaya ve desteklenmeye ihtiyaç hissetme durumunun aile yılmazlığı üzerinde etkili bir değişken olmadığını göstermektedir.

**Çizelge 64. Nadir Hastalıkla İlişkili Olarak Profesyonel Ruh Sağlığı Hizmeti Alma Durumu İle Aile Yılmazlık Ölçeği Puanları Arasındaki Farklılığın İncelenmesi**

	Hastalık sürecinde profesyonel ruh sağlığı hizmeti alma durumu	N	$\bar{x}$	SS	t	p
<b>Mücadelecilik</b>	Evet	25	59.76	13.96	.064	.949
	Hayır	128	59.60	10.75		
<b>Özyetkinlik</b>	Evet	25	34.24	7.81	-.545	.586
	Hayır	128	35.01	6.22		
<b>Yaşama bağlılık</b>	Evet	25	30.88	4.98	-.833	.406
	Hayır	128	31.71	4.52		
<b>Kendini kontrol</b>	Evet	25	11.44	2.55	-1.710	.089
	Hayır	128	12.22	2.00		
<b>Toplam</b>	Evet	25	136.32	27.94	-.472	.637
	Hayır	128	138.56	20.32		

Nadir hastalıkla ilişkili olarak profesyonel ruh sağlığı hizmeti alma durumu ile aile yılmazlık ölçeği puanları arasındaki farklılığın incelenmesine dair bilgiler Çizelge 64’de yer almaktadır. Nadir hastalıkla ilişkili olarak profesyonel ruh sağlığı hizmeti alma durumu ve aile yılmazlık ölçeği alt boyutlar mücadelecilik, özyetkinlik, yaşama bağlılık ve kendini kontrol alt boyutlarında anlamlı bir farklılık olup olmadığını saptamak için bağımsız örneklem t testi yapılmıştır.

Nadir hastalıkla ilişkili olarak profesyonel ruh sağlığı hizmeti alma durumuna göre ölçekten alınan toplam puanlar arasındaki ilişkiye bakıldığında [ $t(217)=-.472$ ,  $p>.05$ ] anlamlı bir farklılığın olmadığı belirlenmiştir. Nadir hastalıkla ilişkili olarak profesyonel ruh sağlığı hizmeti alma durumuna göre aile yılmazlık ölçeği alt boyutları mücadelecilik [ $t(217) =.064$ ,  $p>.05$ ], özyetkinlik [ $t(217) =-.545$ ,  $p>.05$ ], kendini kontrol [ $t(217) =-1.710$ ,  $p>.05$ ] ve yaşama bağlılık [ $t(217) =-.833$ ,  $p>.05$ ] olarak hesaplanmıştır.

Bu bölümde öncelikle pozitif ruh sağlığı ölçeğinden ve alt boyutlarından alınan puanlar ile aile yılmazlığı ölçeğinden alınan puanlar arasındaki ilişkiye odaklanılmıştır. Sonrasında nadir hastalıkla ilişkili olarak psikososyal yönden yardım almaya ve desteklenmeye ihtiyaç hissetme durumu ve nadir hastalıkla ilişkili olarak profesyonel ruh sağlığı hizmeti alma durumu ile aile yılmazlığı arasındaki ilişkiye dair analizler sunulmuştur. Bir sonraki bölümde aile üyelerinin bazı sosyodemografik özelliklerinin ve pozitif ruh sağlığı ölçeğinin aile yılmazlığı üzerindeki etkilerine ilişkin lojistik regresyon analizine dair sonuçlar aktarılacaktır.

#### 4.4.2.5. Aile Üyelerinin Bazı Sosyodemografik Özelliklerinin ve Pozitif Ruh Sağlığı Ölçeğinin Aile Yılmazlığı Üzerindeki Etkilerine İlişkin Lojistik Regresyon Analizi

Aile üyelerinin bazı sosyodemografik özelliklerine ve pozitif ruh sağlığı ölçeğinin aile yılmazlığı üzerindeki etkilerine ilişkin lojistik regresyon analizine dair sonuçlar bu bölümde yer almaktadır.

Çalışmanın bu bölümünde geriye doğru olabilirlik oranına dayalı lojistik regresyon yapılmıştır. Bunun sebebi Aile Yılmazlık Ölçeği'nin kesme puanı olan 87 puan ve altında skor elde eden aile sayısının oldukça düşük olmasıdır (N=6). Bu nedenle bağımlı değişken olan Aile Yılmazlık Ölçeğinden alınan puanlar, medyan değer olan 139'a göre iki kategoriye ayrılmıştır. Buna göre 139 puanın altı düşük aile yılmazlığı, 139 puanın üstü yüksek aile yılmazlığı olarak kabul edilmiştir. Eğitim düzeyi de düşük (ilkokul, ortaokul, lise), orta (önlisans ve lisans) ve yüksek (yüksek lisans ve doktora) olarak üç kategoriye ayrılmıştır.

%95 güven düzeyinde ilişkili çıkan değişkenler (eğitim düzeyi, gelir düzeyi, nadir hastalıklarla ilgili yeterince bilgi sahibi olma durumu, toplam pozitif ruh sağlığı ölçeği puanları, prososyal tutum ve problem çözme alt boyutu puanları) regresyona açıklayıcı değişkenler olarak dahil edilmiştir.

**Çizelge 65. Pozitif Ruh Sağlığı İle Aile Yılmazlığı Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi**

	B	Sig.	Exp(B)	95% C.I.for EXP(B)		Nagelkerke R <sup>2</sup>	Doğru Sınıflama Yüzdesi
				En düşük	En Yüksek		
<b>Eğitim düzeyi</b>		.002				.275	69.9
<b>Eğitim düzeyi=Düşük</b>	-.668	.320	.513	.137	1.912		
<b>Eğitim düzeyi=Orta</b>	-1.709	.012*	.181	.048	.684		
<b>Nadir hastalıkla ilgili yeterinde bilgi sahibi olma durumu=Düşük</b>	.606	.072	1.833	.947	3.548		
<b>Toplam Pozitif Ruh Sağlığı Ölçeği Puanı</b>	-.112	.000*	.894	.851	.940		
<b>Toplam Prososyal Tutum Alt Boyutu</b>	.185	.016*	1.203	1.035	1.398		
<b>Toplam Problem Çözme Alt Boyutu</b>	.142	.027*	1.153	1.016	1.308		
<b>Sabit (Constant)</b>	5.166	.000	175.205				



Regresyon analizi beşinci adımda tamamlanmıştır. Modelin  $R^2$  değeri (ya da uyum iyiliği testi) .275 olarak hesaplanmıştır. Modelin doğru sınıflama yüzdesi ise 69.9 olarak belirlenmiştir.

Nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinde aile yılmazlık ölçeğinden alınan puanlar ve aile yılmazlığı etkileyen faktörlere ilişkin bulgular bu bölümde aktarılmıştır. Nadir hastalık deneyiminin ailede nasıl yaşandığı, bu sürecin ailenin yılmazlığı açısından nasıl bir anlam ifade ettiği gibi alanlar çalışmanın nitel kısmında sunulmaktadır. Bu bağlamda bir sonraki bölümde aile yılmazlığı çerçevesinden nadir hastalığı bulunan ailelerin deneyimlerine yer verilecektir.

## BÖLÜM V

### AİLE YILMAZLIĞI ÇERÇEVESİNDEN NADİR HASTALIĞI BULUNAN AİLELERİN DENEYİMLERİ

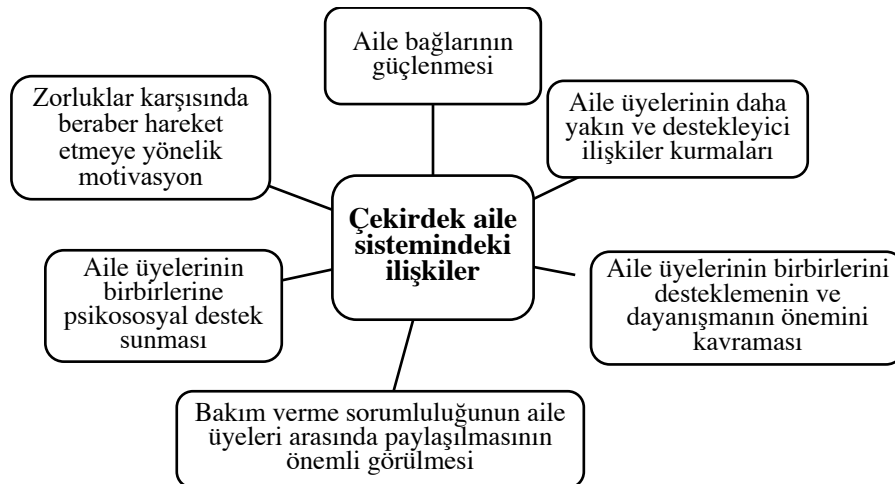
Bu bölümde nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinin deneyimleri Walsh (1996) tarafından ortaya konulan aile yılmazlığı değerlendirme çerçevesi kapsamında sunulmaktadır. Bu çerçevede yer alan temel alanlar bağlamında ailenin organizasyonel kalıpları ve bağlantıları, ailenin iletişim süreçleri ve ailenin inanç sistemleri esas alınmıştır.

#### 5.1. AİLENİN İLETİŞİM SÜREÇLERİ

Ailede iletişim süreçlerinin detaylı olarak incelenmesi amacıyla yapılan görüşmeler eş alt sistemi, ebeveyn alt sistemi ve (varsa) kardeş alt sistemi boyutları kapsamında sürdürülmüştür. Bu yaklaşım, aile üyelerinin birbirleriyle olan iletişim süreçlerindeki duyguların ve düşüncelerin paylaşımını, iletişim tarzlarını, problem çözme stillerine yönelik ipuçlarını görmeye fırsat sağlamıştır.

Çalışmanın nitel kısmında öncelikle çekirdek aile üyelerinin birbirleriyle olan ilişkileri bir bütün halinde ele alınmıştır. Bu kapsamda nadir hastalık deneyimi karşısında aile üyelerinin nasıl bir yanıt geliştirdikleri, bu süreçte aralarındaki ilişkinin nasıl etkilendiği ve ailenin yapısal olarak bu süreçte hangi deneyimleri yaşadığı incelenmiştir. Buna göre öne çıkan temalar aile bağlarının güçlenmesi, aile üyelerinin daha yakın ve destekleyici ilişkiler kurması, aile üyelerinin birbirlerini desteklemenin ve dayanışmanın önemini kavraması, bakım verme sorumluluğunun aile üyeleri arasında paylaşılmasının önemli görülmesi, aile üyelerinin birbirlerine psikososyal destek sunması ve zorluklar karşısında beraber hareket etmeye yönelik motivasyon olmuştur.

**Şekil 16. Nadir Hastalık Deneyimi Karşısında Çekirdek Aile Üyeleri Arasındaki İlişkiler**



Aile ilişkileri kapsamında nadir hastalık deneyimi karşısında çekirdek aile üyelerinin birbirleri ile olan ilişkileri ele alınabilir. Bu bağlamda bazı aile üyeleri nadir hastalık deneyimi karşısında birbirleri ile daha yakın ve destekleyici ilişkiler kurmaya başladıklarını ve aile bağlarının güçlendiğini ifade etmiştir.

*“Biz birbirimize destek olduk. Hastalık bizi birbirimize bağladı. Birbirimize daha çok destek olduk ki bunun üstesinden gelelim...” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

*“...Daha da fazla bağlandık diyebiliriz, çünkü yani hasta bir çocuğumuz var, yani ortak konumuz. Çok destekleyici olduk birbirimize.” (İyimser Ailesi, Baba, PKU)*

*“Aslında biz daha çok bağlandık yani hastalık bizi birbirimize daha çok bağladı. Bizi acılar birleştiriyor...” (Mutlu Ailesi, Anne, PIY)*

*“Hem ben hem çocuklar birbirimize daha fazla kenetlendik. Bir dayanışma içerisinde olduk...” (Ortak Ailesi, Anne, Sistinozis)*

*“Çocuğun rahatsızlığını öğrendikten 1- 2 yıl sonra daha birbirimizi bağlı olduğumuzu düşünüyorum. Bu hastalık bizi birbirimize daha sıkı bağladı” (Öncelik Ailesi, Anne, PKU)*

*“Bu zorluklar bizi çok bağladı birbirimize. Bu hastalıklar bazı aileleri koparıırken bizi tam tersine çok iyi bağladı.” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

Çalışmada elde edilen bulgular, Walsh (2016) tarafından ortaya konulan aile yılmazlığı çerçevesindeki ‘bağlantılı olma’ süreçleriyle yakından ilişkili olduğu gözlemlenmiştir. Walsh (2016) zorlu bir yaşam deneyimi karşısında aile üyeleri arasındaki bağlantıya dikkat çekmektedir. Buna göre aile üyeleri zorluklarla karşılaştığında birbirlerini destekler, bağlantıda kalır ve duygusal yakınlık kurar. Bu çalışmada da aile üyeleri birbirleriyle olan bağlarını ve bağlantılarını koruduklarını ve hatta bu bağları geliştirdiklerini belirtmişlerdir.

Görüşmelerde aileler hastalık deneyimi sürecinde yaşadıkları zorlu süreçlerde birbirlerini desteklemenin ve dayanışma içerisinde bulunmanın öneminden söz etmişlerdir. Garrino ve arkadaşlarının (2015) çalışmasında da nadir hastalık deneyimi sürecinde ailenin desteğinin rolü hastaların anlatılarında ortaya çıkmıştır. Çalışmada eşlerin, çocukların ve diğer aile üyelerinin desteğinin rolü, hastalığı olan kişinin durumunu kabul etmesine ve zorluklarla daha kolay bir şekilde başa çıkmasına yardımcı olmak için önemli görülmüştür. Bu çalışma kapsamında yapılan görüşmelerde aile üyelerinin birbirini desteklediklerine dair şu ifadeler paylaşılmıştır:

*“Biz hep dayanışma içerisindeydik. Ailelerinin dayanışma içinde olması çok katkı yapıyor. Birbirimize hep destek olduk, hep destek olmaya da devam ediyorduk. Çekirdek ailedeki anne babanın birbiriyle olan ilişkisi ve dayanışması çok önemli...” (Güven Ailesi, Anne, GDH)*

*“Zorlukları hep birlikte aştık. Üçümüz yani. Birbirimize kenetlendik, birbirimize kızmadık, anlayışlı olduk. Durumlar kötü olduğunda ayakta kalmak için hep birbirimizden destek aldık, birbirimizden güç aldık. Bu tedavi ediyor, güçlendiriyor beni...” (Pozitif Ailesi, Baba, Dilate kardiyomiyopati)*

*“...Zor zamanlarımız oldu, bu sebepten dolayı tartıştığımız, kavga ettiğimiz zaman oldu. Ama günün sonunda sürekli beraberiz, yan yanayız. Birbirimize destek oluyoruz.” (Ortak Ailesi, Çocuk, Sistinozis)*

*“Hepimiz bir bütünüz aslında. Bu şekilde birbirimizi tamamlıyoruz. Yap-bozun bir parçası eksik olsa olmuyor. Birbirimize sürekli destek vermemiz gerekiyor...” (Doğru Ailesi, Çocuk, PKU)*

Walsh (2016: 73) tarafından ortaya konulan aile yılmazlığı çerçevesinde, ciddi yaşam zorlukları ile karşılaşan aile üyelerinin birbirlerini desteklemeleri bu ailelerin sağlıklı işlev gösterdiklerine işaret etmektedir. Walsh'e göre bu aileler güvenli bağlanma örüntüsü göstermekte, birbirlerine güvenebilmekte ve sıcak, destekleyici ve şefkatli ilişkiler kurabilmektedir. Görüşmelerde de aile üyelerinin nadir hastalık deneyimi gibi aile sisteminde stres yaratan bir durum karşısında beraber hareket etme yönünde motivasyonlarının olduğu ortaya konulmaktadır. Bu anlamda bu ailelerin Walsh'un (2016: 74) vurguladığı gibi destekleyici ilişkiler kurma eğiliminde oldukları düşünülmektedir.

Görüşmelerde aile üyeleri, her ne kadar annelerin bakım verme rolünü daha çok üstlendiğini belirtse de aile üyeleri arasındaki desteğin bakım verme süreçlerindeki konularla da ilişkili olduğundan söz etmişlerdir. Bu süreçte bakım verme sorumluluğunun ebeveynler tarafından paylaşılmasının geleneksel olarak bakım verme görevinin anneye yüklenmesine karşı duran bir yaklaşım da söz konusu olmuştur. Aileler, bakım yükünün ebeveynler tarafından paylaşılmasının aileyi güçlendiren bir unsur olarak da görmektedir.

*“İş bölümü yok bizde. Şunu yaptım, bunu yaptım diye bir şey yok. O an kim müsaitse o işleri hallediyor, çocukla ilgileniyor... Biz sorumluluğu paylaşıyoruz. Bence o da önemli bir şey...” (Dayanışma Ailesi, Baba, KF)*

*“Eşimle beraber bakıyoruz çocuğa. Mesela hafta sonu sabah kalktığına ben hemen aç karnına verilecek ilacı veriyorum. İlaç takibini ben yapıyorum. İlaçları bitmeden ben hemen gidiyorum eczacıya söylüyorum telefonda getirtiyorum.” (Güçlü Ailesi, Baba, KF)*

*“Eşime yardımcı olmak için ben sabaha kadar uyumam. Çünkü tek kişi bu bakım işine yüklenirse o kişiyi kaybedersin. Bu insanın her şeyi omuzlandığını düşünün. O zaman daha kötü olur, annenin psikolojisi zaten yerle bir olur. Onun diğer çocuklarına da verimi olmaz.” (Güven Ailesi, Baba, GDH)*

*“Sen birazcık uyu ben çocukla ilgileneyim derdi eşim. Bir iki saat eşim bana bu şekilde destek olurdu. Veya gece o da uyumazdı benimle. En büyük destekçim eşim.” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

Walsh (2016: 75) yılmazlık özelliği yüksek olan ailelerde, aile üyelerinin birbirlerinin yüklerini hafifletmede veya birbirlerine destek sunmada rol oynadıklarını belirtmektedir. Bu noktada çalışma kapsamında yapılan görüşmelerde bu ailelerin bakım verme sorumluluğunu paylaşarak birbirlerine destek oldukları ortaya konulmaktadır. Bu durum da aile üyeleri tarafından aile yılmazlığını güçlendiren bir etken olarak görülmektedir.

Aile yılmazlığı çerçevesinde Walsh (2016: 75) aile üyelerinin zorlu yaşam olayları karşısında birbirleriyle duygusal yakınlık kurduklarını, bu duyguları paylaşmaktan çekinmediklerini ve bu süreçte destekleyici bir ilişki örüntüsü geliştirdiklerini ortaya koymaktadır. Yapılan görüşmelerde aile üyeleri aralarındaki desteğin ve dayanışmanın özellikle psikososyal desteği içerdiğinden söz etmişlerdir. Bu kapsamda yaşanan sorunların birbirleriyle paylaşılması, duyguların dışa vurumu, beraber çözüm yollarının aranması gibi konulardaki deneyimler aktarılmıştır.

*“Seni anlayan birinin omzunda ağlamak istiyorsun. Bir tek eşin var başka yok...İşin içinde mücadele var, birliktelik var, beraberlik var. Ne yapıyorsaniz beraber yapıyorsunuz zaten tek kişinin yaptığı bir şey yok ortada. Çünkü çektiğin acı aynı, yaşadığın şey aynı. Hep ortağız. Hayat ortak yani. Bunu o anlarda daha çok hissediyorsun ve o an birbirine daha çok destek oluyorsun...” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

*“Eşim destek olmasa ikimiz de herhalde damardan antidepresan alırdık. Gerçekten... Ben onun sayesinde çıktım o zor durumdan...” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

*“Eşim bana çok yardım ederdi. Benim psikolojik olarak bu dönemde sorunlarım fazla oldu. Eşim bana daha çok destek veriyordu. Psikolojik destek almadım ama eşimin bu sorunları atlattım için çok iyi destek olduğuna çok çok eminim.” (Güçlü Ailesi, Anne, KF)*

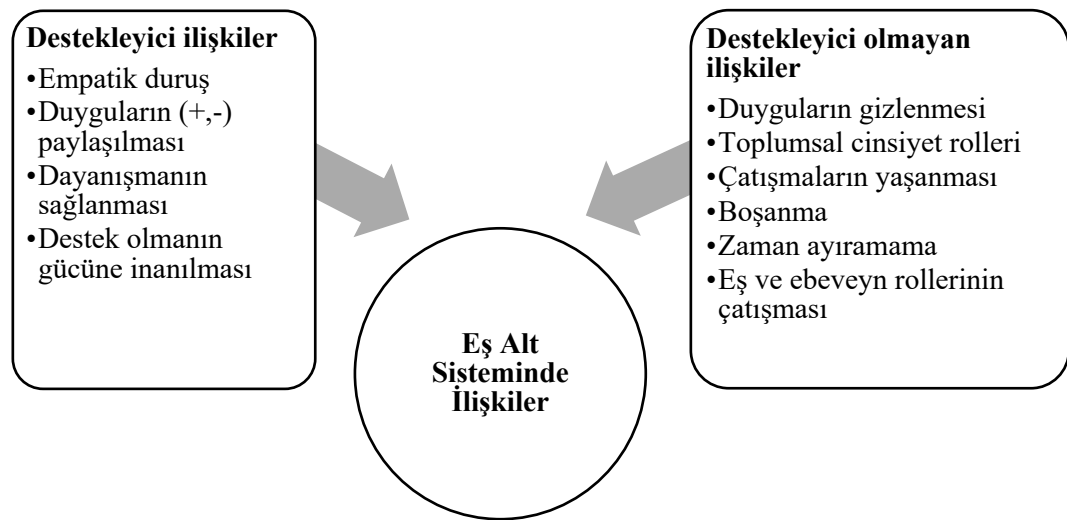
Zorluklar karşısında aile üyelerinin birbiriyle dayanışma içinde olması ve birbirlerini desteklemeleri gerektiğini ifade eden kimi aileler ise bunun kök ailelerden kendilerine öğretilen bir değer olduğunu vurgulamışlardır. Çalışmanın bu bulgusu toplumda aile sistemine ve aile sisteminin devamlılığına verilen önemin yüksek olduğu biçiminde yorumlanabilir. Buna göre kök ailelerden öğrenilerek gelen aile sistemini koruma bilinci nadir hastalık gibi zorlu bir deneyimde de sürdürülmektedir. Güçlü Ailesi üyelerinden baba bu geleneği şu şekilde ifade etmiştir: *“Anne babadan böyle gördük. Muhakkak anne babamız bu şekilde kenetlenerek bir aile oluşturdular...”*

Çalışmanın bu bölümünde çekirdek aile sistemi kapsamında bir bütün olarak ailenin nadir hastalık deneyimi karşısında nasıl bir yanıt geliştirdikleri ele alınmıştır. Bir sonraki bölümde sistemin alt parçalarından olan eş alt sisteminde bulunan etkileşimlerdeki değişimlere odaklanılacaktır.

### 5.1.1. Eş Alt Sisteminde İletişim Süreçleri

Çalışmanın bu bölümünde nadir hastalığı bulunan çocukların anne ve babalarının eş alt sistemi bağlamındaki ilişkileri ele alınmaktadır. Yapılan görüşmelerde eş alt sistemindeki ilişkiler destekleyici ve destekleyici olmayan biçimde karşımıza çıkmaktadır. Destekleyici ilişkiler bağlamında eşlerin empatik duruşu, refah ve aciliyet duygularını birbirleriyle paylaşması, eşler arasında dayanışmanın sağlanması ve birbirine destek olmanın gücü temaları öne çıkmıştır. Destekleyici olmayan ilişkiler kapsamında ise eşlerin duygularını paylaşmaması, çatışmalı ilişkilerin yaşanması boşanma düşüncelerinin ortaya çıkması, eşlerin birbirine zaman ayıramaması, eş ve ebeveyn rollerinin çatışması ile ilgili temalar öne çıkmıştır. Bu temalar Şekil 17’de gösterilmektedir:

**Şekil 17. Nadir Hastalık Deneyimi Karşısında Eş Alt Sisteminde İlişkiler**



Yapılan görüşmelerde eş ilişkilerinin kimi zaman destekleyici kimi zaman ise beklenen desteğin sağlanamadığı biçimde yaşandığı görülmektedir. Nadir hastalık deneyimi sürecinde eş ilişkilerinin hem daha destekleyici olduğunu hem de bu süreçte çatışmaların yoğun olarak yaşandığını belirten aile üyeleri bulunmaktadır. Pelentsov ve arkadaşlarının (2014) çalışmasında da benzer bir durumun olduğu rapor edilmektedir.

Eş ilişkisinin destekleyici olduğu ailelere bakıldığında, eşlerin yaşadıkları bu zor durumu beraber atlatmak için dayanışma içinde oldukları, birbirlerine moral verdikleri, empatik duruş sergiledikleri ve bakım verme sürecinde birbirlerini destekledikleri görülmektedir. Çalışmanın bu bulgusu Cutrona ve Suhr (1992) tarafından ortaya konulan destek türleri sınıflaması kapsamında ailelerin birbirlerine hem duyuşsal hem araçsal destek sağladığı biçiminde değerlendirilebilir. Bu kapsamda eşlerin birbirinin duygusunu önemseydiği, birbirlerinin duygularına yönelik endişe duydukları anlaşılmaktadır.

*“En büyük desteği zaten ben eşimden gördüm. Beni hastaneye götürüp getiriyor, en büyük destek oydu. Allah razı olsun, eşim duyarlı bir baba. Duyarsız bir baba olsaydı burada durmazdı. Şu yönden çok şanslıyım, iyi ki böyle bir adamla birlikteyim! Çok şükür...” (İletişim Ailesi, Anne, MPS-LH)*

*“Oğlumun bazen alması gereken gece ilaçları mamaları vardı. Eşim şey derdi; gün boyu çocukla Sen ilgileniyorsun, biraz dinlen derdi. Gece kalkıp mamasını o verirdi.” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

*“Çocuk doğduğunda eşime sormuştum sen beni bırakır mısın diye, Hayır dedi. Bu bizim çocuğumuz, biz hep beraberiz, ben sana desteğim dedi...” (Çözüm Ailesi, Anne, Treacher Collins Sendromu)*

*“Birbirimizi anlarız, dinlemeye çalışırız, ya da kavga ediyorsak da çocukların asla olmadığı bir yerde oturur, sonra küseceksek küseriz, sonra dayanamayıp barışıyoruz. Yani her evlilikte olduğu gibi aslında... Sağ olsun eşim bana karşı da çok anlayışlıdır. Ben de elimden geldiği kadar ona destek olmaya çalışırım. Yardımcı oluruz birbirimize.” (İyimser Ailesi, Anne, PKU)*

Eşler hastalık deneyimi sürecinde yaşadıkları hem aciliyet duygularını (üzüntü, stres, gerginlik, öfke gibi) hem de refah duygularını (mutluluk ve sevinç gibi) birbirleriyle paylaştıklarından söz etmişlerdir. Bu paylaşımların daha çok kadınlar tarafından yapıldığı da dikkat çeken bir bulgu olarak görülmektedir.

*“Biz beraber ağlarız da güleriz de... Eşim bana daha destektir ama biz hastanede çok da ağladık beraber.” (Mutlu Ailesi, Anne, PIY)*

*“Biz eşimle hep konuşurduk, ben çok ağlardım...” (İletişim Ailesi, Anne, MPS-LH)*

*“...Eşim yanımda rahatça ağlayabiliyordu. Bu da bir sevgi göstergesi. Onu hissediyorsan zaten ortada sevgi var, bağ var, aşk var...” (Yılmaz Ailesi, Baba, Sistinozis)*

Literatürdeki çalışmalarda da benzer bulgulara rastlamak olanaklıdır. Örneğin, Pelentsov ve arkadaşlarının (2016a, 2016b) çalışmasında da eşler arasındaki ilişkilerin olumlu yönde değiştiğine yönelik bulgular paylaşılmıştır. Bu doğrultuda eşlerin birbirine yaklaşıkları, birbirlerine güvendikleri, birbirilerini takdir etmeyi öğrendikleri ve stresli durumlarda birbirlerine destek oldukları belirtilmiştir. Bruns ve Foerster (2011) da çalışmalarında nadir hastalık deneyimi karşısında eşlerin birbirlerini destekledikleri ifade edilmiştir. Bu anlamda bu çalışmanın bulguları ile görüşmelerden elde edilen bulgular benzerlik göstermektedir.

Eşler, hastalık deneyimi sürecinde birbirine destek olmanın aileyi de güçlendireceğini düşünmektedir.

*“Eşler olarak birbirimize saygı ve sevgi oluşmuşsa sonrasında çocuğa bakarken de o elinizden tutuyor. Yani o sizi güçlendiriyor. Size biraz daha güç, kuvvet veriyor. Böyle daha bir sarıp sarmalıyorsunuz, hiç bırakmıyorsunuz.” (İyimser Ailesi, Anne, PKU)*

*“Her şeyi beraber yaşadığımız için neyin ne olduğunu eşim de ben de görüyoruz. Onunla çok dertleşiriz. Eşim dert ortağım ama aynı zamanda. Biz böyle ayakta kalıyoruz.” (Pozitif Ailesi, Anne, Dilate kardiyomiyopati)*

Aile üyeleri eşlerin birbirinin yaşadığı deneyimler karşısında empatik bir duruş sergilemenin önemli olduğunu da ifade etmişlerdir. Walsh (2016) de yılmazlık özelliği yüksek olan ailelerde, aile üyelerinin güçlükler karşısında birbirlerinin sıkıntılarına empatik olarak yanıt verebildiklerini ifade etmektedir.

*“Empati olmayınca var olan sevgiymiş aşkmış onlar hepsi zaten uçup gidiyor. Altını doldurmak için insan olmak lazım. Empati kurmak lazım. Cinsiyeti falan ortadan kaldırıp...Karşıda bir insan var önce eşlerin birbirini çok iyi anlaması lazım.” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

*“Zorlu süreçlerde yalnızsanız mücadelenizde, bu sevginin aşkın içine şefkat eklenir, empati eklenir aklına gelebilecek her türlü en güzel duygular eklenir. O beraberlik bambaşka bir yere gider. Bizim evliliğinize olumlu yönde çok şey kattı. En başta empati kurmayı öğrendik...”(Pozitif Ailesi, Baba, Dilate kardiyomiyopati)*

Görüşmelerde çoğunlukla erkeklerin hastalık deneyimi sürecinde duygularını paylaşmaktan kaçındıkları, duygularını gizledikleri ve ‘aileyi sağlam tutmak için’ bu yolu izledikleri ifade edilmiştir.

*“Biz biraz daha bayanlar gibi duygusallığımızı göstermiyoruz. Ama çok zorluklar çektik bu zamana kadar. Belki dışımızdan hiçkırta hiçkırta ağlamadık ama içimizde çok fırtınaların koptuğu çok zorluklar da yaşadık.” (Güzel Ailesi, Baba, PKU)*

*“Bunları kelimelere dökmek de çok zor. Şair-yazar olsanız yazamazsınız. Bunları yaşayan bilir derler ya... Tabii erkekler için daha bir zor. Evde erkek olarak, bey olarak ya da evin direği kavramı vardır ya biraz daha tabiri caizse duygusuz durmamız lazım. Biraz daha ayakta durmamız lazım, biraz daha olaylara materyalist yaklaşmanız lazım. İçinizde fırtınalar kopsa da dışarıya çok fazla onu yansıtmamanız gerekiyor. Çünkü çok duygusal davranmanın bir şeylere çözümü olmuyor. Ama psikolojik yaralarım oluyor. Geriye dönüp baktığımızda aradan 12 yıl geçmiş... O dönemdeki psikolojiniz, düşünceleriniz aklınıza geldiğinde hala içiniz acıyor. Ama bazı şeyleri eşim de ben de o zamandaki kötü düşüncelerimizin tabiri caizse üstünü örttük.” (Kuvvet Ailesi, Baba, SMA)*

*“Çocuk sanki böyle ‘kurtar baba’ der gibi yüzüme bakıyor. Tabii yüreğim parçalanıyor ama bir baba olarak devamlı metanetini korumak zorundasın. Bizim daha dik durup, ayakta durup çocuklarımıza olsun, eşimize olsun destek olmamız gerekiyor.” (Olumlu Ailesi, Baba, SMA)*

*“Tabii ki çok üzuldüm. Çok ağladım kapalı kapılar ardında, göstermedim. Çünkü biliyordum, birisinin güçlü olması gerekliydi.” (Pozitif Ailesi, Baba, Dilate kardiyomiyopati)*

*“Ağlamak erkekler için bir güçsüzlük göstergesi ya içine atıyorsun ama böyle içten içe ağlıyorsun...” (Yılmaz Ailesi, Baba, Sistinozis)*



Literatürde de bu bulguyu destekleyen arařtırmalar bulunmaktadır Örneğın Pelentsov ve arkadaşlarının (2016b) çalışmasında erkeklerin duygularını ifade etmekten kaçındıkları ve bunu bir güçsüzlük olarak algıladıkları belirtilmektedir. Bu durum toplumsal cinsiyet rolleri ekseninde değerlendirilebilir. Erkeklerde aciliyet duygularının bir güçsüzlük göstergesi olarak algılanması nedeniyle babaların bu duyguları paylaşmaktan kaçındıkları düşünülmektedir.

Görüşmelerde bazı aile üyeleri ise bu süreçte duygusal paylaşımlar yapmadıklarını veya duygusal paylaşımlar yapmaktan özellikle kaçındıklarını ve bu şekilde başa çıkabildiklerini belirtmişlerdir.

*“Bu süreci yaşarken eşim geçip bir odada ağladı, ben bir odada ayrı ağladım. Sinirlenip çözüm bulamadım, duygu patlamaları yaşadım ama bunu ne o bana ne ben ona gösterdim.” (Öncelik Ailesi, Anne, PKU)*

*“Çoğu zaman birbirimize kızdığımız oluyor. Öfkelenip kızdığımızda bunu dışa vuramadığımız zamanlar çok oluyor...” (Öncelik Ailesi, Baba, PKU)*

*“İkimizin de bunu atlması kolay olmadı gerçek anlamda. Ama biz bunu birbirimize yansıtmayarak daha başarılı olabildik...” (Çözüm Ailesi, Anne, Treacher Collins Sendromu)*

*“İkimiz de çok mutsuz olduğumuzda ve moralimiz bozuk zamanlarda çok konuşmuyorduk.” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

Birbirini destekleyen eş ilişkilerinin aksine çatışmaların, tartışmaların ve kavgaların yaşandığı ilişki süreçlerinin olduğu da görüşmelerde ifade edilmiştir. Bunların kökeninde çoğu zaman çocuğun hastalığıyla ilgili süreçlerin bulunduğu görülmektedir. Bazı eşler bu süreçte boşanmayı düşündüklerinden de söz etmişlerdir.

*“Eşimle aramız çok kötüydü. Yani çok çok çok kötüydü! Hastalıkla ilgili konuları konuştuğumuzda evde bir savaş çıkıyordu. Eşim senin görevin çocuk ile ilgilenmek. Hani o görev sana ait diyordu. Bu evliliğın yürümesinin bir anlamı yok diyordum ben de. Ayrılalım diyordum. O süreçte o kadar çok ayrılmak istiyordum ki... Ciddi ciddi tartışmalarımız oluyordu. Ben çoğu zaman boşanalım, evliliğımız yürümeyecek diyordum.” (Bilinç Ailesi, Anne, KF)*

*“Biz de çok oldu krizler. Açık konuşayım, biz ayrılma noktasına kadar geldik.” (Kuvvet Ailesi, Anne, SMA)*

*“O dönemde eşimle çok tartıştık, özellikle çocuğın tedavisi için doktor doktor gezerken...” (Doğru Ailesi, Anne, PKU)*

*“Çok alkol aldım. Gündüz işe gidiyordum ama akşam hep alkol içiyordum. Daha çok üzülüyordum, daha çok içiyorum... Sonra eşimi arıyordum ve kavgaya ediyorduk.” (Pozitif Ailesi, Baba, Dilate kardiyomiyopati)*

Literatürdeki bazı çalışmalarda da nadir hastalık deneyimi karşısında eşler arasındaki ilişkilerin olumsuz yönde etkilendiğı raporlanmıştır. Örneğın, Somanadhan ve Larkin (2016) çalışmasında MPS hastalığı bulunan çocuğa bakım veren eşlerin evlilik ilişkilerinin belirgin şekilde gerginleştiğı ve hastalığın teşhisinin ardından boşanmaların meydana geldiğı ortaya

konulmuştur. MacLeod ve arkadaşları (2017: 1660) da nadir hastalık deneyimi sürecinde eşler arasında çatışmaların olduğunu ve bazı evliliklerin bu sebeple sonlandığını ifade etmişlerdir.

Eşlerin iletişim süreçlerinde rolleri de oldukça önemli bir yerde bulunmaktadır. Yapılan görüşmelerde eşler hastalık deneyimi sürecinde bakım verme sorumluluklarından dolayı kimi zaman birbirlerine yeterince vakit ayıramadıklarından da söz etmişlerdir. Bu durumda eş rolü ile ebeveyn rolü arasında bir çatışma yaratmıştır. Pelentsov ve arkadaşlarının (2016a, 2016b) çalışmasında da benzer biçimde eşlerin bakım verme sorumluluğundan dolayı birbirine yeterince vakit ayıramadığı ve rol karmaşası yaşadıkları ifade edilmiştir. Görüşmelerde bu durumu Güven Ailesi ve Olumlu Ailesi üyeleri şu şekilde ifade etmişlerdir:

*“Her ne kadar bir çocuğumuz da bizim karı koca olarak ayrı zaman geçirme ihtiyacımız var. Ama bir yanda çocuğun ihtiyaçları var. Siz bu durumda bu çocukla ilgilenmek durumundasınız...”* (Güven Ailesi, Anne, GDH)

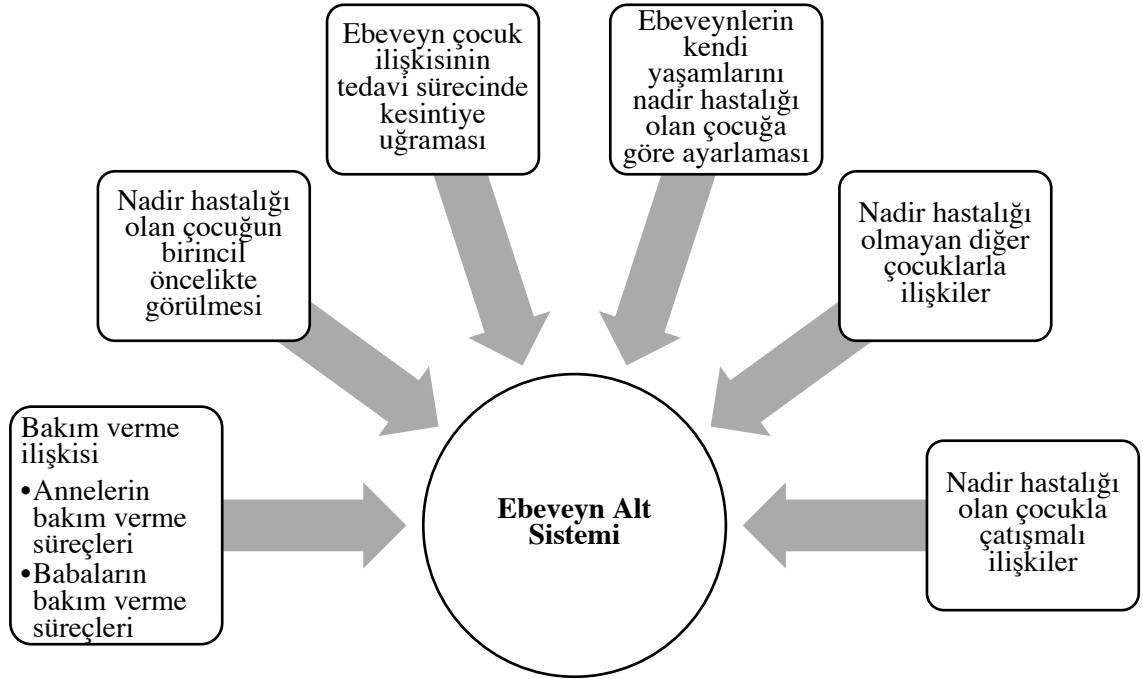
*“Eşime de zaman ayırmak gerekiyor bu süreçte. Bir sürü dert varken baş başa kalıp eşimle zaman geçirmek istiyorum bazen...”* (Olumlu Ailesi, Baba, SMA)

Bu bölümde eş alt sistemi bağlamındaki ilişkiler destekleyici ve destekleyici olmayan biçimde belirlenen temalar çerçevesinden aktarılmıştır. Bir sonraki bölümde ebeveyn alt sistemi bağlamındaki ilişkiler ele alınmaktadır.

### **5.1.2. Ebeveyn Alt Sisteminde İletişim Süreçleri**

Çalışmanın bu bölümünde nadir hastalığı bulunan çocukların anne ve babalarının çocuklarıyla kurdukları ilişkiler ebeveyn alt sistemi bağlamında ele alınmaktadır. Yapılan görüşmelerde ebeveyn alt sistemi kapsamında bakım verme ilişkileri (anne ve babaların bakım verme sürecindeki rolleri), nadir hastalığı olan çocuğun birincil öncelikte görülmesi, ebeveyn çocuk ilişkisinin tedavi sürecinde kesintiye uğraması, ebeveynlerin kendi yaşamlarını nadir hastalığı olan çocuğa göre ayarlaması, nadir hastalığı olmayan diğer çocuklarla ilişkiler ve nadir hastalığı olan çocukla çatışmalı ilişkiler temaları çerçevesinde açıklanmıştır. Bu temalar Şekil 18’de yer almaktadır:

### Şekil 18. Nadir Hastalık Deneyimi Karşısında Ebeveyn Alt Sisteminde İlişkiler



Ebeveyn-çocuk ilişkisi incelendiğinde ilk olarak nadir hastalığı bulunan çocukla ilişkiler ön plana çıkmıştır. Buna göre anne-baba-çocuk ilişkisinin bakım verme düzleminde sürdüğü görülmektedir. Bu ilişkide ebeveynlerin çocukla olan bağlantısı ve odak noktası çocuğun sağlık durumunun iyileştirilmesidir. Buna göre aileler için nadir hastalığı bulunan çocuğun gereksinimlerinin karşılanması kritik bir yerde bulunmaktadır. Bu kapsamda aile üyeleri çocuğu öncelik sıralamasında birinci olarak görmektedir.

*“Önceliği çocuğun durumu almak zorunda. onun ilaç saatine göre gezmeye gidilmeli ya da uykusu ilaçlarına göre olmalı. Yani çocuğun hastalığı ön planda olmalı.” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

*“Ben kızımı pamuklara sardım. Kızım, oğlum, eşim de biliyordu kızımın daha ön planda olması gerektiğini...” (Doğru Ailesi, Anne, PKU)*

*“Bütün dünyam kızımın üzerine kurulu... Çocuk bizim için her zaman, her şeyin önünde...” (İyimser Ailesi, Baba, PKU)*

*“Öncelikler var. Bizim önceliğimiz ilk önce oğlumuz...” (Öncelik Ailesi, Anne, PKU)*

*“...kendinden vazgeçiyorsun. Öyle bir noktadasın ki sen yoksun. Sadece çocuk var ve onun ihtiyaçları... Üstüne titriyoruz. Her zaman bir dediği iki olmuyor. Ona endekli yaşıyoruz. Ondan hariç bir plan ya da bir hayat yok...” (Pozitif Ailesi, Baba, Dilate kardiyomyopati)*

Literatürde bu bulguyu destekleyen çalışmalar bulunmaktadır. Örneğin Doyle ve Werner-Lin (2016) çalışmalarında ebeveynlerin çocuğun bakımını her şeyden öncelikli olarak algıladıklarına yönelik bir bulgu paylaşmışlardır. Vitale (2015) nadir bir hastalık olan Prader-Willi Sendromu bulunan çocukların aileleriyle gerçekleştirdiği çalışmada da ebeveynlerin yaşamlarını çocuklarının gereksinimlerini karşılamak için yeniden düzenledikleri ve çocuğun gereksinimlerini yaşamlarının merkezine koydukları belirtilmiştir. Buna göre nadir hastalığı bulunan çocuğun sağlığını korumak, çocuğun gelişimini desteklemek, gereksinim duyduğu araçsal ve duyuşsal desteği sağlamak ebeveynler için ilk sırada gelmektedir.

Görüşmeler sırasında bazı aileler çocuklarının hastanede uzun süre yatarak tedavi görmesi nedeniyle onları göremediklerini ve ilişki kuramadıklarını ifade etmişlerdir. Böylece ebeveyn-çocuk ilişkisi bir süre kesintiye uğramıştır.

*“Ben kızımı 4 ay görmedim. 4 ayda bir kez bile göstermediler.” (Destek Ailesi, Anne, Apert Sendromu)*

*“Kızımız ameliyat oldu. Sizin yapabileceğiniz bir şey yok dediler. Bekleyeceğiz. Biz tabii geliyorduk gidiyorduk. Her gün 5 dakika görüyorduk, doktordan bilgi alıyorduk.” (Güçlü Ailesi, Baba, KF)*

Santos ve arkadaşlarının (2018) çalışmasında da cam kemik hastalığı bulunan çocukların ameliyat sonrasında uzun süre hastanede kalması nedeniyle aile üyelerinin çocuklarını uzun süre göremedikleri, bu süreçte oldukça stresli oldukları ve kendilerini üzgün ve bitkin hissettikleri ortaya konulmuştur.

Çocuğun ihtiyaçları bağlamında ebeveynler çeşitli roller üstlenmektedir. Bu rollerin başında bakım verme ile ilişkili roller gelmektedir. Ailelerde genellikle bakım verme sorumluluğunun birincil olarak annede olduğu görülmektedir. Bu süreçte annelerin çocuğun hastaneye yatışında refakat etmek, ilaçlarını vermek, çocuğun beslenmesini sağlamak ve çocuğu banyo yaptırmak gibi çeşitli gereksinimlerini karşıladıkları ifade edilmiştir. Literatürdeki çalışmalarda da (Pelentsov ve ark., 2016; Lyn ve ark., 2020) nadir hastalığı bulunan çocuğa bakım verme sorumluluğunun çoğunlukla annede olduğu görülmektedir. Anneler bu süreçte bakım vermeyle ilgili deneyimlerini şu şekilde aktarmıştır:

*“Mamasını veriyorum, suyunu veriyorum, gece sık sık kalkıyorum aspirasyon yapıyorum. Makine alarm verirse, çocuğa oksijen yetersiz gelirse ona bakıyorum. Midesindeki hortumun çıktığı yere orayı pansuman yapıyorum, boğazında trakeostominin olduğu yerde enfeksiyon kapmasın diye temizliyorum. Tekrar bandını, sargısını değiştiriyorum. Altını temizliyorum, yatağını havalandırıyorum...” (Olumlu Ailesi, Anne, SMA)*

*“Çocuklarım olmadan nefes alamıyorum. Ben olmasam da çocuklarım mahvolur. Ben çocukların üstünü başını temizliyorum, banyosunu yaptırıyorum, giydiriyorum. Çocuk büyük tuvaletine gidiyor, gidip onu yıkıyorum, temizliyorum, kişisel bakımları ile ilgileniyorum.” (İletişim Ailesi, Anne, MPS-LH)*

*“Kaç sebze hakkı var, kaç meyve yeme hakkı var veya kaç protein alması gerektiğini günlük harfi harfine uyguluyorum. Ona göre yemek hazırlıyorum, besliyorum.” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

*“...Sadece suyunu içebiliyor, susuz olsa anlatamıyor, kendini ifade edemiyor. Öz bakımını yapamıyor. Zihinsel engelli bizim çocuk... Hastanelere doktorlara götürüp getiriyorum, randevuları alıyorum.” (Doğru Ailesi, Anne, PKU)*

Nadir hastalığı bulunan çocuğa bakım veren aile üyeleriyle ilgili yapılan çalışmalarda bakım yükünün yüksek olduğu ortaya konulmaktadır (Picci ve ark., 2015; Shapiro ve ark., 2019; Martin ve ark., 2019). Yine bu çalışmalarda bakım verme süreciyle ilgili olarak çoğunlukla ebeveynlerin ‘uzman bakıcı’ olarak tabir edildiği görülmektedir (Khangura ve ark., (2016; Pelentsov ve ark., 2016b). Bunun sebebi olarak aile üyelerinin çocuğun bakımında birincil sorumluluk üstlenmesi ve bakım için uzun bir zaman harcaması gösterilmektedir. Currie ve Szabo (2019) da çalışmalarında bakım veren aile üyelerinin çocuklarında görülen nadir hastalık hakkında sürekli araştırmalar yapmalarından dolayı konunun uzmanı haline geldiklerini ifade etmiştir. Literatürdeki bu çalışmaların bulguları ile görüşmelerden elde edilen bulguların benzerlik gösterdiği açıktır. Aile üyelerinin kimi zaman bir sağlık çalışanı gibi özellikle bazı tıbbi bakım süreçleri yönetebilmesi (pansuman yapmak, tıbbi cihazları kontrol etmek, diyeti ayarlayabilmek gibi) kimi zaman ise hastalık hakkında derinlemesine bilgi sahibi olması bu duruma örnek olarak gösterilebilir.

Annelerin bakım sürecinde ciddi fiziksel güçlüklerle karşılaştıkları belirtilmiştir. Buna göre anneler yorgunluk, halsizlik, uykusuzluk, ağrı gibi durumları deneyimlemektedir. Bu güçlüklerle rağmen anneler bakım vermeye ilgili sorumluluklarını birincil sıraya koymaktadır. Dogba ve arkadaşlarının (2014) nadir bir hastalık olan cam kemik hastalığı (*osteogenesis imperfecta*) bulunan çocuklara bakım veren ebeveynlerle yaptıkları çalışmada da benzer sonuçlara ulaşılmıştır. Bu çalışmada cam kemik hastalığına sahip olan bir çocuğa bakmanın (örneğin çocuğu taşıma, banyo yaptırma gibi sorumlulukların) annelerde fiziksel yönden zorluk yarattığı belirtilmiştir. Bu çalışma kapsamında yapılan görüşmelerde de benzer ifadeler aile üyeleri tarafından paylaşılmıştır:

*“...tanısının geç konulması, zorluklar...İki çocuk... Zor süreçler yaşadım. Hala uyuyamıyorum. Gece kollarımda, boynumda ağrı var. Fibromiyalji diyorlar. Uyku ilaçları veriyorlar. İlaçları içtiğimde çok uyuyorum. Bu sefer çocuk beslenmesi eksik kalıyor. Bu yüzden ilaçları bıraktım. Yapacak bir şey yok uykusuz kalayım ama çocuğum geride kalsın.” (Doğru Ailesi, Anne, PKU)*

*“Ameliyat yerimde açılmalar oldu. Ama ben hiç yatmadım. Sürekli ayaktaydım. Hastaneye gidip geldim derken çok yıkıcı bir dönemdi benim için.” (Güçlü Ailesi, Anne, KF)*

*“Kas romatizması oldum. Fibromiyalji hastası oldum aynı zamanda. Bu kaygı bozukluklarından kendimi çok sıktığım için Fibromiyalji olduğum söylenmişti. Kaslarımı yıprattım, ellerim falan tutmamaya başladı, sinir bozuklukları oldu.” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

*“Uyuyamıyorum. Uykusuzluk biraz geriyor.” (Destek Ailesi, Anne, Apert Sendromu)*

Görüşmelerde babaların bakım sürecinde daha çok ekonomik kaynakların sağlanması açısından roller üstlendikleri ifade edilmiştir. Pelentsov ve arkadaşlarının (2016a) çalışmasında da benzer biçimde annelerin çocuğun bakımıyla ilgilendikleri, babaların evin geçiminden sorumlu olduğu belirtilmiştir. Görüşmelerde aileler bu durumu aşağıdaki gibi ifade etmişlerdir:

*“Eşim de cebindeki son kuruşa kadar çocuğu için uğraşan bir babaydı. Ürünlerini, ilaçlarını, mamalarını alabilmek için çok çalışırdı. Çok çalışkan bir eşim var, gurur duyuyorum eşimle. Oğlumuz bu durumdaysa gerçekten babasının da çok rolü vardır.” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

*“Ben işe gidiyorum. Çünkü bir şekilde evin ihtiyaçlarının görülmesi gerekiyor, çalışmak gerekiyor.” (Kuvvet Ailesi, Baba, SMA)*

*“Mecburen işbölümü yapmak zorundaydık. Birimiz para kazanmak ve sigortamızı yapmak zorundaydı.” (Yılmaz Ailesi, Baba, Sistinozis)*

Görüşmelerde ebeveynler nadir hastalığı bulunan çocuğun tıbbi boyuttaki gereksinimlerini karşılamak için çeşitli düzenlemeler yaptıklarından da söz etmişlerdir. Bu kapsamda kimi aileler evlerinde çeşitli fiziksel düzenlemeler yapmışlardır.

*“Evimiz bir hastane odası gibi. Çocuğa ayrı bir oda hazırladık, klimasını taktık, yani sıcakta falan terlemesin diye. Ayrı elektrik kabloları çektik mesela, makineler falan zarar görmesin diye...” (Olumlu Ailesi, Baba, SMA)*

*“Evin belli bölümlerini tıbbi cihazlara, ilaçlara ayırdık.” (Dayanışma Ailesi, Baba, KF)*

Görüşmelerde ebeveynlerin çocukların gereksinimlerine göre kendi yaşam biçimlerinde farklılaşmaya gittikleri ve çocuğun tedaviye uyum sağlamasını destekledikleri görülmektedir. Örneğin, fenilketonüri (PKU) hastalığı gibi özel bir diyetin takip edilmesi gerektiği hastalıklarda aile üyelerinin kendi beslenmelerini bu özel diyete göre yeniden düzenledikleri ifade edilmiştir. Buna göre çocuğun canının çekmemesi ve yiyemeyeceği gıdaları tüketmemesi için aile üyeleri yeniden bir düzenleme yapmaktadır.

*“O uyuduktan sonra yediğimiz şeyler var. Mesela fındık, çekirdek, ceviz gibi kuruyemişleri yanında yemiyoruz.” (Öncelik Ailesi, Baba, PKU)*

*“Ben 14 senedir hiç balık yapmadım, hiç yemedim, yapmadım. Canı ister mi görürse diye vicdan yaptım.” (İyimser Ailesi, Anne, PKU)*

Vitale (2015) tarafından çocukluk çağından görülen nadir obezitesi bulunan çocukların aileleriyle gerçekleştirilen çalışmada da benzer sonuçlar raporlanmıştır. Buna göre aileler kendi beslenme planlarını çocuğun diyetine uygun olarak düzenlemektedir.

Görüşmelerde kimi zaman nadir hastalığı bulunan çocuk ve ebeveynlerin arasında çatışmaların yaşandığından söz edilmiştir. Bu çatışmaların kökeninde çoğunlukla çocuğun tedavi planına (ilaç tedavisi veya özel bir diyet gibi) uymasında yaşanan güçlükler bulunmaktadır. Çocukların tedavi planına uymamasının altında yatan bazı motivasyonların olduğu da görülmektedir. Bunlar arasında akranlarla olan ilişkiler ve ergenlik dönemindeki gelişimsel krizler bulunmaktadır. Ebeveynlerin bu süreçte bu tedavi planına uyulmasında sorumluluk aldığı ve çocuklarıyla bu yönde ilişkiler kurduğu da görülmektedir.

*“Göbeğimiz çatladı bizim 4 yıl çok yorucu geçti. Çünkü ilacını içmek istemiyordu. O süreç bizim için gerçekten yaşlandırıcı diyebiliriz. Hem onu adapte etmek, hem kendimiz adapte olmamız açısından...” (Öncelik Ailesi, Baba, PKU)*

*“Kardeşiyle aynı yemekleri yemek istiyordu. Biz burada çok zorlandık. Biri sağlıklı biri diyetli olması bizi çok zorlamıştı. Anlatmak istesem de oğlumuz o anda çok küçük olduğu için kardeşinin yemeklerini istedi. Ben o esnada yoksam mutfakta, benden saklı yedi...” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

*“Kızımız küçükken bence hastalık bizim için daha kolaydı. Çünkü ne verirsiniz onu yiyor, ilaçlarını reddetmiyordu. Ne zaman ki kreşe başladı, dışarının yemeklerini gördü, o zaman ciddi bir problem başladı. ‘Neden yiyemiyorum, bana neden yasak’ diye sormaya başladı. Biz ‘kızım sen hastasın’ dediğimizde hep şunu diyordu; ‘hayır, ben hasta değilim, ben kendimi iyi hissediyorum’. Bunu anlatmak çok zor oldu, yani kabul ettirmek biraz zorladı bizi açıkçası.” (İyimser Ailesi, Anne, PKU)*

*“Benim ona kızıp tartıştığım oldu. Çoğu zaman ilaçları içmiyor. Çünkü ilaçlar belirli bir ölçüden sonra ağız kokusu, vücut kokusu gibi şeylere sebep oluyor. İsterse günde iki defa banyo yapsa, sürekli ağızınızı çalkasa yine de koku yapıyor. Kızımız ergenlik döneminde. O ilaçları içmemesinin sebebi de buydu. Genç tabii... Ama ilaçlarını içmesi lazım. Onun hayatına etkisi oluyor. Bu konuda kızıyoruz, çünkü yaşamını etkileyecek bir şey...” (Ortak Ailesi, Anne, Sistinozis)*

Görüşmelerde ebeveynlerin nadir hastalığı bulunan çocuğun kardeşleriyle olan ilişkileri de gündeme gelmiştir. Ebeveynler bu çocukların nadir hastalığı bulunan çocuğun gölgesinde kaldığını, bu çocukların yalnız kaldığını ve onlarla yeterince ilgilenemediklerini ifade etmişlerdir. Knapp ve arkadaşlarının (2010) çalışmasında da ebeveynlerin %64’ü nadir hastalığı bulunan çocuğa bakım vermelerinden dolayı diğer kardeşlere odaklanmak için çok az zamanlarının kaldığını belirtmişlerdir.

Ebeveynler nadir hastalığı bulunan çocukla ilgilenirken bir taraftan da geride kalan diğer çocuklarını düşündüklerini ve kimi zaman bu durumdan dolayı kendilerini suçladıklarını belirtmişlerdir. Literatürdeki çalışmalarda da (Pelentsov ve ark., 2016b; Iorga ve ark., 2019; McMullan ve ark., 2020) nadir hastalığı bulunan çocuğa bakım vermeyle ilişkili rollerinin kendilerine yüklediği talepler nedeniyle ebeveynlerin sahip oldukları diğer çocukla ilgilenemedikleri ve bu nedenle kendilerini suçladıkları ifade edilmiştir. Bu çalışma kapsamında yapılan görüşmelerde şu ifadeler paylaşılmıştır:

*“Hastanede yatarken o (büyük çocuk) yalnız kaldı. Hiç benden ayrılmamıştı daha önce... Doğum yaptığım gün ilk ayrıldı. Ben niye ona bunu yapıyorum, neden ona bunu yaşıyorum diye düşündüğüm çok oldu.” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

*“İlk zamanlarda sanki onun (büyük çocuk) ihtiyaçlarına hem duygusal hem fizyolojik olarak yetişemeyeceğimi düşündüm. Kendimi çok suçladım. Kızımın hastanede yatarken, kızımın daha çok oğlumu düşünüyordum.” (Mutlu Ailesi, Anne, PIY)*

*“Evde bir tane daha çocuğumuz vardı. Ve biz bir anda o çocuğumuzu bıraktık ve diğerini yaşatmaya çalıştık. Onun beni özlediğini biliyordum. Bana çok ihtiyacı var hem duygusal olarak hem eğitim açısından yanında olmalıyım, bunu biliyordum. Ama sanki terk etmiş gibi vicdan azabı duyuyordum. Okuldan eve gelip karnım aç diye yanında dolaşan bir çocuğum daha vardı o kadar acıydı ki... Ben defalarca oğlumun aç yattığını biliyorum.” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

*“Her çocuğun anne ve babaya ihtiyacı var. Gerçekten ihmalkarlığımız oldu, yetişemiyorduk. Kızımız rahatsız olduğu için ona öncelik verdik. Ama ben bir anne olarak kendimi çok suçladım.” (Doğru Ailesi, Anne, PKU)*

Ebeveynler nadir hastalığı bulunan çocukların yatarak tedavi almaları gerektiğinde diğer çocuğun da bakımının sürdürülmesi amacıyla aralarında görev dağılımı yaptıklarını ifade etmişlerdir.

*“Kızımız gündüz okula gidiyordu. Okul dışında da geceleri benle kalıyordu. Başka yerde kalmak istemedi” (Dayanışma Ailesi, Baba, KF)*

*“Ben hastaneye yatmaya gittim çocukla beraber, yanında kaldım. Baba evde diğerleri ile kaldı” (İnanç Ailesi, Anne, KF)*

Bazı ebeveynler ise nadir hastalığı bulunan çocuğun kardeşlerinin bakımı için kök ailelerindeki üyelerden destek aldıklarını ifade etmişlerdir.

*“...Ona (büyük çocuk) çok hissettirmedik çünkü ilk torundu. Gündüzü babaannesi ile geçiriyordu. Anneannesi, kız kardeşim, halam tamamen onun bakımını üstlendiler.” (Güven Ailesi, Anne, GDH)*

*“...Annem ve babaannesi vardı. Babaannesi ile daha iyi anlaşıyor. Babaanne hissettirmede, onunla sürekli oynadı. O dönemde psikolojik olarak çok etkilenmedi yani. Onun dilinden anlayan biri vardı.” (Mutlu Ailesi, Anne, PIY)*



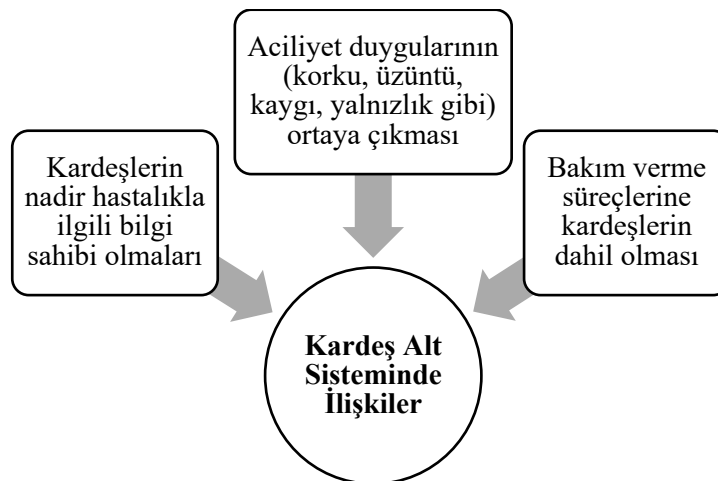
Çalışmanın bu bölümünde nadir hastalığı bulunan çocukların anne ve babalarının çocuklarıyla kurdukları ilişkiler ebeveyn alt sistemi bağlamında aktarılmıştır. Bu süreçte ebeveynlerin bakım vermedeki deneyimleri, rol ve sorumlulukları araçsal (bakım verme sürecindeki pratik konular) ve duyuşsal (duyguların ifadesi, duygusal iklim, toplumsal cinsiyet rolleri ve kültürün etkisi) alanlardaki sorun alanları ve bu süreçlerdeki iletişim tarzları ortaya konulmuştur. Bir sonraki bölümde kardeş alt sistemindeki ilişkiler incelenmektedir.

### 5.1.3. Kardeş Alt Sisteminde İletişim Süreçleri

Çalışmanın bu bölümünde nadir hastalığı bulunan çocukların (varsa) kardeş alt sistemi bağlamındaki ilişkileri ele alınmaktadır. Bu noktada çalışmada bazı kısıtlılıklar bulunmaktadır. Örneğin, ilk olarak çalışmaya katılan ailelerin tamamında birden fazla çocuk olmayabilmektedir. Bu nedenle bir kardeş alt sistemi oluşmamaktadır. İkinci olarak, ailede kardeş alt sistemi bulunsa da görüşme kapsamına on beş yaşından büyük çocuklar alındığından dolayı bu sistemde yer alan iletişim süreçleri detaylı olarak irdelenememiştir. Bu noktada on beş yaşından büyük olan çocukların görüşleri ile ebeveynlerin ifadeleri üzerinden gidilmeye çalışılmıştır.

Kardeş alt sistemindeki ilişkiler açısından öne çıkan üç tema bulunmaktadır. Bunlar; kardeşlerin nadir hastalıkla ilgili bilgi sahibi olmaları, aciliyet duygularının (korku, üzüntü, kaygı, yalnızlık gibi) ortaya çıkması ve bakım verme süreçlerine kardeşlerin dahil olması olarak sıralanabilir. Bu temalar Şekil 19'da sunulmaktadır:

**Şekil 19. Nadir Hastalık Deneyimi Karşısında Kardeş Alt Sisteminde İlişkiler**



Kardeş alt sistemindeki ilişkiler açısından ilk olarak diğer çocukların nadir hastalıkla ilgili süreçler hakkında bilgi sahibi oldukları öne çıkmaktadır. Görüşmelerde kardeşler arasındaki ilişkilerde, çocukların nadir hastalığın ve tedavi süreçlerinin ne olduğunu bildikleri ifade edilmiştir.

Literatürdeki çalışmalarda (Malcolm ve ark., 2011; Haukeland ve ark., 2015; Vatne ve ark., 2015) da kardeşlerin nadir hastalık ile ilgili bilgilere sahip oldukları veya bilgi almaya çalıştıkları belirtilmiştir. Görüşmelerde aile üyeleri (kardeşler ve anneler) bu durumu aşağıdaki şekilde ifade etmişlerdir:

*“...hastanede kalıyorlardı. Eve ilk başta geldiklerinde ilaç tedavisi görüyordu kardeşim. Durumunun tam olarak ne olduğunu bilmediğim için kardeşime çok hassas davranmayı düşünüyordum kendimce. Mesela çocuk olduğum için neresine dokunsam ne olur diye düşünüyordum. İlerleyen zamanlarda kardeşimin hastaneye gidip gelmesinden ve test sonuçlarından, ailemin bana anlattığı şeylerden dolayı hastalığı tanıdım. (Yılmaz Ailesi, 1. Çocuk, Sistinozis)*

*“Genel olarak kardeşlerime hastalığımla ilgili paylaşımım oluyor. Doktora gittim, bunu söyledi böyle oldu, bu şekilde ilerleyeceğiz, bu kadar ilaç içeceğim diye anlatıyorum.” (Ortak Ailesi, 1. Çocuk, Sistinozis)*

*“Kızımınla bir canlı yayın izliyorduk. Kistik fibrozis ne demek dedi. Kistik fibrozis bir hastalık dedim. Kardeşimde bu hastalıktan var değil mi dedi. Neden kardeşim fizik tedavi görüyor? Neden kardeşimin beden yapısı bizden biraz farklı? Neden ona ilaç veriyoruz? Gibi şeyler soruyor. Kardeşinin hastalığını biliyor.” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

*“...iyileşti değil mi diyor. Hastalığı bitti mi diyor. Doğduğu zamanlarda kardeşini göremedi belli bir zaman. Gördükten sonra sürekli ilaçlara bağımlı olduğunu görünce tabii ki çocuk da ister istemez bir öğrendi hastalığı...” (Güçlü Ailesi, Anne, KF)*

Görüşmeler kapsamında bazı ailelerde kardeşler arasındaki ilişkilerin tıpkı ebeveyn-nadir hastalığı bulunan çocuk ilişkisinde olduğu gibi bakım verme sürecine dayandığı görülmüştür. Bu kapsamda kardeşler, hastalığı bulunan çocuğun bakım sürecinde desteklenmesi için çeşitli katkılar sunmakta ve sorumluluklar almaktadır. Bruns ve Foerster (2011), Malcolm ve arkadaşlarının (2011) ile Malcolm ve arkadaşlarının (2014) da çalışmalarında kardeşlerin nadir hastalığı bulunan çocuğun bakım süreçlerinde roller üstlendiği ifade edilmektedir. Yapılan görüşmelerde aileler kardeşlerin bakım sürecine dahil olma deneyimlerini şu şekilde belirtmektedir:

*“Anne, kardeşimi bana bırak, sen dışarı çık derdim. Ben de gelmek istiyorum demezdim. Küçüklüğümde beri kardeşime hep annemle beraber bakardık. Benim yaşındakiler dışarıda oynarken ben kardeşime bakardım. Kardeşimin altını değiştirdim. Bir anlamda evin küçük annesi olurdum. Küçük yaşta ben de sorumluluklar aldım. Annemin bir kolu olduğumu düşünüyorum. Bundan hiçbir zaman gocunmadım, iyi ki de bakmışım.” (Doğru Ailesi, 1. Çocuk, PKU)*

*“Biz yine en azından kendimizi ifade edebiliyorduk, kendi ihtiyaçlarımızı görebiliyorduk ama kardeşimin öyle bir durumu yoktu... Mecburen ya ablam ya annem ikisinden biri bakmak zorundaydı.” (Doğru Ailesi, 2. Çocuk, PKU)*

*“Ablam ilacını içmediği zaman kalkıp hatırlatırım ona. Anne gibi ilacını içtin mi diye sorarım” (Ortak Ailesi, 3. Çocuk, Sistinozis)*

*“Ben bazen evde olmayabiliyorum. Kardeşleri hatırlatabiliyor. Üçü de aynı şekilde ‘abla ilaç saatin geldi’ diyebiliyor.” (Ortak Ailesi, Anne, Sistinozis)*

Kardeşler arasındaki ilişkilerin tedavi sürecindeki uyumu destekleyici olduğuna dair ifadeler paylaşılmıştır.

*“İlaçlarını içmediğinde ben bayağı endişelendim. Kardeşimle annem tartışmıştı. Onu odadan dışarı çıkardım. Sakinleştiği zaman neden böyle yapıyorsun diye sordum. ‘Kendine kötülük yapıyorsun’ deyip o şekilde onunla konuştum. Tamam düzeleceğim diyordu bir daha yapmayacağım...” (Ortak Ailesi, 2. Çocuk, Sistinozis)*

*“Kardeşim bir şey yerken benim de canım çekiyor ama ben buna engel olmaya çalışıyorum. Yersen zararlı olacağını biliyorum. Kardeşim de yeme abi bu sana zararlı diyor, benden gizli yiyor.” (Güzel Ailesi, 1. Çocuk, PKU)*

Bu süreçte kardeşlerin hastalığı nedeniyle çocuklarda kimi zaman korku, kaygı ve üzüntü gibi aciliyet duygularının arttığı görüşmelerde ifade edilmiştir.

*“Bana hep gizli gizli soruyordu: anne kardeşim ölecek mi, bu hastalar ölüyor mu... Acaba benden bir şey saklıyorlar mı diye minik minik bilgi alıyordu. Hem korkuyordu hem de ona ayırdığımız vakitten dolayı kendini terk edilmiş hissediyordu. O kadar karıştı ki aklı...” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

*“Ablamın hastalığı ortaya çıktığında ben daha küçüktüm, pek bir şey bilmiyordum. Ama yaşım ilerledikçe ne olduğunu öğrendim. O zaman başka bir şehre gidip geliyorlardı, ayrı kalıyorduk. İlk başlarda üzülüyordum bu duruma...” (Ortak Ailesi, 2. Çocuk, Sistinozis)*

*“Bizim hastane dönemlerimizde, çocuğun 6 ay yoğun bakımda kaldığı dönemlerde kızım bizden uzakta lisede yatılı okuyordu. Okuldan hocası arıyordu, ‘Kızımız çok üzüntülü duruyor’” diyordu. Tabii çocuğun annesi hastanede, kardeşi yoğun bakımda... Kızım sürekli ağlıyormuş, bu durumdan etkileniyormuş...” (Olumlu Ailesi, Baba, SMA)*

*“Küçük kızım ablasına yönelik toplumun olumsuz bakışlarını görünce çok etkileniyor. Bazen tepki gösteriyor. Ne bakıyorsunuz diyor, bazen üzülüyor, ağlıyor, duygusallaşiyor.” (Çözüm Ailesi, Baba, Treacher Collins Sendromu)*

Literatürdeki çalışmalarda (Read ve ark., 2010; Haukeland ve ark., 2015; Vitale, 2015) da bu bulguyu destekleyen sonuçlara rastlanmaktadır. Bu çalışmalarda kardeşlerin nadir hastalığı bulunan erkek / kız kardeşleri için endişelendikleri, üzüldükleri ve belirsizlik duygusu içinde oldukları bildirilmiştir. Örneğin, Santos ve arkadaşlarının (2018) cam kemik hastalığı bulunan çocukların aileleriyle gerçekleştirdikleri çalışmada da kardeşlerin nadir hastalığı bulunan çocuk acı çektiğinde çok üzüldükleri, acının dindirilmesine yönelik bakım verme süreçlerine dahil oldukları ve kardeşlerini rahatlatmaya çalıştıkları anlaşılmaktadır.

Görüşmelerde nadir hastalığı bulunan çocuğun kardeşlerinin hastalık deneyimi sürecinde kimi zaman kendilerini yalnız hissettikleri ifade edilmiştir. Vitale (2015) de çalışmasında kardeşlerin nadir hastalık deneyimi sürecinde kendilerini yalnız ve izole hissettikleri belirtilmiştir. Hutson ve Barlow (2007) tarafından nadir görülen bir genetik anemi formu olan çocukların deneyimlerini ele aldıkları çalışmada da benzer bulgular aktarılmıştır. Bu durumu görüşmeler sırasında Yılmaz Ailesi ve Güven Ailesi üyeleri şu şekilde belirtmişlerdir:

*“Çok zor oldu benim için... Ailemle geçirdiğim vakit bir anda kayboldu ortadan. Kendimi çok eksik hissettim. Okula gittiğimde aldığım eğitimi verimli alamadım o yüzden çok eksik hissettim. Bu yüzden yarım kaldım biraz. Ama kardeşimin iyi olması benim için her şeyden önemliydi.” (Yılmaz Ailesi, 1. Çocuk, Sistinozis)*

*“İçe kapanık ve yalnız yaşadığı süreçte... Kızımız daha girişkendi, canlı kanlıydı. Biz oğlumla hastaneden çıktıktan sonra onun iç dünyasına kapanmış olduğunu hissettim...” (Güven Ailesi, Anne, GDH)*

Çalışmanın bu bölümünde nadir hastalığı bulunan çocukların (varsa) kardeşleriyle olan ilişkileri kardeş alt sistemi bağlamında aktarılmıştır. Bu noktada kardeşlerin bilişsel, duyuşsal ve davranışsal alanlarda yaşadıkları deneyimler ortaya konulmuştur. Bir sonraki bölümde aile yılmazlığı için temel teşkil eden ikinci alan olarak kabul edilen “ailenin organizasyonel kalıpları ve bağlantıları” ele alınacaktır.

Nadir hastalık deneyiminin aile sistemini oluşturan eş, ebeveyn ve kardeş alt sistemlerindeki etkileşimlere olan etkisi bu kısımda incelenmiştir. İlk olarak eş alt sistemindeki değişimlere bakıldığında, bu ilişki örüntüsünde iki zıt uçta bulunan davranış biçimi karşımıza çıkmıştır. Bunlar destekleyici olan ve destekleyici olmayan ilişkilerdir. İlk olarak destekleyici ilişki örüntüsünde eşlerin nadir hastalık deneyimi sürecinde yaşadıkları sorunları ve duygusal deneyimlerini (hem refah duygularını hem de aciliyet duygularını) birbirleriyle paylaştıkları, sorunları çözmek için dayanışma içerisinde buldukları, empatik bir duruş sergileyebildikleri ve bakım verme sürecinde birbirlerini destekledikleri görülmektedir. İkinci olarak ise destekleyici olmayan ilişki örüntüsü karşımıza çıkmaktadır. Bu kapsamda eşler arasında sorunlara beraber çözüm bulunmadığı, duyguların paylaşılmadığı, bakım verme sorumluluğunun beraber üstlenilmediği (daha çok bu sorumluluğu annenin aldığı), çatışmaların yaşandığı, eş ve ebeveyn rolü arasında ikilemlerin bulunduğu görülmektedir. Eşler bu süreçte sorunlarını çözebilmek adına profesyonel bir desteğe gereksinim duyduklarını da paylaşmışlardır.

Nadir hastalık deneyiminin aile sistemini oluşturan ikinci alt sistem ise ebeveyn alt sistemidir. Bu sistemde anne ve babalarının çocuklarıyla kurdukları ilişkiler incelenmiştir. Ebeveyn alt sisteminde kurulan ilişkilerin büyük çoğunluğu bakım verme deneyimleri ile ilişkilidir.

Bakım verme sorumluluğunun (hem nadir hastalığı olan çocuğun hem de varsa diğer çocukların gereksinimlerinin karşılanması hem de ev içi bakım rollerin üstlenilmesi) daha çok annede bulunduğu görülmektedir. Annelerin bu süreçte bakım verme rollerini içselleştirdikleri de önemli bir sonuç olarak görülmektedir. Bu süreçte anneler hem fiziksel hem de psikososyal yönlerden sorunlar yaşamakta ve desteklenme gereksinimi içerisinde bulunmaktadır. Babalar ise daha çok ekonomik yönden geçimin sağlanması için çalışma rollerini üstlenmektedir. Çocuklara bakım verme sürecinde (özellikle çocuğun hastaneye yatışında refakat etmek, ilaçlarını vermek, beslemek, banyo yaptırmak gibi pratik konularda) babaların çoğunlukla roller üstlenmedikleri karşımıza çıkan önemli bir sonuçtur. Anneler kimi zaman bu bakım verme sürecinin yoğun bir bakım verme yüküne yol açtığını ve bu rollerin paylaşılması gerektiğini vurgulamışlardır.

Ebeveyn alt sistemi kapsamında çocuklarla kurulan ilişki alanlarından nadir hastalığı olan çocukla kurulan ilişkilerde bakım verme sürecinde kimi zaman çatışmaların yaşandığı görülmektedir. Bu çatışmalar çoğunlukla çocuğun tedavi planına uyması ile çocuğun gelişimsel dönemlerde yerine getirmesi beklenen gelişim görevlerinin çakışması sonucu ortaya çıkmaktadır. Bu süreçte aileler hem çocuğun gelişim görevlerini yerine getirebilmesi için hem de tedavi planına uyum sağlanabilmesi için psikososyal destek mekanizmalarına gereksinim duymaktadır.

Ebeveyn alt sistemi kapsamında öne çıkan konulardan bir diğeri ise nadir hastalığı olmayan diğer çocuklar ile kurulan ilişkilerdir. Bu süreçte diğer çocuklar geri planda kalmakta, kendilerini yalnız hissetmekte ve ebeveynleri tarafından yeterince ilgi görmemektedir. Bu bağlamda kardeşlere yönelik destekleyici mekanizmaların sağlanması gerekli olmaktadır. Bu noktada da çoğunlukla kök aile üyelerinin devreye girdiği ve bu çocuklar ile ilgilenmeye dair sorumluluk aldıkları görülmektedir.

Aile sistemini oluşturan üçüncü alt sistem ise kardeş alt sistemidir. Bu alt sistemdeki ilişkilere bakıldığında, kardeşlerin nadir hastalığı bulunan çocuğun hastalık süreçlerini anlamaya çalıştıkları, bu kapsamda sıklıkla sorular sordukları, hastalık sürecine ilişkin aciliyet duygularının (korku, üzüntü, kaygı, yalnızlık gibi) ortaya çıktığı ve kimi zaman bu çocukların tıpkı ebeveynler gibi nadir hastalığı bulunan çocuğa yönelik bakım verme süreçlerine dahil oldukları görülmektedir. Bu süreçte kardeşlerin de psikososyal yönlerden desteklenme gereksinimleri doğmaktadır.

## 5.2. AİLENİN ORGANİZASYONEL KALIPLARI VE BAĞLANTILAR

Bu bölümde aile yılmazlığı bağlamında önemli bir bileşen olarak görülen ailenin organizasyonel kalıpları ve bağlantıları ele alınmaktadır. Walsh (1996) ailelerin organizasyonel yapısı bağlamında aile üyeleri arasındaki duygusal ve yapısal bağlılığın ve uyumun ele alınmasına vurgu yapmaktadır. Bu bölümde bu çerçeveden nadir hastalığı bulunan çocukların olduğu ailelere odaklanılmaktadır.

Nadir hastalık deneyimi sürecinde ortaya çıkan ve aile üzerinde etkili olan stres ile başetme mekanizmalarının oluşmasında ailenin organizasyonel kalıplarının oldukça önemli bir yerde bulunduğu yapılan görüşmelerde aile üyeleri tarafından belirtilmiştir. Bu süreçte tıbbi, psikososyal ve ekonomik gereksinimlerin karşılanmasında ve başetme mekanizmalarının etkili olmasında, ailenin sahip olduğu kaynakların ve bağlantıların önemli olduğu düşünülmektedir. Yapılan görüşmelerde esneklik, bağlantılı olma, karşılıklı destekleme, sosyal ve ekonomik kaynaklar gündeme gelmiştir.

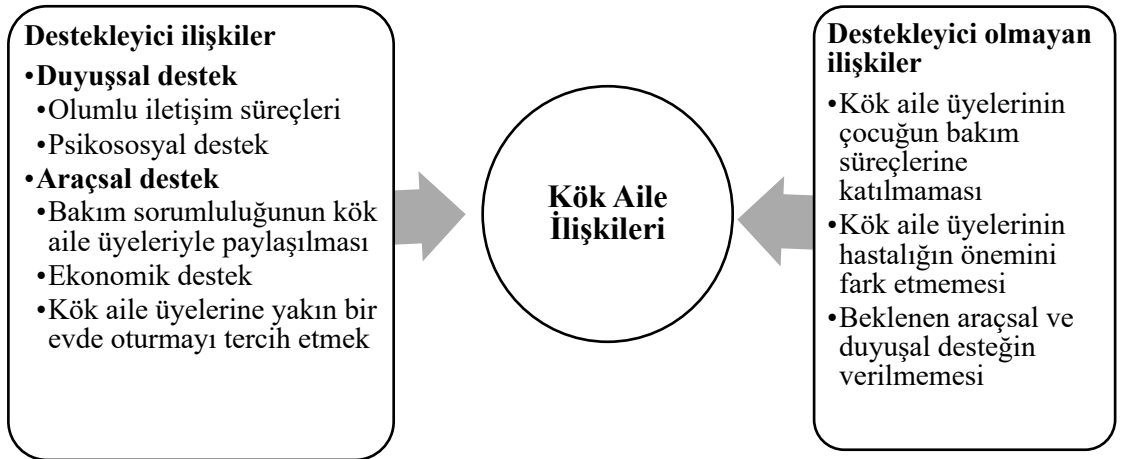
Aile sisteminin diğer sistemlerle ve kaynaklarla kurdukları ilişki, aile yılmazlığı üzerinde önemli etkilere sahiptir (Walsh, 2016: 75). Bu kapsamda ailelerle yapılan görüşmelerde bu bağlantıların neler olduğu, bu ilişkilerde aile sistemini etkileyen hangi süreçlerin yaşandığı, aile sisteminin hangi kaynaklara sahip olduğu ve hangi kaynaklara gereksinim duyduğu üzerinde durulmuştur. Çalışmanın bu bölümünde ailelerin kurduğu bu bağlantılar ekolojik yaklaşım temelinde aktarılacaktır. Böylelikle sistemler arasındaki etkileşimlerin görülebilmesinin olanaklı olacağı düşünülmektedir.

Nadir hastalığı bulunan çocukların aile sisteminin kök aile üyeleriyle, sosyal çevrelerinde bulunan arkadaş, komşu ve diğer kişilerle, sağlık kuruluşlarında görev yapan sağlık çalışanları ve idari personelle, okul sisteminde yer alan akran grupları ve öğretmenlerle, nadir hastalığı bulunan diğer ailelerle, hizmet sunum sistemleri kapsamında kamu kuruluşları, yerel yönetimler ve sivil toplum kuruluşlarıyla bağlantılar kurdukları görülmektedir. Bir sonraki bölümde nadir hastalığı bulunan çocukların aile sisteminde kök aile üyeleriyle olan ilişkilere dair elde edilen bilgiler aktarılacaktır.

### 5.2.1. Kök Aile İlişkileri

Nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinin en sık bağlantıda olduğu sistemlerin başında kök aile gelmektedir. Araştırmanın nitel kısmında gerçekleştirilen görüşmeler sonucunda nadir hastalığı bulunan çocukların aile sisteminin kök aile ilişkileriyle ilgili oluşturulan temalar hem destekleyici hem de destekleyici olmayan ilişkileri içermektedir. Bu temaların Şekil 20'deki gibi özetlenmesi olanaklıdır:

**Şekil 20. Nadir Hastalığı Bulunan Çocukların Ailelerinde Kök Aile İlişkileri**



Nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinin kök aileleri ile ilişkilerine ilk olarak destekleyici ilişkiler bağlamında yaklaşmak olanaklıdır. Buna göre kök aileyle olan ilişkiler nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinde önemli bir bağlantı noktasını kapsamaktadır. Görüşmelerde ailelerin çoğunluğu kök aile ilişkilerinin destekleyici ve aile üyeleri arasındaki bağların güçlü olduğundan söz etmişlerdir:

*“Bağlarımız kuvvetlidir baya, hani sürekli görüşürüz gideriz geliriz birbirimize, ihtiyaç durumunda birbirimizin yanındayız...” (İyimser Ailesi, Baba, PKU)*

*“Ailem var her daim yanımdalar. Aile bağlarımız kuvvetli sık sık görüşüyoruz. Hepsi her bir yandan yanımda olduklarını gösterirler. Hem maddi yönden hem manevi yönden... Gelip çocukların yanında kalırlar. Bunlar bize destek veriyor. Öyle destek alıyorum.” (İnanç Ailesi, Anne, KF)*

*“Aileden çok büyük destek aldım, özellikle annemden. Her zaman yanımdaydı çocuklarıma bakma açısından, maddi- manevi her yönden...” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

Görüşmeler sırasında aile üyeleri kök ailelerinden aldıkları desteğin iletişimde kalma yoluyla desteklendiğinden söz etmişlerdir. Bu bağlamda aileler hastalık deneyimi sürecinde kök aile üyelerinin kendileriyle sürekli olmasının ve destekleyici iletişim tarzının benimsenmesinin faydalı olduğundan bahsetmişlerdir. Bu süreçte aile üyeleri kök ailedeki üyelerin kendilerine telefon yoluyla ulaşmasını ve kendileriyle ilgilenilmesini önemsemektedir. Aile üyeleri bu durumu aşağıdaki gibi aktarmaktadır:

*“Ailemiz destektir. Özellikle kayınpederim... Benim en sıkıldığım, en bunaldığım yerde arardı. Hastane ile ilgili işler, raporlar olduğunda, kızım ben giderim sen canını sıkma, sen üzülme, ben hallederim derdi. O hallederdi, hep elimizden tutardı.” (İyimser Ailesi, Anne, PKU)*

*“Kızımız ilk hastalandığında da tedavi döneminde de ailemiz hemen arardı, sorardı, ne yaptınız derdi. Bu konuda bize en çok ablam destek oldu...” (Mutlu Ailesi, Anne, PIY)*

*“Hasta olduğumuz zaman telefonlarımız hiç susmaz. Arandığımız sorulduğumuz zaman mutlu oluyoruz.” (İnanç Ailesi, Anne, KF)*

Görüşmelerde kimi aileler kendi kök ailelerinin özellikle bakım sürecindeki desteklerinin çekirdek aile sistemini güçlendirdiğini belirtmişlerdir. Bu süreçte kök aile üyeleri nadir hastalığı bulunan çocuğa bakım vermek amacıyla çekirdek aile sistemine dahil olmaktadır. Kimi zaman bu aile üyeleri çekirdek aile sistemi ile bir süreliğine de olsa yaşamaya başlamakta ve ailenin coğrafik sınırlarının içerisine dahil olmaktadır. Bu çalışma kapsamında yapılan görüşmelerde kök aile üyelerinin bakım sürecindeki destekleri şu şekilde ifade edilmiştir:

*“Annem var evde gece gündüz. Ablamlar geliyor sürekli. Hatta anahtarları var, giriyorlar eve. Biz annemle kızın başında duruyoruz annem bakıyor. Onun başında bekliyor gece gündüz.” (Destek Ailesi, Anne, Apert Sendromu)*

*“Bu süreçte babaannesini çok fazla katkısı oldu bize. Gecelere kadar kaşıkla mama yedirmeye çalışıyordu çok katkısı oldu. 5 yıl boyunca hafta içi sürekli bizimle beraberdi. Yatılı olarak bizde kaldı geceleri genelde o baktı. Hastanede kalırken refakatini çoğu zaman o üstlendi.” (Güven Ailesi, Anne, GDH)*

*“...ya annemi çağırırdık ya işte eşimin annesini çağırırdık. Gelip evde bakarlardı. Ailenin desteği gerçekten her zaman önemli ama bu tür durumlarda daha da önemli...” (İyimser Ailesi, Anne, PKU)*

Literatürdeki çalışmalarda da kök aile üyelerinin desteği vurgulanmaktadır. Örneğin, Santos Luz ve arkadaşlarının (2016: 4) da çalışmalarında da kök aile üyelerinin bakım süreçlerinde destek olmalarının aile üyeleri tarafından olumlu önemli görüldüğü belirtilmiştir. Pelentsov ve arkadaşlarının (2016) çalışmasında da birincil destek kaynağı olarak kök aile üyelerinin olduğu, bu desteğin hem duygusal hem de kendileri ve çocukları için pratik ve teknik desteği kapsadığı ortaya konulmuştur.



Çocuğun sağlık kuruluşlarında kontrollerinin yapılması için kök aile üyelerinin de dahil olduğu süreçler de görüşmelerde aktarılmıştır. Çalışmanın bu bulgusunu Cutrona ve Suhr (1992) tarafından ortaya konulan destek türleri sınıflaması kapsamında kök ailelerden araçsal konularda (ulaşım, çocuğun tıbbi bakımı gibi) destek sağlandığı biçiminde değerlendirmek mümkündür. Bu çalışma kapsamında yapılan görüşmelerde kök aile üyelerinin çocuğun sağlık durumu takiplerine dahil olma süreci şu şekilde ifade edilmiştir:

*“Babamın arabası vardı. Beni fizana götür desem götürüyordu. Koşturuyorlardı... Peşimde geziyorlardı sürekli. Hastaneye götürüp başımda bekliyordu. İznini bana göre ayarlıyordu. Çocukla ilgileniyordu...” (Bilinç Ailesi, Anne, KF)*

*“Hastane kontrolüne biz koloni gibi gidiyorduk. Anneler, babalar, dede, torun falan bayağı kalabalık gidiyorduk.” (İyimser Ailesi, Anne, PKU)*

Çekirdek aile üyeleri için kök ailenin bakım desteğini üstlenmesi oldukça önemli görülmekte ve bu destek sıklıkla kök aileden talep edilmektedir. Görüşmelerde bazı aile üyeleri kök aileden aldıkları bu bakım desteğinin devamlılığı için kök ailelerine yakın bir eve taşınmayı tercih ettiklerini ifade etmişlerdir.

*“Bu süreçte özellikle benim annem tarafından çok destek aldığımız için hem evde hem hastane süreçlerinde onlara biraz daha yakın olma konusunda özellikle bir tercihte bulunduk.” (Güven Ailesi, Baba, GDH)*

*“Ablama yakın ev tuttuk, yürüme mesafesi...” (Mutlu Ailesi, Anne, PIY)*

*“Eşimin ailesiyle aynı apartmanda yaşıyoruz. Yakınız aile ilişkilerimiz çok iyi. Birlik içerisindeyiz bir işimiz olduğunda beraber yaparız. Biri hastalandığında hep birbirimizleyiz...” (Ortak Ailesi, Anne, Sistinozis)*

Görüşmelerde bazı aileler kök ailelerin ekonomik yönden kendilerini desteklediklerinden bahsetmişlerdir. Çalışmanın bu bulgusunu Cutrona ve Suhr (1992) tarafından ortaya konulan destek türleri sınıflaması kapsamında kök ailelerden maddi destek sağlandığı biçiminde değerlendirmek mümkündür. Yapılan görüşmelerde kök aile üyelerinin bakım sürecindeki ekonomik destekleri şu şekilde ifade edilmiştir:

*“Ailem zaten hiç para harca atmıyor bana. Onlar destek oluyor...” (Destek Ailesi, Anne, Apert Sendromu)*

*“Bizim ailemiz hep arkamızda oldu, hep bize destek oldu. Oğlum üzerimizdeki ceketini satarız yine de çocuğun sağlığı için ne gerekirse yaparız dediler.” (Doğru Ailesi, Baba, PKU)*

Görüşmelerde kök ailelerin hem bakım verme süreçlerinde hem de psikosozyal destek süreçlerinde nadir hastalığı bulunan çocuğun ailesine destek olduğu görülmektedir. Görüşmelerde bu durumun tam aksi biçimde, destekleyici olmayan tarzda ilişkilerin de kurulabildiği anlaşılmıştır. Bu kapsamda bazı aile üyeleri kök ailelerinden bekledikleri desteği göremediklerini belirtmişlerdir. Bunun sebepleri arasında kök ailenin uzakta yaşaması, kök aile üyelerinin yaşlı veya hasta olması, kök aile ile yaşanan bazı çatışmalar gibi sebeplerle bakım verme süreçlerine katılamaması bulunmaktadır.

*“Ailem uzakta. Eşimin annesi de hasta... Sürekli gel dediğimizde gelmiyordu, gelemiyordu.” (Çözüm Ailesi, Anne, Treacher Collins Sendromu)*

*“Doğrusunu söylemek gerekirse misafirperver değillerdi... Kardeşler destek olacaklarına köstek oldular. Kayınvalidem yaşlı ve hasta.... Kimse kimsenin yükünü taşıyamaz. Taşımak zorunda da değil...” (Doğru Ailesi, Anne, PKU)*

*“Biz aile desteği hiç görmedik. Ne annem ne anlar benim derdimi... Benim gibi olan anlar. Bizim çektiklerimizi biz biliriz. Ben iki taraftan da maddi, manevi destek görmedim.” (İletişim Ailesi, Anne, MPS-LH)*

*“Biraderimle yan yana durduğumuz halde belki üç aydır, dört aydır yüzünü görmüyor çocuğun. Yani bizimle olup da hayatımızda, bizim şeylerimizi paylaşmıyor. 6 ay hastanede yatıyor çocuk. Bir gün bile ziyaretine gelmiyorlar. Ailen de olsa sorunlarını bilmiyor. Kimse bir şey yapmıyor. Herkesin hayatı kendine... Devam ediyorlar normal bir şekilde” (Olumlu Ailesi, Baba, SMA)*

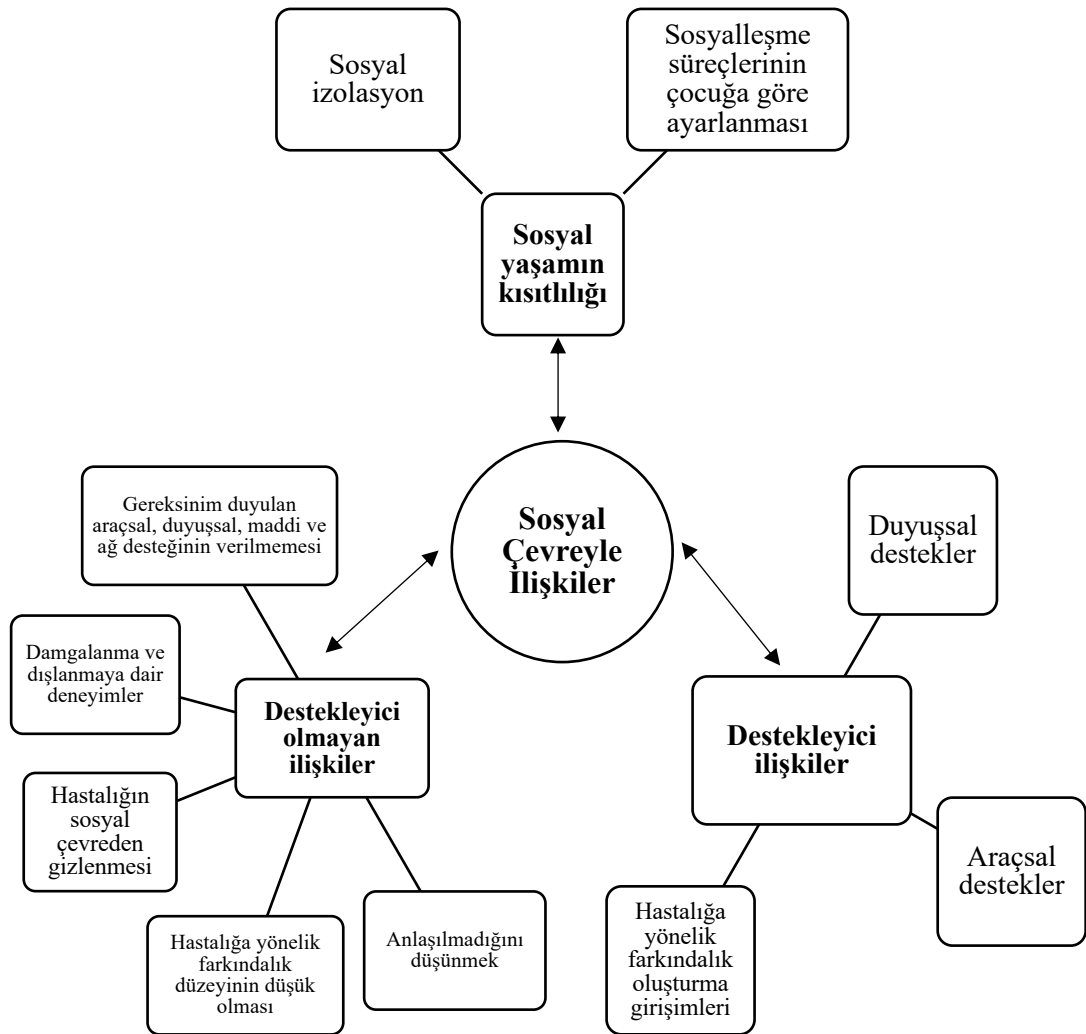
Çalışmanın bu bulgusu, kök aile üyelerinin de yaşları itibariyle bakıma gereksinim duyabildiklerini düşündürmektedir. ‘Sandviç dönem’ olarak literatürde adlandırılan bu dönemin özellikleri bu bağlamda karşımıza çıkmaktadır (Onur, 2000: 71). Bu süreçte ebeveynler bir taraftan nadir hastalığı bulunan çocuğa bakım verme sorumluluğu üstlenirken bir taraftan kendi kök ailelerinde bulunan kişilerin gereksinimlerini karşılamaya çalışmaktadır.

Literatürdeki çalışmalarda da nadir hastalığı bulunan kişilerin kök aileleriyle destekleyici ilişkiler kuramadıkları rapor edilmektedir. Örneğin, Currie ve Szabo (2020) ile MacLeod vd. (2017) çalışmalarında ebeveynlerin kök aileleriyle olan ilişkilerinde kimi zaman yeterince destek görmediklerini, kök aile üyeleri tarafından anlaşılmadıklarını ve kök aile üyelerinin nadir hastalıkla ilgili farkındalık ve anlayışlarının düşük olduğunu belirtmişlerdir.

### 5.2.2. Sosyal Çevredeki Kişilerle Bağlantılar

Aile üyelerinin sıklıkla ilişki, iletişim ve etkileşim içerisinde buldukları sosyal çevredeki bireylerin arkadaşlardan, iş yerindeki kişilerden ve komşulardan oluştuğu görüşmelerde belirtilmiştir. Aile üyelerinin sosyal çevreleriyle kurdukları ilişkilere bakıldığında üç ana tema ortaya çıkmıştır. Bu temalardan ilki nadir hastalık deneyimi karşısında aile üyelerinin sosyal yaşamda aktif olma durumunun kısıtlanmasıdır. Diğer iki tema ise sosyal çevrelerindeki bireylerle kurdukları destekleyici ve destekleyici olmayan tarzdaki ilişki örüntüleridir. Nitel analiz sonucunda oluşturulan bu temalar Şekil 21’de sunulmaktadır:

Şekil 21. Nadir Hastalık Deneyimi Karşısında Sosyal Çevredeki Kişilerle İlişkiler



Aile üyeleriyle yapılan görüşmeler sonucunda sosyal çevredeki kişilerle ilişkiler bağlamında oluşturulan temalardan ilki nadir hastalık deneyimi karşısında aile üyelerinin sosyal yaşamda aktif olma durumunun kısıtlanmasıdır. Her ne kadar aile üyeleri nadir hastalık deneyimi sürecinde sosyal çevreyle olan ilişkilerin önemine vurgu yapsalar da nadir hastalığı bulunan çocuğun sağlık durumunun korunması aile için öncelikli olmaktadır. Görüşme yapılan aile üyelerinin büyük çoğunluğu bakım verme sorumluluğundan, çocuğa bakacak kimsenin olmamasından veya ailenin çocuğu kimseye bırakmak istemediğinden dolayı sosyal çevreleriyle olan ilişkilerin önemli ölçüde kısıtlandığını ifade etmişlerdir.

*“Çocuk olmadan önce aktif bir hayatım vardı evet ama çocuğun hastalığı sürecinde böyle bir hayatım olmadı. Tam tersi daha çok izole yaşıyorum, öyle bir arkadaş çevresi, görüştüğüm insan yok denecek kadar az. Çünkü oğlumu bırakamam. Bir şey olur endişesi var. Ona kimse bakamaz.” (Pozitif Ailesi, Anne, Dilate kardiyomiyopati)*

*“Hastalıktan sonra pasif yaşıyorsunuz doğal olarak. Evde dört duvar arasında yaşamaya başlıyorsun. Kimsenin ona bakamayacağını bildiğim için ben de dışarı çıkamıyorum. Mesela bir yere kadar gideceğim koşarak gidiyorum, koşarak geliyorum. Biz eşimle 12 yıldır birlikte hiçbir yere çıkmıyoruz.” (Kuvvet Ailesi, Anne, SMA)*

Literatürde bu bulguya benzer biçimde nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinde sosyalleşme gereksinimlerinin arttığını gösteren çalışmalar bulunmaktadır. Örneğin, Pelentsov ve arkadaşlarının (2016a, 2016b) çalışmasında da aile üyelerinin sosyal yaşamlarının nadir hastalık deneyimi çerçevesinde kısıtlandığı ve çalışmaya katılan ailelerinin yarısının kendilerini sosyal olarak izole edilmiş biçimde tanımladığı belirtilmiştir. Buna göre ebeveynlerin arkadaşlarıyla daha az iletişim kurdukları, kimi zaman arkadaş grubundan dışlandıkları ve sosyal toplantılara davet edilmedikleri ortaya konulmuştur. Eatough ve arkadaşlarının (2013) çalışmasında da ebeveynlerin sosyal yaşamlarındaki aktivitelerin durduğu ifade edilmiştir.

Görüşmelerde çocuğun dış çevredeki olumsuz etkenlerden (olumsuz hava koşulları, enfeksiyonlar vs. gibi) korunması da aile üyelerinin sosyalleşmesini kısıtlayan bir durum olarak kaydedilmiştir. Pelentsov ve arkadaşlarının (2016b) nadir hastalığı olan çocukların aileleriyle yaptığı çalışmada da bu bulguyu destekleyen ifadeler yer almaktadır. Buna göre bazı ebeveynler çocuklarının hastalığının doğasının enfeksiyondan kaçınmak için başkalarıyla yüz yüze temastan izole olmayı gerektirdiğini ve bu nedenle ailelerin enfeksiyon etkenlerinden kaçınmak için sosyalleşmeyi geri plana attıklarını belirtmişlerdir. Görüşmeler kapsamında aileler yaşadıkları bu deneyimleri aşağıdaki gibi aktarmaktadır:

*“Çocuktan önce bir sosyal yaşantımız vardı. Dostlarımız da vardı. Bu hastalıktan sonra 3 yıl evden çıkmadık. Yani hem kış şartları hem de enfeksiyon riski... 3 sene hayatı pencereden seyrettim. Yazın sıcak, kışın soğuk bahaneleriyle... Şu anda insanların pandemide yaşadıklarını biz yaşıyorduk zaten...” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

*“Bu hastalıktan sonra zaten sosyal hayatımız bitmişti. O zaman ben hiç kimseyle görüşmeme kararı almıştım. Kimseyle görüşmüyordum, çocuğu da görüştürmüyordum. Çünkü nereden geleceğini bilmiyorsunuz enfeksiyonun...” (Mutlu Ailesi, Anne, PIY)*

*“Kızımı pamuklara sardım ben, hiç kimseyle görüşmedim. Hiç kimseyi evime almadım. Yeter ki mikrop almasın diye...” (Güçlü Ailesi, Anne, KF)*

Görüşmelerde nadir hastalığı bulunan çocuğun tedavisi kapsamında ilaçlarının veya uygun gıdalarının tüketilmesini zorlaştıracak sosyalleşme ortamlarının veya durumlarının da aile üyeleri tarafından genellikle tercih edilmediği belirtilmiştir.

*“Biz 5-6 yılda bir kez bile tatile veya otele gitmedik. Bir otelde tatil yapmadık. Sebep, ona uygun besinleri bulamazsak...” (Öncelik Ailesi, Baba, PKU)*

*“Kalabalık ortamlar daha da büyük sıkıntı oluyordu. Çünkü çocuk sayısı fazla orada. Orada seçtiğimizi hissediyorduk, ister istemez seçiliyorsunuz. Seçiliyorsunuz derken işte, ‘Çocuk ondan yiyemez, o çocuğa yasak.’ gibi şeyler diyorlar. İnsanlar öyle düşünmese bile, biz öyle düşünüyorduk. Kendimizi böyle bir ayrıcalıklı gibi hissetmek istemiyorduk. Biz de bir daha böyle yerlere gitmemeyi seçiyorduk.” (İyimser Ailesi, Anne, PKU)*

*“Hayat tamamen durmuştu benim için. İlk 2-3 sene dışarı çıkamadık. Çünkü çocuğun sıkı bir diyeti vardı. Hep böyle eve kapandık, insanlarla çok fazla iletişime girmek istemedik.” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

Literatürdeki çalışmalarda da buna benzer bulgular ifade edilmektedir. Örneğin, Santos ve arkadaşlarının (2018) cam kemik hastalığı bulunan çocuğa bakım veren aile üyeleriyle gerçekleştirdikleri çalışmada ebeveynlerin sosyalleşme gereksinimlerinin artış gösterdiği ancak bakım verme ile ilgili sorumluluklarından dolayı bunu karşılamakta güçlük çektikleri belirtilmiştir.

Nadir hastalığı bulunan çocuğun olduğu ailelerde sosyal çevreyle olan ilişkiler destekleyici olan ve destekleyici olmayan biçimde iki temaya ayrılmıştır. Bunlardan ilki destekleyici olan ilişkilerdeki süreçleri içermektedir. Bu kapsamda yapılan görüşmelerde aileler nadir hastalık deneyiminde sosyal çevrelerinde bulunan kişilerle (arkadaşlar, komşular, iş yerindeki kişiler gibi) olan ilişkilerinden söz etmişlerdir.

Aile üyeleri görüşmeler sırasında sosyal çevrelerindeki bireylerle (çoğunlukla arkadaş ve komşular ile) kendilerine hem psikososyal hem de bakım verme sürecindeki pratik konularda destek olan, dertlerini paylaşabildikleri sıcak ve samimi ilişkiler kurduklarını ifade etmişlerdir.

*“Üniversitedeki arkadaşlarımla konuşuyorduk. Telefon ediyorlardı. Onlarla sohbet ediyorduk. Onlarla dertleşiyordum. Bir sıkıntım olduğunda onlara anlatıyordum.” (Bilinç Ailesi, Anne, KF)*

*“Bazı arkadaşlarımız ne yapabiliriz derlerdi. Hala onlarla görüşürüm mesela. Hep destek olmaya çalışırlardı.” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

*“Benim bir şansım oldu: alt komşum vardı. Oğlumu o kadar benimsediler ki! Oğlumu onların yanına çok güvenli gönderebiliyordum. Artık ilaçları benim gibi takip edebiliyorlardı. Ve bana şöyle dediler biz oğluna her türlü bakarız. Onların desteği bize çok oldu. Biz öyle toparlanabildik. Yani hiç tanımadığınız insanların bile hayatınıza o kadar çok etkisi oluyor ki...” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinosis)*

Gerek görüşmelerden anlaşıldığı üzere gerekse literatürdeki çalışmalar göz önüne alındığında çalışmanın bu bulgusunu ailelerin sosyal çevrelerindeki bireylerden kimi zaman duyuşsal destek kimi zaman ise araçsal konularda destek sağladığı biçiminde değerlendirmek mümkündür.

Aile üyelerinin sosyal çevrelerindeki bağlantılardan biri de iş yerinde bulunan kişilerden oluşmaktadır. Olumlu ve destekleyici ilişkiler kapsamında çalışan bazı ebeveynler çocuklarının sağlık durumu sebebiyle kimi zaman iş yerinden izin almaları gerektiğini söylemiştir. Bu durumlarda bazı aileler tarafından iş yerindeki kişilerin anlayışlı olduğu belirtilmiştir.

*“Beni idare eden arkadaşlarım var. Aşırı derecede desteklerdir. Hem çalışma ortamındaki arkadaşlarım olsun hem amirlerim olsun, her gördüklerinde sorarlar. Çok destek olurlar. Benim yüzüme kaç defa dediler senin izin sınırın yok diye. Şimdiye kadar niye gidiyorsun, neden gidiyorsun, niye geç geldin, niye geç gittin demezler. Bir hafta boyunca çocuğu her gün hastaneye götürsem neden demezler.” (Mutlu Ailesi, Baba, PIY)*

*“Benim izin almam çok problem olmuyor.” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

Sosyal çevre ile destekleyici ilişkilerinin aktarıldığı görüşlerin aksine, bazı aileler sosyal çevrelerindeki kişilerle kurdukları ilişkilerde yeterince desteklenmediklerini ifade etmişlerdir. Literatürdeki bazı çalışmaların (Uhlenbusch ve ark., 2019) bulguları da bu yöndedir. Örneğin Garrino ve arkadaşları (2015) İtalya’da yaptıkları çalışmalarında bu bulguya benzer sonuçlara ulaşmışlardır. Bu kapsamda nadir hastalığı bulunan kişilerin aile üyelerinden, arkadaşlarından veya tanıdıklarından yardım alma konusunda güçlükler yaşadığı belirtilmiştir.

Santos Luz ve arkadaşlarının (2016: 4) da çalışmalarında da nadir hastalığı bulunan çocukların ebeveynlerinin zor zamanlarda arkadaşlarından manevi yardım ve destek beklemedikleri ortaya konulmuştur. Pelentsov ve arkadaşlarının (2015) çalışmasında da bu ailelere sosyal çevre tarafından sunulan desteğin azaldığı rapor edilmiştir. Bu çalışma kapsamında yapılan görüşmelerde aile üyelerinin yeterince desteklenmediklerine yönelik şu ifadeler paylaşılmıştır:

*“Burada komşularımız mesela, her sabah kalktığımızda yüz yüze baktığımız komşularımız, hangi birine sorarsan sor çocuğun hastalığının ne olduğunu bile bilmezler. Hiç bir kimse sen her gün hastaneye gidiyorsun sizin bu hastalığın derdi neymiş demiyor. Hiç dertleşen olmuyor.” (Olumlu Ailesi, Baba, SMA)*

*“Bu devirde kim kime nasılsın diye soruyor ki... Benim ihtiyacımı sormazlardı” (İletişim Ailesi, Anne, MPS-LH)*

Görüşmelerde destekleyici olmayan ilişkiler kapsamında, ebeveynler çalıştıkları kurumlardaki iş arkadaşları ve amirleriyle olan ilişkilerden söz etmişlerdir. Bu kapsamda bazı görüşmelerde nadir hastalığı bulunan çocuklarına bakım verme sorumluluklarının iş yerindeki bireyler tarafından yeterince anlaşılmadığı ve izin almaları gerektiğinde sorunlar yaşadıkları belirtilmiştir.

*“İşin verdiği stresten dolayı bayağı bir zorlandık. Bizde öyle uzun izinler yok. İş hayatına hemen dönmek zorundasın. Biz de izin alamadık, çocuğu hastaneye götüremedik...” (Güven Ailesi, Baba, GDH)*

*“Eşim işten izin almakta sıkıntı yaşıyordu” (Bilinç Ailesi, Anne, KF)*

*“Eşim özel bir kurumda çalışıyor ha deyince izin alamadığı durumlar oluyor. An geliyor benim acil işim oluyor, çıkamadığım dönemler oldu. O çok yıpratıcı gerçekten bir insan için.” (Kuvvet Ailesi, Anne, SMA)*

Aile üyelerinin sosyal çevrelerindeki bireylerle olan ilişkilerinde çocuklarında bulunan nadir hastalığın bilinip bilinmemesi ve bu hastalığın sosyal çevredeki bireylere açıklanıp açıklanmaması önemli bir konu olarak görülmektedir. Bu noktada aile üyelerinin iki yaklaşımı bulunmaktadır. Bunlardan ilki kapsamında görüşmelerde bazı aileler çocuklarında bulunan nadir hastalığı sosyal çevrelerindeki bireylerden gizlediklerini ifade etmişlerdir. Bu davranışın altında yatan motivasyonun ise etiketlenmekten/ damgalanmaktan dolayı yaşadıkları çekince olduğunu belirtmişlerdir. Bu çalışma kapsamında yapılan görüşmelerde de aşağıdaki ifadeler paylaşılmıştır:

*“Ben kendi yakın çevreme aslında ilk etapta söyleyemedim. Hep sakladım. Kimse bu hastalığı bilmiyor. Biz de bilmiyorduk. Ne düşünürler acaba? diye hep çekindim” (Dayanışma Ailesi, Baba, KF)*

*“Hani insanların böyle bana hani yazık...Çocuğu da hasta gözü ile bakmalarını hiç istemedim.” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

*“Bazı insanlar saklıyor bunu. Söylemek istemiyorlar bu durumdan rahatsız oluyorlar...” (Öncelik Ailesi, Anne, PKU)*

Literatürde bu bulguyu destekleyen çalışmalar bulunmaktadır. Örneğin Røthing ve arkadaşlarının (2015) Norveç'te Huntington hastalığı bulunan çocukların aileleriyle yaptıkları çalışmada, bu hastalığın varlığını sosyal çevreden gizlemeye yönelik tutumların olduğu rapor edilmiştir. Uhlenbusch ve arkadaşlarının (2019) çalışmasında da ebeveynlerin ayrımcılığa uğramamak için çocuklarında bulunan nadir hastalığı çalıştıkları işyerindeki bireylerden gizledikleri ifade edilmiştir.

Çocuklarındaki nadir hastalığı sosyal çevrelerinden gizleyen aile üyelerinin aksine bazı aileler ise nadir hastalığı gizlemek yerinde bu durumu daha fazla kişiye duyurmanın ve bilinç yükseltmenin önemli olduğunu belirtmişlerdir. Santos Luz ve arkadaşlarının (2016: 6) da çalışmalarında da ebeveynlerin çocuklarında bulunan nadir hastalığı özellikle çevrelerindeki bireylere anlattıkları ve farkındalık oluşturmaya çalıştıkları belirtilmiştir. Bu çalışma kapsamında aile üyeleri şu ifadeleri paylaşmışlardır:

*“Ben hiçbir zaman oğlumun durumunu saklamadım. Arkadaşım, komşum, taşındığım herhangi bir yer veya gittiğim ortam her yerde söyleyebildim. Çünkü insanlar bilinçlenmesini istiyordum. Neden diyet diye sorduklarında ben fenilketonürinin açılımını yapıyordum. Çünkü insanlar bu hastalığı duymalıydı.”*  
(Güzel Ailesi, Anne, PKU)

*“Ben hiç kimseden gizlemedim kızımın hastalığını. Çünkü gizlenecek bir şey değil.”* (Ortak Ailesi, Anne, Sistinozis)

*“Oğlumuzun hastalığını bilmeyen yok, herkes biliyor. Herkese zorla da olsa anlatıyoruz hem öğretiler hem de bu süreç ile karşılaşan olursa onlar da bilinçlenirler. Herhangi birinin çocuğu olduğunda bilgilendirsinler topuk kanının çok önemli olduğunu,atlanmaması gerektiğini...”* (Öncelik Ailesi, Baba, PKU)

Aile üyelerinin sosyal çevrelerindeki bireylerle etkileşimlerinde yaşadıkları olumsuz durumlardan biri de çocuklarında bulunan nadir hastalıktan dolayı damgalandığını veya dışlandığını düşünmeleridir. Görüşmelerde hem bedensel olarak belirti gösteren (MPS-LH ve Treacher Collins Sendromu gibi) hem de bedende görünmez belirtileri bulunan (sistinozis ve PKU gibi) hastalıkları olan çocukların bu deneyimi yaşamaları dikkat çekicidir. Aile üyeleri bu deneyimlerini aşağıdaki gibi ifade etmektedir:

*“Bir gün dolmuşta bir bayan yanımıza oturdu. Bize bakıp ‘ay o ne’ dedi. Ben de dedim ki ne var, ne oldu ki? Herkes dönüp bize baktı. Allah şifa versin, hastaneye mi gidiyorsun dedi. Sonra ne dedi biliyor musunuz: bu bulaşıcı değil, değil mi? dedi. Ben de bulaşıcı olsa bize de bulaşır dedim. Arkamı döndüm, inanın gözlerimden yaşlar aktı (ağlıyor...)”* (İletişim Ailesi, Anne, MPS-LH)

*“İnce motor gelişiminde gerilik vardı. Arkadaşları gibi merdiven inip çıkamıyordu mesela ilkokuldayken. O dönemde sanki bir dışlanma yaşadı arkadaşları tarafından...”* (İyimser Ailesi, Anne, PKU)



*“Birkaç yaş büyük arkadaşları mahallede şöyle konuşuyormuş. Kızımın dalağını alacaklarmış, kızım kanser hastası olmuş gibi... Kulağıma geldi bu sözler, mahallede yayılıyor. İnsanların o yüz mimik ifadeleri, tavırları yeterince zaten rahatsız edici oluyor...” (Ortak Ailesi, Anne, Sistinozis)*

*“Topluma giremiyorsun. Sana ah ah, vah vah diyorlar. Yüzümüze karşı bir şey demeseler de bizi kabul edemiyorlar, sevmiyorlar çocuğu...” (Çözüm Ailesi, Anne, Treacher Collins Sendromu)*

Bazı nadir hastalıkların beden üzerinde derin bir etkisi olmakta ve bu etki görünür bir engelliliğe yol açabilmektedir. Bu kapsamda görüşmelerde daha çok MPS-LH, Treacher Collins Sendromu gibi nadir hastalıklardan kaynaklanan engellilik durumlarının görünür olduğu anlaşılmaktadır. Bu durum da kimi zaman damgalanmaya ve dışlanmaya yol açmaktadır.

Nadir hastalıklarla ilgili literatürdeki çalışmaların bulguları da bu duruma işaret etmektedir. Örneğin, Somanadhan ve Larkin'in (2016) MPS-LH hastalığına sahip olan çocukların aileleriyle yaptığı çalışmada damgalama ve dışlanma deneyimleri paylaşılmaktadır. Currie ve Szabo (2020) da nadir nörotipik bozuklukları bulunan çocukların ebeveynleriyle yaptıkları çalışmada aile üyelerinin damgalandıklarını ve dışlanmaya maruz kaldıkları ifade edilmektedir.

Nadir hastalıklardan kaynaklanan engel türleri kimi zaman da görünmez olabilmektedir. Bu kapsamda görüşmelerde bazı aileler sosyal çevrelerindeki kişilerin çocukta nadir bir hastalık bulunduğuna inanmadıklarını ifade etmiştir. Bunun nedenleri arasında engellilik/hastalık durumunun görünmez olması ve hastalıkla ilgili yeterince bilgi sahibi olunmaması bulunmaktadır.

*“Kistik fibrozis olduğuna kimse inanmıyordu. Nasıl kistik fibrozis bu çocuk? Çünkü hiçbir şeyi yok. O kadar sağlıklı gözüküyor ki... Kimse çocuğun hastalığını kabul etmedi. Sen çıkartıyorsun dediler, sen uyduruyorsun dediler. Ben böyle bir hastalığı bilmiyorum, nasıl uyduracağım? Bir de kim çocuğuna hastalık uydurur? Benim o savaşım da çok zor geçti. Ben kendimi sürekli anlatmak, ispat emek zorunda kaldım. Çocuğumun hastalığı tanı almış, tıbben var olan bir hastalığı ben ispat etmek zorunda kaldım senelerce. Yılmadan, yorulmadan sürekli bu hastalığı anlatmak zorunda kaldım.” (Bilinç Ailesi, Baba, KF)*

*“Bu hastalık bilinen bir şey olmadığı için onlara bazen hafif şeyler gibi geliyor. Ne olacak yani yesin içsin geçer gibi şeyler söylüyorlar. Bazen işin ciddiyetine varmayabiliyorlar.” (Mutlu Ailesi, Baba, PIY)*

*“Çocukta hiçbir şey yok, şu anda yani görseniz de zaten hiç hasta demeysiniz. Çünkü dışarıdan görünen bir şey yok. Bize farklı gözle bakıyorlar yani siz ne demek istiyorsunuz yani çocukta bir şey yok. İnanmıyorlar yani çocuğun hasta olduğuna...” (Güçlü Ailesi, Baba, KF)*

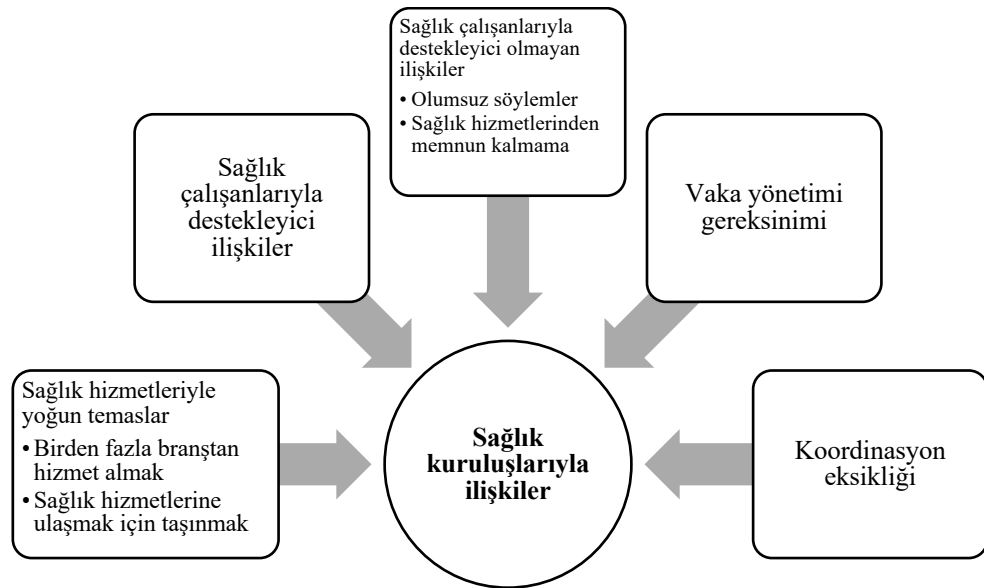
Literatürdeki çalışmalarda da (Uhlenbusch ve ark., 2019) bazı nadir hastalıkların yarattığı engellerin görünmez olduğundan söz edilmektedir. Bu çalışmalar da nadir hastalığa sahip olan bireylerin engellerinin görünmez olması sebebiyle toplumdaki diğer kişiler tarafından yeterince anlaşılamadıkları sonucunu doğurmaktadır. Örneğin, Garrino ve arkadaşları (2015) ile MacLeod ve arkadaşları (2017) çalışmalarında katılımcıların toplumdaki bazı engel türlerinin görünür olurken bazı nadir hastalıklar sonucu oluşan engellerin görünmez olmasından ve kimsenin bunu bir sorun olarak görmemesinden dolayı çeşitli sorunlar yaşadıklarını aktarmıştır. Currie ve Szabo (2020) da çalışmalarında nadir hastalıkların görünür olmasından dolayı ebeveynlerin sosyal çevrelerindeki bireyler tarafından çocuklarındaki nadir hastalığın önemini yeterince kavranmadığını düşündüklerini belirtmişlerdir.

Çalışmanın bu bölümünde aile üyelerinin sosyal çevrelerinde bulunan bireylerle (arkadaş, komşu, iş yerindeki arkadaşlar ve toplumdaki diğer bireyler gibi) kurdukları ilişkiler ele alınmıştır. Bu ilişkiler destekleyici olan ve olmayan ilişkiler ile aile üyelerinin sosyal yaşamda aktif olma durumunun kısıtlanması zemininde açıklanmıştır. Sosyal çevre ile ilişkiler bağlamında aile üyelerinin kendi yaşamlarını çocuklarının hastalığının gerektirdiği koşullara göre düzenledikleri görülmektedir. Bu bağlamda anne ve babalar çocuğun tedaviye uyum sağlamasını desteklemek için çeşitli sorumluluklar üstlenmektedir. Örneğin, anneler bakım vermek amacıyla iş yaşamından ayrılmaktadır. Yine, aile üyelerinin sosyalleşme ile ilgili yaşam alanlarını sıklıkla kısıtladıkları görülmektedir. Bu süreçte çocuğun bakımını çekirdek aile dışında üstlenecek bir mekanizmanın bulunmaması, çocuğun dış çevre etkenlerinden (enfeksiyonlar, özel diyeti bozacak ortamlar gibi) korunması bu davranışların altında yatan motivasyon kaynaklarını oluşturmaktadır. Bu açıdan aile üyelerinin nadir hastalığı bulunan çocuklarının gereksinimlerine yanıt verebilecek sosyalleşme alanlarına gereksinimleri bulunmaktadır. Nadir hastalığı bulunan çocukların aile sistemlerinin sosyal çevrelerinde arkadaşları, komşuları ve iş yerindeki kişilerle ilişkiler kurdukları belirtilmiştir. Bu kapsamda sosyal çevrelerinde bulunan bu kişilerle kurdukları ilişkilerin hem destekleyici hem de destekleyici olmayan biçimde örgütlendiği anlaşılmıştır. Destekleyici ilişkilerde aile sisteminin gereksinim duyduğu alanlarda (pratik konular, psikososyal alanlar gibi) aile üyelerinin desteklendiği ifade edilmiştir. Destekleyici olmayan ilişkilerde ise aile üyelerinin sosyal çevrelerinde bulunan kişilerden yeterince destek görmedikleri, nadir hastalıklar konusunda farkındalığın düşük olduğu, kimi zaman damgalanma ve ayrımcılıkla karşı karşıya kaldıkları anlaşılmaktadır. Bu kapsamda nadir hastalıklarla ilgili farkındalığın artırılması, ayrımcılık ve damgalanma ile mücadele edilmesi için mekanizmaların oluşturulması gerekli olmaktadır. Bir sonraki bölümde aile sisteminin sağlık kuruluşları ve sağlık çalışanlarıyla kurdukları ilişkiler aktarılmaktadır.

### 5.2.3. Sağlık Kuruluşları ve Sağlık Çalışanlarıyla Bağlantılar

Nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinin en sık bağlantı kurdukları alanlardan biri sağlık kurumlarını ve sağlık çalışanlarını içermektedir. Bu süreçte çocuğun teşhis, tedavi ve rehabilitasyon hizmetlerine erişimi açısından bu bağlantılar kritik öneme sahip olmaktadır. Araştırmanın nitel kısmında gerçekleştirilen görüşmeler sonucunda nadir hastalığı bulunan çocukların aile sisteminin sağlık kuruluşları ve sağlık çalışanlarıyla kurdukları ilişkileriyle ilgili oluşturulan temaların Şekil 22’deki gibi özetlenmesi olanaklıdır:

**Şekil 22. Nadir Hastalığı Bulunan Çocukların Ailelerinde Sağlık Kuruluşlarıyla İlişkiler**



Çocukların tedavi görme durumuyla ilişkili olarak aile üyeleriyle yapılan görüşmelerde, bazı ailelerde nadir hastalığı bulunan çocuğun tıbbi gereksinimlerinden dolayı birden fazla poliklinikte takibinin olduğu ve tedavilerin bu birimler arasında gerçekleştirilen konsültasyonlar sonucunda düzenlendiği ifade edilmiştir. Zurynski ve ark., (2017: 9), Ertan (2019: 269) ve Bülbül (2019: 60) de çalışmalarında da nadir hastalığı olan kişilerin tedavilerinin düzenlenmesinde gerekli görülen durumlarda multidisipliner çalışmaların ve konsültasyonun gerçekleştirilmesinin önemi vurgulanmaktadır. Destek Ailesinden anne bu durumu şu şekilde ifade etmektedir:

*“Çok fazla problem olduğu için, asıl problem beyin cerrahi ama beyin cerrahi tek başına yapamıyor bu ameliyatı; plastik cerrahi, kulak burun boğaz, göğüs hepsi gerekli...” (Destek Ailesi, Anne, Apert Sendromu)*

Yapılan görüşmelerde bazı ailelerin çocuklarının tedavi almadıklarına yönelik paylaşımları olmuştur. Bunun nedeni üzerine sorulan sorularda aile üyeleri çocuklarının tedavisini gerçekleştirmek üzere sağlık kuruluşlarından hizmet almada çeşitli güçlükler yaşadıklarını ifade etmişlerdir. Bu güçlükler arasında hastalığın tedavisinin olmaması, nadir hastalıklar alanında çalışan sağlık personeli sayısının kısıtlı olması, randevuların dolu olması, yatış için yatakların dolu olması, uzun bekleme süreleri ve COVID-19 pandemisinin yol açtığı sorunlar yer almaktadır.

*“Bu hastalıkla tanıştıktan sonra bunun bir tedavisi olmadığını söylediler. Bunun dünyada hiçbir tedavi yöntemi yok, boşuna hiç yani paranızı çar çur etmeyin, Amerika’ya da gitseniz bunun tedavisi yok... Yapılacak bir şey yoktu. Biz de geri köyümüze geldik.” (Olumlu Ailesi, Baba, SMA)*

*“Acil olarak ameliyatlarına başlanması gerekiyor. Ama biz ameliyat ettirecek bir yer bulamadık, doluluk diyorlar, pandemiden diyorlar. Randevu vermiyorlar pandemiden dolayı. Gidiyorsun, görüşmüyorlar. Burada doktorlara ulaşmak mümkün değil. Devletteki hiç bir doktor yapmıyor bunu. Bu hastane süreçleri çok yordu bizi...” (Destek Ailesi, Anne, Apert Sendromu)*

*“Genel olarak hastanelerimiz çok iyi ama hastaneye başvuruyoruz, enfeksiyon var diyor. Çocuğun yatması lazım ama hastanede yer yok diyor. E ne yapacağız diyoruz. Bekleyeceksiniz diyor. Randevu da alamıyoruz çok geç zamana veriyorlar.” (Güçlü Ailesi, Baba, KF)*

*“Ameliyat yapacak hocayı bulmakta zorlandım. Hiçbir doktor ameliyat etmeye cesaret edemedi. Doktorlar çocuğu geri çevirdiler, bizim buradaki imkanlarımız uygun değil dediler.” (Güven Ailesi, Baba, GDH)*

Nadir hastalığı olan çocuğun ailesinde sağlık kuruluşlarında çalışan hem idari personel hem de sağlık personeliyle kurulan ilişkiler oldukça önemli bir yerde bulunmaktadır. Bu kapsamda nadir hastalığı bulunan çocuğun sağlık hizmetlerine erişimi de aileler için son derece hayattır. Yapılan görüşmelerde nadir hastalığı bulunan çocuğun sağlık hizmetlerine erişiminin hızlı olması aile üyeleri için öncelikli bir konu olarak görülmektedir. Bazı aileler sağlık kuruluşlarında daha yakın olabilmek ve sağlık hizmetlerine daha kolay erişebilmek için yaşadıkları yerden taşındıklarını ve sağlık kuruluşlarına yakın bir yerden ev tuttuklarını ifade etmişlerdir.

*“Ben tayin istedim ilçeden şehre geldim. Tıp fakültesinin hemen yanına taşındık. 5 dakikada hastanedesin... Bu da bize güven veriyor.” (Güçlü Ailesi, Baba, KF)*

*“Tedavinin olması gereken aslı merkezi bizim hastalığımız için araştırdık. Türkiye’de beş yerde var. Bunların arasından da hastalığın tedavisi için bize en iyi yeri seçtik, taşındık” (Öncelik Ailesi, Anne, PKU)*

Görüşmelerde aile üyeleri sağlık kuruluşlarındaki personel ile kurdukları ilişkiler hakkında değerlendirmelerde bulunmuşlardır. Bu değerlendirmeler kimi zaman destekleyici kimi zaman ise destekleyici olmayan ilişkilerin kurulduğuna işaret etmektedir. İlk olarak destekleyici ilişkilere bakıldığında, personelin sağlık hizmetlerinin sunumunda kolaylaştırıcı olması, psikososyal destek sunması ve aile üyelerinin nadir hastalıkla ve tedaviyle ilgili sorularını yanıtlaması destekleyici bir ilişki kurulduğunu göstermektedir. Bu durumun ailedeki stresi azalttığı ve aileyi güçlendirdiği ifade edilmiştir. Bu araştırmanın nitel kısmında gerçekleştirilen görüşmeler sonucunda aile üyeleri sağlık çalışanlarıyla kurdukları destekleyici ilişkileri aşağıdaki gibi ifade etmişlerdir:

*“Doktorumla iletişim o kadar önemli ki... Bu zincirin halkaları gibi... Sen ne kadar tedavini evde yaparsan yap ama danışabileceğin, en acil durumda ulaşabileceğini sağlıkçı yoksa sorun yaşarsın... Benim doktorum duvar gibi olsaydı ve ben bu bilgileri almasaydım psikolojik olarak yıkılacaktım... Ben hastane koridorunda çocuğum kucagımda saatlerce beklemiyorum. Doktor sonuçlar çıkınca beni arayın ilacı şöyle yapalım diyor. Ben bunları telefonda yapıyorum. Bunlar bizim hayatımızda çok büyük kolaylıklar sağladı. Bunlar dolayısıyla hayatımıza çok daha pozitif olarak döndü, daha olumlu bakmaya başladık.” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

*“Doktorumu çok seviyorum. Her sıkıştığımda beni çok güzel bilgilendirir, bana çok güzel açıklamalar yapar. Aile hekimimden de çok güzel destek alıyorum. Bizi takip eden bir aile hekimimiz var. Beni yönlendiren, çocukların ciğerlerinin nasıl olduğunu bilen... Ben oradan öyle bir destek buluyorum. Ben sıkıştığımızda hemen onun yanına gidiyorum.” (İnanç Ailesi, Anne, KF)*

*“Çocuk doktoruyla sürekli iletişim halindeyiz. Her kafamıza takılanı sağ olsun yanıtıyor. Hastaneye gittiğimiz zaman bizi o karşılıyor, o ilgileniyor. Bizimle daha yakın iletişim içerisinde...” (Dayanışma Ailesi, Baba, KF)*

*“Doktorum bizi arıyor kızımız için. Nasılsınız? Siz ne yapıyorsunuz? Kızınız neler yapıyor? diyor. Bizi o bile rahatlatıyor. Bir doktorumuz tarafından aranmak benim hoşuma gidiyor.” (Bilinç Ailesi, Anne, KF)*

*“Hastane ile olan ilişkimiz çok iyidir. Yani hani sekreterimizden tutun, intörnlerimiz, uzman doktorlarımız, profesörlerimiz, onlar benim kahramanım...” (İyimser Ailesi, Anne, PKU)*

Literatürdeki çalışmalarda da sağlık çalışanlarıyla kurulan ilişkilerin önemi vurgulanmaktadır. Budyach ve arkadaşlarının (2012) çalışmasında sağlık profesyonelleriyle olumlu ilişkilerin kurulması ve nadir hastalığı bulunan kişilerin akıllarına takılan soruların yanıtlanmasına yönelik bir ortamın sunulması önemli olarak görülmektedir. Gómez-Zúñiga ve arkadaşları (2019) da çalışmalarında bu ailelerin sağlık çalışanlarıyla kurdukları ilişkilerde sorularının yanıtlarını alabilme ihtiyacı içinde bulduklarını ortaya koymuşlardır.

Görüşmelerden elde edilen bilgilere göre aile üyelerinin sağlık çalışanlarıyla olan olumlu etkileşimlerde, sağlık çalışanlarına güvendikleri ve prognozun olumlu seyri için sağlık çalışanlarının görüşlerini önemsedikleri anlaşılmaktadır. Budyeh ve arkadaşlarının (2012) çalışmasında nadir hastalığı bulunan kişilerin sağlık çalışanlarıyla olan bu ilişkilerinin paternal bir tutum içerisinde olduğu belirtilmiştir. Buna göre aile üyeleri nadir hastalık deneyimi sürecinde sağlık çalışanlarının kendileri için en olumlu ve en faydalı kararı vereceklerini düşünmektedir.

Görüşmelerde her ne kadar sağlık çalışanlarıyla destekleyici ilişkilerin olduğu ifade edilse de bazı aile üyeleri kimi zaman destekleyici ilişkiler kuramadıklarından söz etmişlerdir. Bu kapsamda ilk olarak çocuğun hastalığı ile ilgili sağlık çalışanlarının bazı söylemlerinin (özellikle engellilik durumlarının ifade edilmesi sırasında) aile üyelerini üzdüğü belirtilmiştir. Bu durumu Doğru ve Güçlü Ailesi'nden anneler aşağıdaki gibi ifade etmektedir:

*“Doktor ilk bana dedi ki 6 aylıktı, ‘git senin çocuğun özürlü’ dedi. Bana bunu söyledi, benim o gün yıkıldığım andı zaten. Kızım bu hastalık öldürmez süründürür biliyor musun, dedi.” (Doğru Ailesi, Anne, PKU)*

*“Bana yüzüme karşı çocuğunuz özürlü dedi. Hani o zaman psikolojim iyice mahvoldu benim. Nasıl söyleyebilir, bunu bir doktor nasıl söyleyebilir? Söylememesi gerekiyor bence yani. Senin de çocuğun varsa birazcık yani karşınızdakine empati yapmak lazım. Doktorlar soğukkanlı olmuşlar herhalde. Her şeyi söyleyebiliyorlar.” (Güçlü Ailesi, Anne, KF)*

Literatürdeki çalışmalarda da bu bulguya benzer bilgiler paylaşılmaktadır. Örneğin, Huyard (2009) çalışmasında Kırılgan X Sendromu (*Fragile X Syndrome*) bulunan bir çocuğun annesinin sağlık çalışanlarıyla olan ilişkisindeki bir deneyimini paylaşmıştır. Bu deneyimde anne, sağlık çalışanlarının teşhisin ifade edilmesinde “*senin oğlun aptal*” ifadesini kullandıklarını, bu ifadenin kendisini üzdüğünü ve sağlık çalışanları tarafından anlaşılmadığını düşündüğünü belirtmiştir.

Zurynski ve arkadaşlarının (2017:1-9) çalışmalarında ailelerin %16.1'inin sağlık çalışanları tarafından çocuklarında bulunan nadir hastalık teşhisinin kendilerine söylenme şekline memnun olmadıklarını; bunun sebebi olarak empati eksikliği, hastalık hakkında bilgi eksikliği olduğunu aktarmışlardır.

Budyeh ve arkadaşları da (2012) nadir hastalığı olan 107 kişiyle yaptıkları çalışmanın sonucunda, nadir hastalığı olan kişilerin yardım almak için bir sağlık profesyoneline başvurduklarında kurdukları iletişimde büyük bir hassasiyete ihtiyaç duyduklarını vurgulamışlardır.

Gómez-Zúñiga ve arkadaşları (2019) da yaptıkları çalışmada nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinde sağlık çalışanlarının kendilerine hassasiyetle yaklaşmalarının, saygı göstermelerinin ve duygusal destek sağlamalarının önemini ortaya koymuşlardır.

McMullan ve arkadaşları (2020) ile Lim ve arkadaşları (2012) çalışmalarında da nadir hastalıkları olan bireylere yönelik sağlık hizmetlerinin sunumunda hastalara ve ailelere saygıyla yaklaşılmasının önemi konusunda farkındalık yaratılması gerektiğini ifade etmişlerdir.

Görüşmelerde bazı aileler aldıkları sağlık hizmetinden memnun kalmadıklarını ifade etmişlerdir. Bu memnuniyetsizliğin nedenleri arasında sağlık çalışanlarının kendilerine yeterince açıklama yapmaması, hastalığı bilmemeleri, tedaviden memnun kalmamaları, sorunlarını çözecek yetkili kişilere ulaşamamaları bulunmaktadır. Bu araştırmanın nitel kısmında gerçekleştirilen görüşmeler sonucunda aile üyeleri sağlık hizmetlerinden memnun kalmama deneyimlerini aşağıdaki gibi ifade etmişlerdir:

*“Mesela anlamıyorsun, birçok tıbbi terim olabiliyor. Bunu daha net bir şekilde hasta yakını olarak öğrenmek istiyorsun. Hem de çocuğun hastalığı ile mücadele ediyorsun hem de sürekli ne olacakla. Bence doktorlar biraz daha açık olmalı...”* (Pozitif Ailesi, Anne, Dilate kardiyomyopati)

*“Damar yolunu bulamadılar çocuğun. Diyorum ki sizin anestezi uzmanınız ya da yoğun bakım hemşire veriniz yok mu? Niye buna mecburuz, niye inat ediyorsunuz? Yani anlatamıyorsun derdini anlatacak bir makam da bulamıyorsun.”* (Güven Ailesi, Anne, GDH)

*“Biz hastaneye gidiyorduk, yer yoktu. Koridorlarda, sandalyelerde kaldık. Sandalyelerde çocuklarımız ilaç aldı.”* (İletişim Ailesi, Anne, MPS-LH)

*“Her seferinde asistanlar damar yolu açmaya çalışıyorlar. Damarı bulamıyorlar. Bunlarda çok sıkıntı çektik. Gece 20 defa denediler. Biz saatlerce acilde bekledik, çocuk kucağımızda saatlerce bekledik”* (Mutlu Ailesi, Baba, PIY).

Literatürde bazı çalışmalar (Anderson vd., 2013; Grut ve Kvam, 2013) araştırmanın bu bulgusuna benzerlik göstermektedir. Örneğin, Guilabert ve arkadaşlarının (2021) İspanya’da nadir hastalığı olan çocuklara bakım veren aile üyeleriyle yaptıkları çalışmada katılımcıların özellikle birinci basamak sağlık hizmetlerini kullanırken sorunlar yaşadıkları, nadir hastalığın yeterince bilinmediği, sağlık personelinin aileye yeterli açıklamayı yapmadığı, sağlık personeliyle olumlu ve destekleyici ilişkiler kurmakta güçlük yaşandığı rapor edilmiştir.

Lim ve arkadaşlarının (2012) Çin’de Rett Sendromu olan çocukların aileleriyle yaptıkları çalışmada da sağlık hizmetlerinden memnun kalmamaya ilişkin bulgular raporlanmıştır. Buna göre aile üyelerinin sağlık profesyoneliyle görüşmek için uzun süre beklemeleri, muayenelerin kısa sürmesi, yeterince ilgi göremediklerini düşünmeleri, yüksek muayene ücretleriyle karşılaşmaları yaşanan sorunlar olarak belirtilmiştir.

Görüşmeler sırasında aileler nadir hastalığı bulunan çocuğun sağlık kontrollerinin aynı sağlık personeli tarafından yapılmasının, başka bir deyişle vaka yönetimi sisteminin uygulanmasının önemli olduğundan söz etmiştir. Bu sayede çocuğun sağlık durumunun daha iyi bir şekilde takip edilebildiği, sağlık personeli tarafından çocuğun tıbbi geçmişinin ve aldığı tedavilerin bilindiği belirtilmiştir. Bu bulgu ailenin sağlık çalışanlarıyla olan bağlantısının güçlü olmasına yönelik bir talebi de beraberinde getirmektedir. Araştırma kapsamında gerçekleştirilen görüşmeler sonucunda aile üyelerinin sağlık hizmetlerinde vaka yönetimi sisteminin uygulanmasına yönelik görüşleri aşağıdaki gibi örneklendirilebilir:

*“Başka bir hastaneye geçmemizin en önemli sebebi her ay takibe gittiğimizde farklı bir uzmanla görüşüyorduk. Bütün süreci bize baştan anlattırıyordu. Bizi rahatsız ediyordu sürekli takip eden doktorların değişmesi... Bu büyük bir problem. Anne baba dışında çocuğu sahiplenen bir mekanizma daha olmalı, takip eden...” (Güven Ailesi, Baba, GDH)*

*“Nadir hastalıklarda bence spesifik olarak bir takip yok. Herhangi bir şey başımıza geldiğinde birbirlerinden haberleri olmadan bir nöbet değişimi var hastanede. Asistanlara anlatıyorsun, hastanın adını bile bilmiyor. Bana bir sürecini anlatın diye tekrar dosyayı tek tek anlatıyoruz.” (Mutlu Ailesi, Baba, PIY)*

Literatürdeki çalışmalarda da benzer sonuçlara ulaşıldığı görülmektedir. Örneğin, Currie ve Szabo (2020) çalışmalarında çocukların birden çok tıbbi branşı etkileyen multisistemik nadir hastalıklarda çocuğa yönelik bakım planı belirlenirken sağlık profesyonelleri arasında koordinasyon eksikliğinin bulunduğundan söz etmişlerdir. Baumbusch ve arkadaşları (2018) ile Currie ve Szabo (2019) da çalışmalarında nadir hastalıklara yönelik sağlık hizmetlerinin vaka yönetimi sistemi içerisinde sunulması gerektiğini ancak bunun bir eksiklik olduğunu vurgulamışlardır.

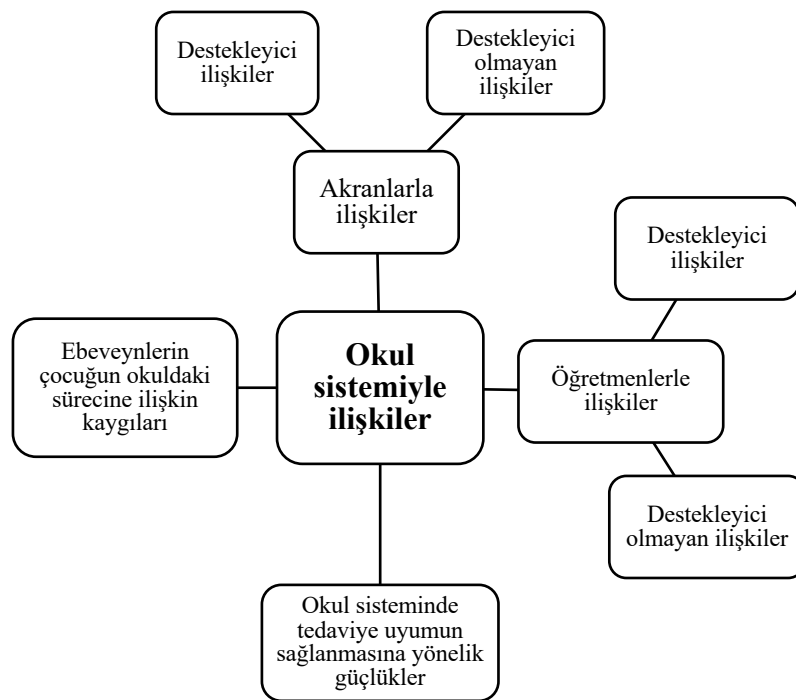
Çalışmanın bu bölümünde nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinin yoğun ilişkiler içerisinde bulunduğu sağlık kurumları ve sağlık çalışanları ile bağlantıları ele alınmıştır. Bu kapsamda ailelerin sağlık sistemi içerisinde aldıkları hizmetlere ve bu süreçlerde kurdukları ilişkilere yönelik değerlendirmeleri aktarılmıştır. Bir sonraki bölümde aile üyelerinin okul sistemiyle kurdukları bağlantılar sunulacaktır.



#### 5.2.4. Okul Sistemiyle Bağlantılar

Çalışmaya katılan ailelerin sosyodemografik yapısı ve nadir hastalıkların büyük çoğunluğunun çocukluk döneminde görülmesi göz önüne alındığında, çocukların eğitimlerinin devam ettiği görülmektedir. Buradan hareketle nadir hastalığı bulunan çocuğun okul sistemi (akranlarla ilişkiler, öğretmenle ilişkiler, okul yönetimi ile ilişkiler gibi) ile ailenin ilişkisi de önemli bir bağlantı noktasını oluşturmaktadır. Araştırmanın nitel kısmında gerçekleştirilen görüşmeler sonucunda ailelerin okul sistemiyle kurdukları ilişkileriyle ilgili oluşturulan temaların Şekil 23'teki gibi özetlenmesi olanaklıdır:

**Şekil 23. Nadir Hastalığı Bulunan Çocukların Ailelerinde Okul Sistemiyle İlişkiler**



Okul sistemi ile aile sistemi arasındaki ilişkiler açısından ilk olarak çocuğun öğretmeniyle olan ilişkiler ifade edilebilir. Bu kapsamda bazı aileler çocukta bulunan nadir hastalığın öğretmenler tarafından bilinmediğini belirtmiştir. Bu nedenle aileler öğretmenlerde farkındalık oluşturmak amacıyla çocuklarındaki nadir hastalık hakkında (hastalığın ne olduğu, tedavilerin neyi içerdiği gibi) detaylı bilgiler sunmak amacıyla çeşitli faaliyetler yapmaktadır.

Öncelik, Ortak ve Dayanışma Ailesi'nden anneler bu kapsamdaki deneyimlerini aşağıdaki gibi ifade etmektedir:

*“Okula gittim, öğretmenleri ile görüştim, durumu anlattım. Onlar da sağ olsunlar hep ilgilendiler. Ders aralarında hep ilacımı hatırlattılar” (Ortak Ailesi, Anne, Sistinozis)*

*“Bizim hastalığımızı diyabet hastalığıyla anlatmak daha kolay oluyor. Her sene diyabet haftasında bütün okula sunumlar yapıyoruz. Diyabet nasıl bir hastalıktır? Ne alınması gerekiyor? Okulunuzda diyabet hastası varsa nelere dikkat edilmelidir? Hepsini anlatıyoruz.” (Dayanışma Ailesi, Anne, GDH)*

*“Okul veya kursa gittiğinde orada ilk ön bilgilendirme yaptıktan sonra öğretmenler zaten çok daha duyarlı oluyor. Bakın bu bizim için çok önemli, bu olursa sonuç bu olur, biz bu kadar çabaladık diyoruz. Özel diyetini anlatıyoruz. Her gittiğimizde dosya hazırlıyoruz. Dosyayı öğretmene veriyoruz ne yer ne içer. Gramları bile sunuyoruz. Tepkileri görüp şaşırdıkları için daha dikkatli oluyorlar. Daha iyi anlayabiliyorlar.” (Öncelik Ailesi, Anne, PKU)*

Literatürdeki çalışmalara bakıldığında okul sistemiyle olan ilişkilerde öğretmenlerin ve diğer öğrencilerin nadir hastalığı bilmelerine yönelik aile üyelerinin girişimlerinden söz edilmektedir. Örneğin Røthing ve arkadaşları (2015) çalışmalarında ebeveynlerin çocuklarının öğretmenlerini bilgilendirdiklerini, okulda çocuklarına yönelik olumsuz tepkiler olması durumunda anlayış ve destek sistemlerini geliştirmeyi umduklarını söylemişlerdir. Doyle ve Werner-Lin (2016) de sistinozis hastalığı bulunan çocukların ebeveynleriyle yaptıkları çalışmada aile üyelerinin öğretmenlere bu hastalık hakkında bilgilendirme yaptıklarını ortaya koymuşlardır. Bu noktada literatürdeki çalışmalarla bu çalışmanın bulguları benzerlik göstermektedir.

Okul yaşamında çocuğun tedavi sürecinin desteklenmesine katkı sunmak amacıyla öğretmenlerin aktif olarak rol aldıkları görüşmelerde ifade edilmiştir. Bu kapsamda öğretmenlerin çocukları gözlemledikleri, ilaç saatlerini hatırlattıkları, özel bir diyet uygulanıyorsa tükettiği gıdaları takip ettiği örnek olarak belirtilmiştir. Yılmaz Ailesi’nden anne bu durumu aşağıdaki gibi anlatmaktadır:

*“...ilaç saati geliyor, öğretmeni alarmını kurmuş. Alarm öttüğü anda bütün sınıf ilaç saati diyor. Desteği görüyor musunuz! Eğitimci kabul etti, sınıf çocuğu kucakladı.” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

Okul sistemi ile aile sistemi arasındaki ilişkiler açısından ikinci olarak çocuğun akranlarıyla olan ilişkileri ifade edilebilir. Görüşmelerde bu ilişkilerin kimi zaman destekleyici olduğu kimi zaman ise tam tersi biçimde kurulduğu belirtilmiştir.

Destekleyici akran ilişkilerinde nadir hastalığı bulunan çocukların arkadaşlarının tedaviye uyum sağlanması için ilaç saatini hatırlattıkları, çocuğun fiziksel açıdan yorulmaması için onu zorlamadıkları, koşma gibi yoğun fiziksel aktivite gerektiren eylemleri yapmadıkları ifade edilmiştir. Destekleyici olmayan akran ilişkilerinde ise nadir hastalığı bulunan çocuğun hastalığın çeşitli semptomları veya tedavi protokolü nedeniyle akranlarıyla ilişki kurduğu süreçlere aktif olarak katılamaması öne çıkmaktadır. Bu durumu Güzel Ailesi’nden PKU hastalığı bulunan çocuk aşağıdaki gibi ifade etmektedir:

*“Arkadaşlarımla olan ilişkim etkileniyor. Okulda diyetim etkileniyor. Mesela onlar yerken benim canım çekiyor. Kantinin önünden geçerken, okulun kapısı açıldığında kokular burnuma geldiğinde canım çekiyor ister istemez. Ben de onlarla bahçeye çıkmıyorum. Onlar da beni dışlıyorlar, kendileri oynuyorlar.”(Güzel Ailesi, Çocuk, PKU)*

Okul sistemi ile aile sistemi arasındaki ilişkiler açısından üçüncü olarak çocuğun tedaviye uyum süreciyle ilgili kaygıları ele almak mümkündür. Görüşmelerde bazı aileler tarafından çocuklarının nadir hastalığından dolayı okul sisteminde tedaviye uyumun sağlanmasına yönelik kaygılarının bulunduğu belirtilmiştir. Bu kaygılar arasında çocuğun hastalığından dolayı zarar görme riskinin yüksek olması, (varsa) özel diyetine uyum sağlayamayacağına dair endişelerin bulunması, (varsa) kullandığı ilaçların doğru biçimde ve zamanında alınamayacağına dair endişelerin bulunması vardır. İletişim Ailesi’nden anne bu durumu aşağıdaki gibi ifade etmektedir:

*“Okulda beden eğitimi dersinde kolunu hiç kıpırdatmıyordu. Öğretmenin yanında oturuyordu sürekli. Onu beş dakika erken okuldan alırdım. Biri merdivende ona çarpmasını düşmesin diye...” (İletişim Ailesi, Anne, MPS-LH)*

Nadir hastalığı bulunan çocukların ebeveynlerinin okul sistemine ilişkin endişeleri COVID-19 pandemisi sürecinde çocuklarının sahip olduğu özel gereksinimler nedeniyle yoğunlaşmaktadır. Aileler çocuklarının enfeksiyonlara karşı daha savunmasız olduklarını bildiklerinden okul sistemiyle olan ilişkilerini bu bağlamda yeniden yapılandırmaktadır. Bu kapsamda çocukların gideceği okulun seçiminde aileler ekonomik güçlerini düşünmek durumunda kalmaktadır. Mutlu Ailesi’nden ve Dayanışma Ailesi’nden anneler bu durumu şu şekilde belirtmektedir:

*“Şu an benim için en büyük kaygulardan biri okul... Ben çocuğumu ana sınıfına vermeyeceğim. Ben kendimi onu bir şekilde onu destekleyeceğim. Kalabalık ortama girip rahatsızlanması büyük sıkıntı olur. Özel okula göndereyim diyorum 3-5 kişilik sınıflarda eğitim alsın. Ama eminim ki o zaman onlar çok yüklü paralar isteyecek benden özel okullar. Devlet okuluna göndersem 20-30 tane çocuğun içinde immün yetmezliği hastası olan bir çocuğu nasıl göndereyim?” (Mutlu Ailesi, Anne, PIY)*

*“Herhangi bir okula veya herhangi bir kreşe güvenemeyiz. O yüzden ince eleyip sık dokuyoruz. Güven veren bir okul olması lazım.” (Dayanışma Ailesi, Anne, GDH)*

Literatürdeki çalışmalarda da benzer bulgulara rastlanmaktadır. Örneğin, Pelentsov ve arkadaşlarının (2016a) çalışmasında çocuğun okul sistemiyle olan ilişkilerinin ebeveynler tarafından en büyük endişe kaynağı olarak görüldüğü rapor edilmektedir. Benzer biçimde Santos Luz ve arkadaşlarının (2016: 6) da çalışmalarında nadir hastalığı bulunan çocuğun okul ortamına entegre edilmesinin zor bir deneyim olduğu belirtilmektedir.

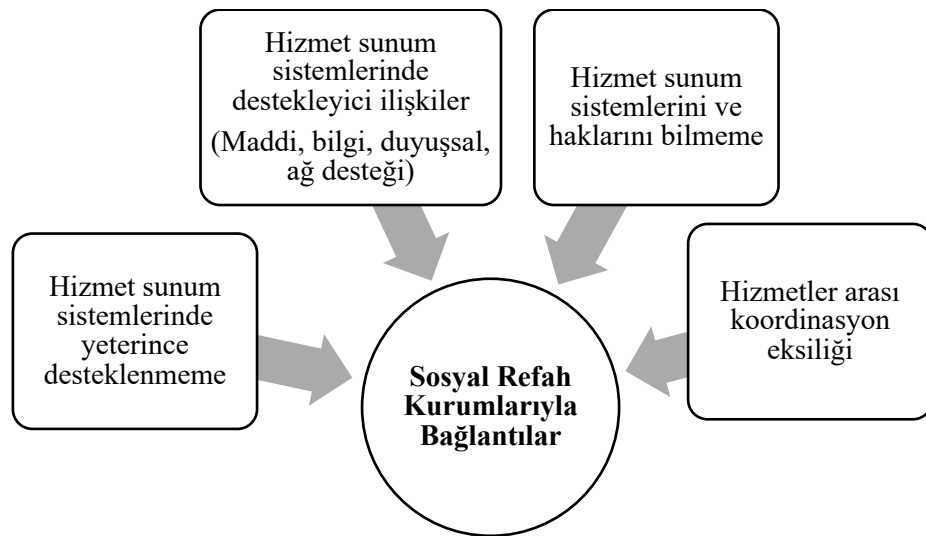
Santos ve arkadaşlarının (2018) çalışmasında da benzer biçimde ebeveynlerin çocukların okula uyum sorunlarının yaşamasından endişe duydukları belirtilmiştir. Bu endişelerin sebebi arasında tekerlekli sandalye kullandıklarından dolayı dışlanmaları, engelli biri olarak görülme korkmaları, okul ortamında sağlık hizmetlerine gereksinim duyulması halinde bunun nasıl sağlanacağını bilememeleri bulunmaktadır.

Bu bölümde nadir hastalığı bulunan çocuğun okul sistemi ile aile sistemi arasındaki ilişkiler ele alınmıştır. Bir sonraki bölümde sosyal refah kurumları ile aile sistemi arasındaki bağlantılar aktarılacaktır.

### 5.2.5. Sosyal Refah Kurumlarıyla Bağlantılar

Nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinin sosyal refah kurumları (kamu kurumları ve yerel yönetimler gibi) ile bağlantıları ve ilişkileri hizmetlere erişim açısından önem taşımaktadır. Çalışmanın bu bölümünde sosyal refah kurumlarıyla aile sisteminin kurduğu ilişkiler ele alınmaktadır. Bu kapsamda görüşmelerin analizi sonucunda ortaya çıkan temalar Şekil 24'te gösterilmektedir:

**Şekil 24. Sosyal Refah Kurumlarıyla Bağlantılar**



Nadir hastalığı bulunan çocukların aileleri için hizmetlere erişim oldukça önemli bir yerde bulunmaktadır. Bu kapsamda görüşmeler sürecinde ailelerin ilişki kurduğu veya ilişki kurma gereksinimi içinde buldukları sosyal refah kurumlarının başında Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı (ilgili birimleri arasında Sosyal Güvenlik Kurumu, Sosyal Hizmet Merkezleri, Türkiye İş Kurumu Genel Müdürlüğü (İŞKUR), özel bakım merkezleri gibi birimler), Sosyal Yardımlaşma ve Dayanışma Vakıfları, Sağlık Bakanlığı (kamuda ve özel

sektörde hizmet sunan birinci, ikinci ve üçüncü basamak sağlık hizmeti sunan kuruluşlar, Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu) ile yerel yönetimler bulunmaktadır.

Ailelerin sosyal refah kurumlarıyla ilişkilerinde öncelikle destekleyici olan ilişkiler ele alınabilir. Aileler nadir hastalık deneyimi sürecinde ekonomik yönden desteklenme gereksinimleri bulunduğunu belirttiklerinden dolayı kimi zaman araçsal konularda destek ihtiyacı doğmaktadır. Bu kapsamda aileler teşhis ve tedavi sürecinde yapılan pek çok harcamanın geri ödeme sistemleri kapsamına alındığından ve bu yolla devlet tarafından desteklendiklerinden söz etmişlerdir.

*“...devlet hepsini karşıladığı için rahatız. Yurtdışından ilaç geliyor. Raporlu zaten bunlar. Hiç onlara bir lira vermiyorum. Mesela bir dönem kızımızın raporu çıkmadı. Hava ilacı almak istedik biz ücretli olarak. 4.500 TL gibi bir para istediler bizden. Devlet karşılarsa biz 4.500 TL ödeyecektik. Ama biz hiç para vermiyoruz. İlaç alıyoruz para vermiyoruz. Maddi açıdan bize zorluğu hiç olmadı.” (Bilinç Ailesi, Anne, KF)*

*“Raporların çoğu olduğu için hiç para ödemiyoruz. Devlet neredeyse tamamını karşılıyor.” (Dayanışma Ailesi, Baba, GDH)*

*“İlaç masrafları olsun, hastane masrafları olsun devlet karşılamaya başladı. Biz biraz rahatladık.” (Doğru Ailesi, Baba, PKU)*

Görüşmeler sırasında bazı aileler çocuğun engellilik raporuna sahip olmasından dolayı bazı haklara sahip olduklarını ve sosyal yardımlardan yararlandıklarını belirtmişlerdir. Bu durumun nadir hastalıkların yüksek maliyeti karşısında ailelerin ekonomik yönden desteklenmelerine katkı sunduğu anlaşılmaktadır.

*“Devlet 1550 lira bakım ücreti veriyor çocuk için. Çocuğun ihtiyaçlarını karşılamak için bize bir destek oluyor.” (Olumlu Ailesi, Baba, SMA)*

*“Bakım parasını aldıktan sonra ben çok rahatladım. En azından çocuğun ihtiyacını, hastane yolunu, masrafı karşılıyor...” (İletişim Ailesi, Anne, MPS-LH)*

*“O parayı alalı daha iyiyiz diyebilirim. Devletin böyle bir desteği var. En azından çocuk mağdur kalmıyor gıdalarını alabiliyoruz.” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

Bazı aileler ise sağlanan bu ekonomik desteklerin yeterli olmadığını ifade etmiştir. Bu durum aileyi ekonomik yönden olumsuz etkilemektedir. Örneğin Destek Ailesi’nden baba yaşadığı deneyimi aşağıdaki gibi aktarmaktadır:

*“Oksijenini ölçen cihaz 2300 lira, devlet 50 lirasını karşılıyor. Başka bir aspire cihazı 1800 lira, 300 lirasını karşılıyor. Yani raporumuz var ama oradaki hiçbir şeyi karşılamıyor doğru düzgün. Şimdi medikalci geldi bizim mesela, birkaç parça bir şey getirdi: 450 lira.” (Destek Ailesi, Baba, Apert Sendromu)*

Yapılan görüşmelerde ailelerin kamu kurumlarıyla bağlantılarında çeşitli sorunlar olduğu ifade edilmektedir. Bu sorunların daha çok sosyal hizmet sunum sistemlerinden (çoğunlukla psikososyal hizmetlerin) eksikliklerden kaynaklandığı aktarılmaktadır. Buna göre aileler yeterince desteklenmediklerini ve hizmet sunum sistemlerinde yalnız kaldıklarını düşünmektedir. Aile üyeleri bu süreçte sunulan hizmetlerin duygu, bilgi ve ağ desteğini içermesi gerektiğini savunmaktadır. Bu açıdan ailelerin sosyal politikalara yönelik de bir eleştiride buldukları anlaşılmaktadır. Aileler yaşadıkları bu deneyimleri aşağıdaki gibi aktarmaktadır:

*“Hiçbir şekilde Aile Bakanlığı'ndan aramadılar. Bu ailede neler oluyor, neye ihtiyacın var, sıkıntın nedir diye hiç kimse aramadı. Ama yalnız olmadığını hissetmen gerekiyor, yani 'devlet, evet senin yanında' demek ihtiyacı oluyor.”* (Destek Ailesi, Anne, Apert Sendromu)

*“Sosyal hizmetlerdeki o bayan dedi ki 'Bir gün ziyaretinize geleceğim' dedi. Hiç gelen giden olmadı. Kapımızı hiç kimse çalmadı. Bu ailede hasta bir çocuk varmış, bu ailede neler olmuş. Hiçbir devlet görevlisi gelmedi.”* (Olumlu Ailesi, Baba, SMA)

*“Hasta doğmuş bir çocuğun yaşam hakkını rakamlarla ölçen bir politikaya sahibiz... Daha ne diyeyim. Hani nerede sahip çıkma, hani nerede yapılanma! Hiçbir şey yok!”* (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)

Görüşmeler sırasında aile üyeleri hizmetler arasındaki koordinasyonun eksikliğine de vurgu yapmışlardır. Buna göre ailelerin gereksinim duydukları hizmetler farklı kurumların farklı birimleri tarafından sağlanmaktadır. Örneğin, bazı hizmetler hem Sağlık Bakanlığı'nın hem de Aile, Çalışma, Sosyal Hizmetler Bakanlığı'nın çeşitli birimlerinden sunulmaktadır. Bu birimler arasında eşgüdümün olmaması durumunun da hizmet sunum sistemini yavaşlatmakta ve karmaşık bir hale getirmektedir. Güven Ailesi'nden anne yaşadığı bu deneyimi aşağıdaki gibi aktarmaktadır:

*“Gerçekten yanımızda kamusal biri olmamış sosyal hizmet bağlamında konuşacak olursak. Bu hastalıklarda koordineli birimler yok. Aile Sosyal Hizmetler Bakanlığı süreçte yok! Sağlık Bakanlığının Nadir Hastalıklar Dairesi ile entegre çalışması lazım... Beni engelli ve yaşlının altına koymamalı. Nadir hastalık özel bir durum... Özel gereksinimlerle ilgili Sosyal Politikalar Bakanlığı'nda ayrı bir daire başkanlığının olması lazım ve bunun Sağlık Bakanlığı'ndaki birim ile koordineli çalışması lazım gerekiyor. Onun dışında SGK da olmalı bence nadir hastalıkların ilaç ve cihaz temininde... Nadir hastalıklar Komisyonu kurulmalı mecliste. Ama bu komisyona da bütün temsilciler katılmalı”* (Güven Ailesi, Anne, GDH)

Aile üyeleri nadir hastalık deneyimi sürecinde sosyal refah kurumlarıyla olan ilişkilerinde sunulan hizmetleri ve sahip oldukları hakları bilmediklerinden bahsetmişlerdir. Aynı zamanda haklarını ve hizmetlerin sunumunu kendilerine anlatan bir mekanizmanın da yokluğu bu bağlamda dikkat çekici bir unsur olmuştur. Aileler gereksinim duydukları hizmetleri kendi çabalarıyla bulmakta ve erişim sağlamaktadır. Fakat buna karşılık aileler bu süreçte hizmetler ve haklarıyla ilgili desteklenme gereksinimi içerisinde bulunmaktadır.

*“Haklarımızı bilmiyoruz. O kadar karışık ki... Bakanlığın sayfasına giriyorsun, sosyal hizmetlere giriyorsun. Bilmediğim bir sürü kelime var, bir kere onlar için ayrı bir sözlük bulman gerekiyor. Ben hastayım ya da ben engelliyim, benim de haklarım var diyebileceğin kimse yok. Sosyal Hizmetler nasıl bilgi veriyor, bunun yolunu bilen kaç kişi var? Hakkın var ama hakkını nasıl alacaksın? Sonuçta herkes sosyal devletin güvencesi altında deniyor ama ilacını alamıyor hastalar... Bunu anlatacağım kimse yok, ben kendi kendime bağıryorum.” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

*“Bence nadir hastalığı olan o ailelerin aranıp, tek tek durumları sorulup, tek tek haklarının anlatılması lazım. Devlete bir yük daha getirecek belki ama insanların haklarını bence alması gerekiyor. Elektrik faturasında indirim alanları duyduk mesela ya da aylık ücret alanları. Bunlar nasıl sağlıyor, ben yararlanabilir miyim hiç bilmiyorum.” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

Aile üyeleri nadir hastalık deneyimi sürecinde sosyal hizmet sunum sistemlerine gereksinim duyduklarından söz etmişlerdir. Örneğin, sağlık hizmetlerini kullandıkları süreçte tıbbi alanda çalışan sosyal hizmet uzmanlarına gereksinimin yoğun olduğunu, sosyal hizmet uzmanlarının vaka takibi yapmaları gerektiğini ancak bu alanda yeterince desteklenmediklerini belirtmişlerdir.

*“Bu alanda mutlaka sosyal hizmetler vardır ama özellikle böyle nadir hastalıkları olan bölümlere hematolojiye, immünoloji mutlaka bir sosyal hizmet uzmanı koymaları lazım.” (Mutlu Ailesi, Baba, PIY)*

*“Bence biz hastanede takipliysek eğer veya anne çocuk sağlığı arayıp da diyorsa hani kan sonuçların belli oldu vs. diye bunu bence sosyal hizmetlerin gerçekten takip edip, özellikle muhtaç aileleri arayıp haklarını anlatmaları iyi olur, olması lazım yani.” (Dayanışma Ailesi, Baba, KF)*

*“Sadece tıbbi bir kontrolle kalmamalı. Sosyal hizmet uzmanları bu işin hep içinde olmalı. Böyle bir süreç başladığı zaman, özellikle süregelen nadir hastalıklarda o andan itibaren hemen sosyal hizmet uzmanı beni görüşmeye almalı. Zaten sosyal hizmetin amacı aileyi güçlü tutmak... Sadece sorunu çözmek için değil biraz daha bu hastalıklarda mücadeleyi motive etmek için de sosyal hizmet uzmanlarına ihtiyacımız var.” (Güven Ailesi, Anne, GDH)*

*“Ben sosyal hizmetlere gelişmiş ülkeler açısından baktığımda utandım. Burada sosyal hizmet uzmanı o kadar mezun oluyor ama hizmet verdirecek bir yapı olmadığı için nadir hastalığı olan engelli insanlar, yoksullar o yüzden insanlar sahipsiz kalıyor. Sosyal hizmet desteği nadir hastalıklar için kesinlikle her yönde olmalı.” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

Literatürdeki nadir hastalığı olan çocukların bulunduğu ailelerle yapılan çalışmalarda (Worthen ve ark., 2015: 750; Crowe ve ark., 2019; Khair ve Pelentsov, 2019; Shapiro ve ark., 2019; Currie ve Szabo, 2020) aile üyelerinin devlet tarafından sunulan insani hizmetlere (psikososyal destek hizmetleri, sosyal yardımlar gibi) erişim sorunları yaşadıkları belirtilmiştir. Buna göre nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinin tıbbi hizmetlere gereksinim duyduğu kadar sosyal destek sistemlerine ihtiyaç duydukları vurgulanmaktadır. Baumbusch ve arkadaşları (2018) da çalışmalarında nadir hastalığı bulunan çocukların aile üyelerinin hizmetlere nasıl ulaşacakları hakkında yetkili bir kişinin kendilerini bilgilendirmediğini, hizmetlere erişim için takip etmek zorunda kaldıkları süreçleri anlamakta güçlük çektiklerini ve hizmeti sağlayıcıları ile çatışmalı ilişkiler yaşadıklarını belirtmişlerdir.

Currie ve Szabo (2019) da nadir hastalığı bulunan çocukların ebeveynlerinin kendilerini 'haritasız gezginler' olarak tanımladıklarını, bu hizmetleri aramak zorunda kaldıklarını, gereksinim duydukları hizmetlere erişimde sorunlar yaşadıklarını ve bu süreçte ebeveynlerin birincil derecede sorumlu olduklarını belirtmiştir. Bu noktada özellikle devlet tarafından sunulan hizmetlerin görünür olması ve gereksinimleri karşılayabilmesi gerektiği vurgulanmıştır.

Görüşmelerde aile üyeleri, kendilerine yönelik hizmet sunumunda bir paydaş olarak yerel yönetimlerin çalışmalarından söz etmişlerdir. Bu kapsamda bazı aileler yerel yönetimlerle kurdukları ilişkiler doğrultusunda gereksinim duydukları bazı hizmetler aldıklarını ifade etmiştir. Örneğin, bu hizmetler arasında aileye gıda desteğinin sunulduğundan bahsedilmiştir.

*“İstanbul'daki ve İzmir'deki dernek yerel yönetimlerle ilişki kurma konusunda çok aktif...Bayramda ve yılbaşında bir paket un ve beş tane ekme veriyor Büyükşehir Belediyesi. Bu bile mutlu ediyor. Çocukları da mutlu ediyor. Ona özel bir şey geliyor. Bu benim ekmeğim, bu benim çikolatam diyor. Üstünde ismi yazıyor ki zaten onun adına geliyor.” (Öncelik Ailesi, Anne, PKU)*

Görüşmeler sırasında bazı aileler ise yerel yönetimlerin sunduğu psikososyal danışmanlık hizmetlerinden faydalandıklarını ifade etmişlerdir. Örneğin bir büyükşehirde yaşayan İyimser Ailesi'nden anne deneyimini aşağıdaki gibi aktarmıştır:

*“Belediyeye telefon ediyorsunuz, bizim belediyemiz bu konuda çok çalışıyor. Biz gelemiyoruz, lütfen biz aile danışmanı istiyoruz dediğimizde eğer gidemeyecek gibiysek mutlaka buraya bir danışman gönderiyorlar. Benim rahatsız çocuğum var, ben çıkamam dediğinizde direkt danışman gönderiyor. Belediyeye bağlı bir psikolog ya da aile danışmanı. Siz gidemezseniz o geliyor. Biz çok destek aldık aile danışmanlarından....” (İyimser Ailesi, Anne, PKU)*



Nadir hastalığı olan çocukların ailelerinin desteklenmesi için yerel yönetimlerin hizmet sunumu ve nadir hastalıklara yönelik farkındalık yaratılması gibi çeşitli alanlarda sorumluluk alması gerektiğinin altını çizen aileler de bulunmaktadır.

*“Biz bugün pandemi şartlarında mecburen çocuğumuzu kucağımızda otobüse binerek hastaneye götürüyoruz. Yerel yönetimlerin bu hastaların naklini sağlaması lazım. Yapılamaz mı? Kaç tane hasta vardır bir şehirde Allah aşkına? Ayda bir defa gidip kontrol ettirmemiz için imkan sağlansa ne olacak...” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

*“Belediyeler afişler yaptırarak özellikle sarmal akraba evliliklerine dikkat çekebilir. Böylece nadir hastalıkların erken dönemde fark edilmesi sağlanabilir.” (Güven Ailesi, Anne, GDH)*

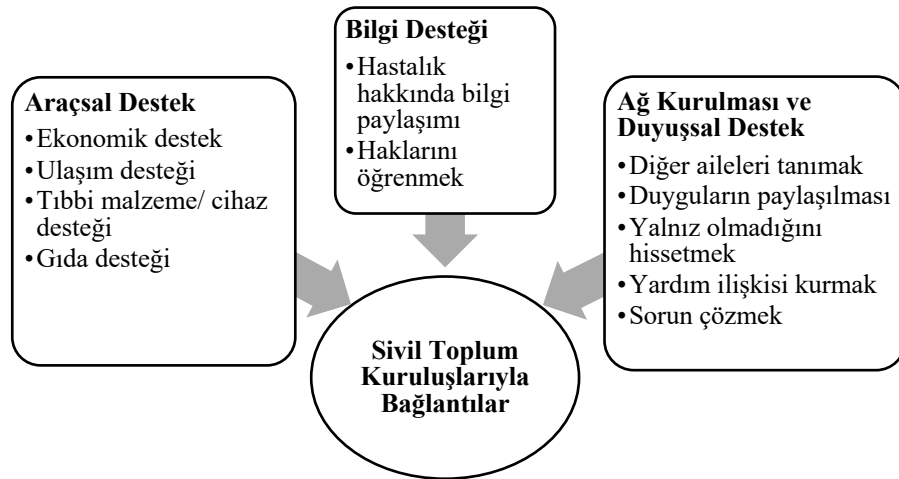
*“Belediyeler nadir hastalığı olan aileleri devlet bazında, SGK bazında adresleri üzerinden belirlemeli. Belediyeler aracılığıyla ayda bir kez veya 15 günde bir evlerine gidilip size ne tür destek verebiliriz deseler, derdini dinleseler. O an içini dökmek yeter yani. Belediye için istihdam olarak biraz zor olabilir ama zaten altyapısında psikologlar var kadrolu. Bu anlamda onlara ek görev verilerek ailelere destek sağlanabilir.” (Öncelik Ailesi, Baba, PKU)*

Çalışmanın bu bölümünde nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinin sosyal refah kurumlarıyla kurdukları bağlantılar, ilişkiler ve hizmetlere erişim açısından değerlendirmeleri ele alınmıştır. Aileler sosyal refah kurumlarından aldıkları hizmetleri değerlendirdiklerinde, bu hizmetler arasında koordinasyonun yeterli olmadığından söz etmektedir. Buna göre aileler gereksinim duydukları hizmetleri farklı kurumların farklı birimleri tarafından edinmektedir. Bu durum birimler arasında eşgüdümün olmaması nedeniyle hizmet sunum sistemini yavaşlatmakta ve karmaşık bir hale getirmektedir. Aileler gereksinim duydukları hizmetleri kendi çabalarıyla bulmakta ve erişim sağlamaktadır. Aileler gereksinim duydukları hizmetlerin devlet eliyle veya yerel yönetimler kanalıyla verilmesini istemektedir. Bu hizmetler arasında psikososyal destek sunacak profesyonel ruh sağlığı hizmeti sunum sistemleri, ekonomik destek hizmetlerinin genişletilmesi, bilgi sunmaya yönelik hizmet mekanizmaları, ailelerin sosyalleşebileceği alanlar yer almaktadır. Bu açıdan bakıldığında aileler nadir hastalıklara yönelik politikaların geliştirilmesine yönelik beklenti içinde bulunmaktadır. Bir sonraki bölümde ailelerin sivil toplum kuruluşlarıyla bağlantıları sunulmaktadır.

### 5.2.6. Sivil Toplum Kuruluşlarıyla Bağlantılar

Çalışma kapsamında yapılan görüşmeler bir sivil toplum inisiyatifi olan Nadir Hastalıklar Ağı üzerinden irtibat sağlanan ailelerle gerçekleştirilmiştir. Nadir hastalıklar alanında hastaların ve ailelerin gereksinim duydukları hizmetlere erişmelerinde, hak ihlalleriyle mücadele etmelerinde ve seslerini duyurmalarında sivil toplumun öncü bir rolünün olduğu bu kapsamda açıkça anlaşılmaktadır. Görüşmelerin analiz edilmesi sonucunda ailelerin sivil toplum kuruluşlarıyla olan bağlantıları araçsal, duyuşsal, bilgi ve ağ desteğini içerecek biçimde temalarla belirlenmiştir. Bu temalardan elde edilen bulgular Şekil 25’te yer almaktadır:

**Şekil 25. Nadir Hastalığı Bulunan Çocukların Ailelerinde Sivil Toplum Kuruluşlarıyla Bağlantıları**



Görüşmelerde aile üyeleri için sivil toplum kuruluşlarıyla ilişki kurmanın güçlendirici bir etki yarattığı sıklıkla vurgulanmıştır. Sivil toplum kuruluşlarıyla kurulan ilişkiler sayesinde aile üyelerinin hastalık, tedavi süreci, haklar ve hizmetler hakkında bilgi alabildiği, diğer ailelerle tanışabildiği, tıbbi açıdan gereksinim duyulan konularda destek görebildiği belirtilmektedir. Bu açıdan aileler hem pratik hem araçsal hem de psikososyal desteği içeren alanlarda sivil toplum kuruluşları tarafından desteklenmektedir. Aile üyeleri buna ilişkin yaşadıkları deneyimleri şu şekilde ifade etmektedir:

*“KİFDER aracılığıyla engelli arabası alabildik. Böyle bir denegin varlığını biliyorsunuz. Yardım alabileceğinizi biliyorsunuz. İsteddiğimiz zaman ulaşabileceğimizi, erişebileceğimizi de biliyoruz.” (Dayanışma Ailesi, Baba, KF)*

*“Aileleri güçlendirmek için sivil toplum kuruluşları güzel. Çok güzel yönetiyorlar. Sosyal medyada paylaşımları açık. Sürekli iletişim halindedeler...” (Güçlü Ailesi, Baba, KF)*

*“Kamplarımız oldu, etkinliklerimiz oldu, kafemiz açıldı. Derneğimize minnettarız diyebilirim. Çok destek verdi bize.” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

*“İlaç 2 yıl önce çıktı. Dernek de bu ilacı alamadığımız için kuruldu. Öncesinde SMA ile ilgili hiçbir şey yoktu biz karşılaştığımızda. Hatta SMA sadece bizde var zannediyorduk. Dernek sayesinde ilacımızı alabildik. Çok baskı yaptılar yetkili makamlara... Medikal malzemeleri temin etmekte zorlanıyorduk. Hasta olan ailelere bu pandemi döneminde dernekten yardım geldi. Hediye paketi olarak medikal malzemeleri yolladılar, çok da güzel oldu.” (Kuvvet Ailesi, Baba, SMA)*

*“Derneği bir dayanışma ağı gibi düşünebiliriz. Dernekle bizim aramızda ekstra bir bağ oluştu. Her sorumuzu onlara sorabiliyorduk. Dernek bize sürekli geri dönüş yapıyordu.” (Öncelik Ailesi, Anne, PKU)*

*“Benim çocuğum ameliyat olurken ailem gelmedi. Ama derneğimizden geldiler, bana destek oldular. Ameliyathane kapısında benimle beklediler.” (Çözüm Ailesi, Anne, Treacher Collins Sendromu)*

Literatürde nadir hastalığı olan bireyleri odağına alan çalışmalarda da bu kişilerin sivil toplum kuruluşlarıyla ilişki içerisinde oldukları vurgulanmaktadır (Pelentsov ve ark., 2014; Martin ve ark., 2019). Örneğin, Doyle ve Werner-Lin (2016) çalışmalarında sistinozis hastalığı bulunan çocukların ebeveynlerinin sivil toplum kuruluşları tarafından düzenlenen yıllık aile toplantılarına ve çevrimiçi sosyal medya ve destek forumlarına katıldıkları belirtilmektedir. Bu noktada bu çalışma kapsamında yapılan görüşmelerde ailelerin sivil toplum kuruluşlarıyla olan ilişkileri ve bu kuruluşlarla ilişki içinde bulunma motivasyonları benzerlik göstermektedir.

Literatürdeki çalışmalarda da görüşme yapılan ailelerdeki sivil toplum kuruluşlarıyla olan bağlantıları destekleyen sonuçlara ulaşılmıştır. Örneğin, Gómez-Zúñiga ve arkadaşlarının (2019) çalışmasında da nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinin yaşadıkları duygu yükünü hafifletmek ve bu duyguların sebep olduğu ıstırapla mücadele etmek için sivil toplum kuruluşlarıyla temas geçtikleri belirtilmektedir. Bu temas aile üyelerinin deneyimlerini paylaşması, bilgi alışverişinde bulunması, yalnız olmadıklarını fark etmesi ve kendilerini o gruba ait hissetmelerine yardımcı olmaktadır. McMullan ve arkadaşlarının (2020) çalışmasında da bu ailelerin akran desteği aramak, izole hissetmemek, diğer ailelerin deneyimlerini öğrenmek, nadir hastalık hakkında bilgi almak, hizmetleri öğrenmek, bu alanda hizmet sunan sağlık profesyonellerini aramak ve ekonomik yönden desteklenmek gibi amaçlarla sivil toplum kuruluşlarıyla temas geçtikleri ifade edilmiştir. Doyle (2015) de sistinozis hastalığı bulunan çocukların ailelerinin bir araya gelerek duygularını paylaştıklarını, beraber sorun çözebildiklerini ve örgütlenme yoluyla gereksinim duydukları hizmetlere erişimdeki engelleri kaldırabildiklerini ifade etmiştir.

Görüşmelerde ailelerin nadir hastalığı bulunan diğer ailelerle sivil toplum kuruluşları aracılığıyla bağlantı kurduğu sıklıkla ifade edilmiştir. Aileler, kendileriyle benzer nadir hastalık deneyimini yaşayan diğer aileleri genellikle sosyal medya üzerinden veya sivil toplum kuruluşlarının yardımıyla bulmaktadır.

McMullan ve arkadaşlarının (2020) çalışmasında bu ailelerin %45.9'unun internet forumları ve %29.7'sinin yüz yüze ilişki kurma yoluyla bir araya geldikleri belirtilmiştir. Glenn (2015) de nadir hastalığı bulunan çocukların anneleriyle yaptığı çalışmada, nadir hastalık teşhisinin ardından annelerin internet yoluyla destek arama davranışlarının olduğunu ve diğer ailelere bu şekilde ulaşabildiklerini ifade etmiştir. Khangura ve arkadaşları (2016) ile Baumbusch ve arkadaşları (2018) da internet ve sosyal medyanın bu ailelerle bağlantı kurmak için iyileştirilmiş fırsatlar sağladığını belirtmişlerdir. Bu sayede yalnızca aile üyelerinin yaşadıkları bölgede değil, aynı zamanda dünyanın dört bir tarafındaki hastalara ve aile üyelerine ulaşmak olanaklı hale gelmektedir. Bu çalışma kapsamında yapılan görüşmelerde diğer ailelerle kurulan ilişkiler hakkında şu ifadeler paylaşılmıştır:

*“Benim kızım Türkiye'deki ilk hasta... Türkiye'de bu hastalıktan 9 çocukta daha var. Ben hepsi ile tanıştım. Dünya'da da örnekleri var. Hollanda'dakilerle gördüm, Brezilya'dan gördüm. Onlarla sosyal medyadan tanıştık.” (Destek Ailesi, Anne, Apert Sendromu)*

*“Ben yurtdışından birkaç kistik fibrozis hastası ile yazışıyorum, görüşüyorum, Instagram'dan durumunu soruyorum. İlaçlarını kullanıp kullanmadığını soruyorum. O da bana güzel, olumlu cevaplar veriyor, çok rahatlatıcı şeyler söylüyor. Aslında sosyal medya yardımıyla bununla başa çıkmayı öğreniyoruz.” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

*“Ben bu ailelerle kurduğum WhatsApp grubunu. Sosyal medyadan bulan geliyor içinde çok iyi İngilizce bilen veya bu işleri çok iyi araştıranlar da oluyor. Değişik branşlardan insanlar da olabiliyor. Onlarla dayanışma içerisindeyiz.” (Güven Ailesi, Anne, GDH)*

*“Bizi Facebook'ta bir sayfaya yönlendirdiler. PKU Aile Derneği'nin Facebook sayfası. Sonrasında güzel oldu, güzel gelişti. Bize gelen çok aile oldu.” (Öncelik Ailesi, Baba, PKU)*

Nadir hastalığı bulunan çocuğun olduğu diğer ailelerle bağlantılar kurulması Cutrona ve Suhr (1992) tarafından ortaya konulan destek türleri sınıflaması kapsamında ağ desteği sağlandığı biçiminde değerlendirmek mümkündür. Bu kapsamda ailelerin ağ desteğinin sayesinde benzer ilgi alanlarına sahip olan ve benzer kaygı yaratan olayları deneyimleyen kişiler arasında bir aidiyet duygusu oluştuğu ve yardımlaşma ilişkisi kurulduğu görülmektedir.

Görüşmelerde nadir hastalığı bulunan çocukların aile üyeleri diğer ailelerle tanıştıklarında yaşadıkları sorunları birbirleriyle paylaştıklarını, çözüm yolları konusunda bilgi alışverişi yaptıklarını, yalnız olmadıklarını hissettiklerini ve aralarında bir yardım ilişkisi bulunduğunu ifade etmişlerdir.

*“Facebook’ta bir aile gördüm. Yazıştım. Dedim ki, tanışsak, görüşsek, birbirimizden destek alsak. Bir olsak, bir aile olsak, birbirimizin yarasını sarsak...” (Çözüm Ailesi, Baba, Treacher Collins Sendromu)*

*“Çok çok iyi oldu tabii onlarla tanışmam. Sürekli görüşüyoruz onunla, o çok yardımcı oluyor. Yazmış bana sayfa sayfa, nasıl çocuğa bakmam gerektiğini, nasıl davranılması gerektiğini... Çünkü aynı sorunu yaşamışlar. Bir de çok yardımseverler.” (Destek Ailesi, Anne, Apert Sendromu)*

*“Biz diğer annelerle çocuklarımızın hakkında konuşuyoruz. Aslında PKU’lu aileler olarak birbirimize çok iyi geliyoruz, çünkü aynı şeyi yaşıyoruz. Konu çocuklarımız olunca her şey bitiyor. Biz anneler bir araya geldiğimizde bilgi almak bile benim için aslında çok büyük bir şey, çok güzel bir şey” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

*“SMA ile karşılaşmış ailelere bizi önermişler. Yılların bilgi birikim olur diye birkaç tane aile ulaşmıştı bize. Bize nasıl yaptınız neler yaptınız diye sordular...” (Kuvvet Ailesi, Baba, SMA)*

*“Bu hastalığı duyunca biz biraz Youtube’dan falan araştırma yaptık. Ailelerle falan, böyle bir Whatsapp grubu var. Onlarla tanıştık. Mesela bize çok yakın bir aile var. Onlarınki de 9 yaşında bir kız. Biz ziyaretine falan gittik. Hatta geçen eşim de gezsin diye, oğlumuzu da aldık, makineleri falan da aldık, onlara ziyarete gittik. Onlar da aynı bizim durumumuzda, bizim çocuk gibi kızları var cihaza bağlı. Kimse kimseyi anlamıyor, dediler. Ailen de olsa sorunlarını bilmiyor dediler. Onu sadece başına gelen biliyor işte.” (Olumlu Ailesi, Baba, SMA)*

*“Ne yedirdin, ilacı nasıl verdin, okulda ne gibi problemler yaşadı, neden öyle oldu? gibi konularda hasta ailelerinin arasında bir bilgi akışı oluyor.” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

Görüşmelerde aile üyeleri, benzer hastalık deneyimini yaşayan ailelerin bir araya getirilmesini, bu aileler arasında bilgi paylaşımı yapılmasını ve sorunlara beraber çözüm yolu bulunmasını istediklerini belirtmişlerdir. Aileler bir araya gelmenin aile sistemini de güçlendireceğini düşünmektedir. Aile üyeleri buna dair görüşlerini aşağıdaki gibi ifade etmektedir:

*“Farklı hasta aileleri ile bir dayanışma var. Benzer süreçleri yaşıyorsunuz, benzer duyguları deneyimliyorsunuz. Benzer hastalık stratejileri benimsemeniz gerekiyor. O yüzden bence o da bir noktada aileyi güçlü kılacak bir şey bir araya gelmek...” (Yılmaz Ailesi, Baba, Sistinozis)*

*“Kızım derneğin etkinliklerinde yalnız olmadığını anladı. Biz de başka ailelerle sorularımızı, sorunlarımızı paylaştık. Bize moral oldu derneğin faaliyetleri. Çocuk mutlu olunca biz de aile olarak mutlu oluyoruz, güçlü oluyoruz.” (Çözüm Ailesi, Anne, Treacher Collins Sendromu)*

Literatürdeki çalışmalarda nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinin bir araya gelmeye yönelik motivasyonlarının yüksek olduğu ortaya konulmaktadır. Örneğin, Huyard (2009) ve Young ve arkadaşları (2018: 353) çalışmalarında nadir hastalığı bulunan kişilerin ve yakınlarının kendileriyle aynı hastalığa sahip başka kişilerle tanışmak için güçlü bir istek duyduklarını rapor etmektedir. Çalışmanın bu bölümünde nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerin sivil toplum kuruluşlarıyla kurdukları ilişkiler araçsal, duyuşsal, bilgi ve ağ desteğini içerecek biçimde temalarla ortaya konulmuştur. Bir sonraki bölümde aile yılmazlığının üçüncü bileşeni olan ailenin inanç sistemleri kapsamında elde edilen bulgular paylaşılacaktır.

### **5.3. AİLENİN İNANÇ SİSTEMLERİ**

Aile yılmazlığı açısından Walsh (2010) ailenin inanç sistemlerinin değerlendirilmesi gerektiğini ifade etmektedir. Bu yaklaşıma göre ailenin yaşadığı olumsuz deneyimlere nasıl bir anlam yüklediği, ailenin anlam arayışındaki kültürel ve manevi inançlarının, önceki kuşaklardan edinilen bilgi ve duygularının neler olduğu anlaşılmaya çalışılmaktadır. Yapılan görüşmelerde, nadir hastalığı bulunan çocukların aileleri için yaşadıkları çeşitli zorluklar karşısında kullandıkları inanç sistemlerinin bir başetme aracı olduğu görülmektedir. Bu kapsamda görüşmelerde ailenin inanç sistemleriyle ilişkili olarak hastalığın ve hastalığın getirdiği süreçlerin aile için anlamının ne olduğu, maneviyat, umut ve iyimserlik ile ilişkili alanlar ön plana çıkmıştır. Bu temalar çerçevesinden elde edilen bilgiler Şekil 26'da aktarılmaktadır.

### Şekil 26. Ailenin İnanç Sistemleri

Yaşanan Sorunun Anlamı	Maneviyat/ Tinsellik/ Spiritüel Yaşam	İyimserlik ve Umut
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hastalığın hangi sebepten kaynaklandığına yönelik anlam arayışı</li> <li>• Hastalığın bir sınav olarak görülmesi</li> <li>• Hastalık deneyiminden ödül beklemek</li> <li>• Hastalığı bir nimet olarak görmek</li> <li>• İnanç sistemlerinin aile üyelerinin başa çıkma davranışları geliştirmelerine etkisi</li> <li>• ‘Zor bir hastalık’ algısı</li> <li>• Hastalığı mücadele/ savaş alanı olarak görmek</li> <li>• Aileyi güçlü olarak değerlendirmek</li> <li>• Özel bir çocuk algısı</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• İbadet etmek/ dua etmek</li> <li>• Şükretmek</li> <li>• Sabretmek</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Geleceğe yönelik umutsuzluk</li> <li>• Umutlu olmak</li> <li>• Aile üyelerinin birbirine umut vermesi</li> <li>• İyimserlik</li> <li>• Pozitif olmak</li> </ul>

#### 5.3.1. Yaşanan Sorunun Aile İçin Anlamı

Nadir hastalığı bulunan çocukların aile sistemlerindeki üyeler için yaşadıkları bu durumun nasıl anlamlandırıldığına dair sorgulamaların gerçekleştirilmesi yapılan görüşmelerde aile üyeleri tarafından sıklıkla ifade edilmiştir. Bu bağlamda ilk olarak aile üyeleri tarafından nadir hastalığın kökeninin inanç sistemleriyle açıklanmaya çalışıldığı görülmektedir. Aynı zamanda dini inançlarının aile üyelerinin uyum sağlamalarında ve başa çıkma davranışları geliştirmelerinde de önemli bir etken olduğu vurgulanmaktadır.

*“Sonuçta bu olması gerekiyormuş ve Allah bunu bizlere lütfetmiş, Rabbim öyle istemiş. Rabbim uygun gördüyse bunu yaşamamız gerekiyorsa demek ki...”*  
(Güzel Ailesi, Anne, PKU)

*“Müslümanız, Allah'a inanıyoruz. Çok şükür Allah'tan geldiğini biliyoruz. Bunlar manevi olarak bir güçtür diye düşünüyorum. Çocuklar da biliyorlar bunun Allah'tan geldiğini...” (İnanç Ailesi, Baba, KF)*

*“İnancımız gereği zaten onu kabullendik. Allah'tan geldiyse, başımızın üstüne dedik...” (İyimser Ailesi, Baba, PKU)*

*“Allah bana güvendiği için bana bu hastalığı göndermiş. Ben bu nedenle çocuğuma iyi bir şekilde bakmalıyım...” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

İnanç sistemleri bağlamında bu hastalığın aile üyeleri için bir imtihan olduğuna yönelik fikirler de görüşmeler sürecinde paylaşılmıştır. Mutlu Ailesi'nden ve Çözüm Ailesi'nden üyeler bu durumu aşağıdaki gibi ifade etmişlerdir:

*“İnançlıyız, inançlıysanız eğer bu da Allah'tan gelen bir şey. Bu bir imtihan...” (Mutlu Ailesi, Baba, PIY)*

*“Babam bana 'bu hastalık Allah'tan gelen bir şey, bir sınav, sakın isyan etme' dedi.” (Çözüm Ailesi, Anne, Treacher Collins Sendromu)*

Bazı aileler ise çocukta bulunan nadir hastalığın bir sınav olarak görülmesinden dolayı, bunun karşılığında bir ödül alacaklarına dair görüşlerini paylaşmışlardır. Pozitif Ailesi'nden ve İnanç Ailesi'nden üyeler aşağıdaki gibi ifade etmişlerdir:

*“Allah bir dert veriyorsa bu derdin dermanını da verir. Çünkü Allah boşuna bir dert vermez.” (Pozitif Ailesi, Anne, Dilate kardiyomyopati)*

*“Allah-ü Teala her derdin karşılığını verecek.” (İnanç Ailesi, Anne, KF)*

Görüşmeler sırasında bazı aileler ise çocuklarında bulunan nadir hastalığı Allah'tan gelen bir nimet olarak yorumlamaktadır. Buna göre aileler aynı zamanda hastalıkla mücadele etmek için Allah'tan güç aldıklarını da ifade etmişlerdir.

*“Allah'ın verdiği bir nimet bu...Eşimle biz bu çocuğa en iyi nasıl bakabiliriz? O şekilde düşündük ve mücadelemiz öyle başladı...” (Ortak Ailesi, Baba, PKU)*

*“Allah'ın bir hikmeti... Bize güç veriyor. Öyle mücadeleye başlıyoruz.” (Güçlü Ailesi, Anne, KF)*

Literatürde nadir hastalığı bulunan çocukların aileleriyle yapılan bazı çalışmalarda da benzer bulgular ortaya konulmuştur. Örneğin, Purcell ve arkadaşlarının (2015) nadir bir hastalık olan Nöroendokrin Hiperplazisi bulunan çocukların aileleriyle yaptıkları çalışmada, görüşmelerden elde edilen bulgular raporlanmıştır. Buna göre ailelerin çoğunluğu çocukta bulunan nadir hastalığın kaynağının Tanrı'dan geldiğine inanmakta, bu hastalığı bir imtihan olarak görmekte, hastalığı Tanrı'ya daha çok güvenmelerini ve daha güçlü inanç sistemleri geliştirmelerini gerektiren bir durum olarak algılamaktadır.



Ailenin yaşadığı bu süreci nasıl değerlendirdiğine dair görüşler de bulunmaktadır. Görüşmelerde çocuğun sahip olduğu nadir hastalığın aile için ‘zorlu bir süreci beraberinde getirdiği’ sıklıkla ifade edilmiştir. Aileler hastalıkla ilgili bakım süreçlerine uyum sağlayamama gibi sorunları zorluk kapsamında ifade etmişlerdir.

*“Bizim için çok zor bir süreç, alışması çok zor olan bir süreç oldu...” (Güven Ailesi, Baba, GDH)*

*“İsmini bile bilmediğimiz bir hastalıkla karşı karşıya kaldık. O dönem bizim için çok zorlu bir süreçten geçtik, zordu. hani zor. Gerçekten çok zor. Hani bu şey gibi değil, yemek içmek her gün, hani bir hafta yiyeyim de bir hafta durayım gibi bir şey değil, hani her an, her dakika sürekli çocuğa dikkat etmek gerekiyor...” (İyimser Ailesi, Baba, PKU)*

Görüşmelerde kimi aile üyeleri nadir hastalığın bir ‘mücadele’ ve ‘savaş’ alanı olduğunu ifade etmiştir. Somanadhan ve Larkin (2016) tarafından MPS hastalığı bulunan çocuklara bakım veren ailelerle yapılan çalışmanın bulguları da hastalığın bir mücadele alanı olarak algılandığını göstermektedir. Aileler kimi zaman nadir hastalığı yaşanan zorluklarla baş edilmesi için bir motivasyon kaynağı olarak da görmektedir. Bu bağlamda bazı ailelerin görüşmeler sırasında direkt olarak “zorluklar karşısında yılmamayı” ifade ederek aile yılmazlığına vurgu yapması da dikkat çekmektedir.

*“...Bir anda artık mücadeleye giriyorsunuz. Gerçekten ilk zamanlarda inanılmaz zorluk var. İster istemez yavaş yavaş kabullenmeye başlıyorsunuz. Ondan sonra da mücadele. Ve biz bu mücadeleye girdik... Etmek zorundasınız tabii ki. Onu da hissediyorsunuz kendinizde...” (Güçlü Ailesi, Anne, KF)*

*“Ben çok acı çektim ama ben o acıyı çekerken o savaşı vermeye de hazırdım.” (Bilinç Ailesi, Anne, KF)*

*“Çocuğunla savaş veriyorsun. Yaşayacak mı, ölecek mi?” (Çözüm Ailesi, Anne, Treacher Collins Sendromu)*

Aileler nadir hastalık deneyimi sürecinde hem aile üyelerinin hem de aile sisteminin ‘güçlü’ olduğuna yönelik bir inancın olduğunu da ifade etmiştir. Buna göre bazı aileler hastalık deneyimi sürecinde yaşanan sorunların çözümü için kendilerini muktedir olarak görmektedir.

*“...Ben güçlü bir karakterim. Ben çocuğuma bakabilirim. Kendimde o gücü görüyorum...” (Bilinç Ailesi, Anne, KF)*

*“Bizde o hep vardı... Biz yapabiliriz, güçlü kalabiliriz.” (Kuvvet Ailesi, Baba, SMA)*

*“Biz bu hastalıkla mücadele etmek için zaten güçlüydük...” (Yılmaz Ailesi, Baba, Sistinozis)*

Kimi aileler çocuklarının sahip olduğu nadir hastalığın çocuğu ‘özel’ kıldığını düşünmektedir. Buna göre aile üyeleri tarafından ‘özel bir çocuk algısı’ ise hem ebeveynlerin hem de sağlık kurumlarında görevli personelin çocuğun bakım süreçlerinde daha dikkatli ve özenli olmalarını gerektirmektedir.

*“O özel bir çocuk. Özel bakım gerektiren bir hastalığı var. (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

*“Bu çocuklar özel... benim bir muhatabım olması lazım. Bu çocuk ani bir şey geçirdiğinde bir komplikasyon oluştuğunda benim muhatap olacağım bir doktor olması lazım..” (Güven Ailesi, Anne, GDH)*

Çalışmanın bu bölümünde nadir hastalığı bulunan çocukların aile sistemlerinde yaşadıkları sorunun aile için anlamına odaklanılmıştır. Bu kapsamda görüşmelerden elde edilen bilgiler hastalığın hangi sebepten kaynaklandığına yönelik anlam arayışı, inanç sistemlerinin aile üyelerinin başa çıkma davranışları geliştirmelerine etkisi, nadir hastalığın zor bir hastalık olduğuna ilişkin algı, hastalığın mücadele/ savaş alanı olarak görülmesi, ailenin güçlü olarak değerlendirilmesi ve nadir hastalığı bulunan çocuğun özel olduğuna ilişkin yaklaşımlar aktarılmıştır. Bir sonraki bölümde bu ailelerde nadir hastalık sürecindeki maneviyat/ tinsellik/ spiritüel yaşam ile ilgili deneyimlerine yer verilmektedir.

### 5.3.2. Maneviyat

Aile sisteminin nadir hastalık deneyimi sürecinde yaşadıkları güçlükler ile baş edebilmelerinde maneviyatın önemli bir yerinin bulunduğu görüşmelerde ifade edilmiştir. Walsh’e (2008) göre maneviyat aile üyelerinin dini inançlarını kapsayabileceği gibi bir din ile ilişkili olmaksızın sahip olduğu ahlaki değerleri de içerebilmektedir.

Ailelerle yapılan görüşmelerde öznel inanç sistemleriyle ilişkili olarak bazı davranışlarda bulduklarını ifade etmişlerdir. Bu davranışlar arasında ibadet/dua etmek öne çıkan bir konu olmuştur. İbadet etmenin aile üyelerini rahatlattığı da vurgulanmıştır. Bu deneyimleri bazı aile üyeleri aşağıdaki gibi ifade etmiştir:

*“Hep çocuğun başında dua ediyoruz. Ailem de öyle, güçlü bir inançları var.” (Destek Ailesi, Anne, Apert Sendromu)*

*“Mesela canım sıkılırsa kalkar iki rekat namaz kılarım. Yani dua ederim, yani en azından Allah sabır versin, metanet versin isterim. O şekilde inançlarımız var.” (İyimser Ailesi, Anne, KF)*

*“İşler kötü gittiğinde her zaman Allah’a yöneliyorum. İnanç aynı zamanda bir terapi... Sen konuşuyorsun, o dinliyor. Dinlediğini biliyorsun. Allah’tan güç alıyorsun. Zorlu süreçlerde böyle oluyor. Manevi duygular daha çok kabarıyor. Çünkü bir şeye sığınmak istiyorsun” (Pozitif Ailesi, Baba, Dilate kardiyomiyopati)*

Çalışmanın bu bulgusuna benzer sonuçlar bu alandaki diğer çalışmalarda da raporlanmaktadır. Literatürde hastalık deneyimi karşısında ailelerin başa çıkma davranışları geliştirmelerinde maneviyatın önemli bir etkisinin bulunduğu ortaya konulmaktadır (Tuncay, 2007). Örneğin Santos Luz ve arkadaşlarının (2016: 6) çalışmalarında aile üyeleri başetme aracı olarak dini ritüelleri yerine getirdiklerinden ve bu yolla rahatladıklarından söz etmektedir. Purcell ve arkadaşlarının (2015) çalışmasında da nadir hastalığı bulunan çocukların ebeveynlerinin rahatlamak, çaresizlik, umutsuzluk ve belirsizlik duygularıyla başa çıkmak gibi amaçlarla dua ettikleri ve diğer dini ritüelleri yerine getirdikleri belirtilmektedir. Picci ve arkadaşları (2015) da çalışmalarında benzer bir bulguyu paylaşmaktadır. Buna göre aile üyelerinin nadir hastalığın ortaya çıkardığı stresle başetmek için dini pratikleri yönelme gündeme gelmektedir.

Maneviyat boyutunda aile üyeleri şükretme ile ilgili görüşler de paylaşmışlardır. Aile üyeleri için şükretmenin özel bir yeri bulunmaktadır. Aile üyeleri çocuklarının mevcut sağlık durumu için şükrettiklerini ve benzer gelişim dönemindeki veya benzer hastalığa sahip olan başka çocuklarla kıyas yaparak kendi çocuklarının haline şükrettiklerini belirtmişlerdir:

*“Kötünün kötüsü var. Ne çocuklar var, neler görüyorsunuz hastanede. Halimize şükrediyoruz...” (Güçlü Ailesi, Anne, KF)*

*“Kendimizden daha zor durumda olanları, günlerce hastanede kalan anne ve çocukları gördükçe halimize şükrettik” (Güven Ailesi, Anne, GDH)*

*“En azından çocuğumuz sağlıklı, görüyoruz hastanede çok zor durumda kötü durumda olan çocuklar var.” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

*“Çevrenizdeki o kadar engelli ailelerin çocukları... Hastaneye git gel şükrediyorsunuz...” (İletişim Ailesi, Baba, MPS-LH)*

*“İçinde bulunduğun durum için bazen şükretmek, teşekkür etmek gerekiyor.” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

*“Bu zamana kadar da çok şükür ben iyi gittiğini düşünüyorum. Bu moral verdi bize...” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

Maneviyat boyutunda aile üyeleri için önemli olarak görülen bir diğer alan ise yaşadıkları zorlu deneyimler karşısında sabretmeyi içermektedir. Buna göre bu zorlu deneyimlerin üstesinden gelebileceklerine dair inançlar artmaktadır. Bu kapsamda aileler şu ifadeleri paylaşmaktadır:

*“Sabır çok önemli. anne babalara diyebileceğim tek şey sabırlı olmaları...” (Güven Ailesi, Baba, GDH)*

*“Allah böyle ailelere büyük sabırlar versin. Çünkü gerçekten böyle ailelerin sabra çok ihtiyaçları var.” (Doğru Ailesi, Baba, PKU)*

Çalışmanın bu bölümünde nadir hastalığı bulunan çocuğun aile sistemindeki üyelerin nadir hastalık deneyimi karşısında maneviyat/ tinsellik/ spiritüel yaşam açısından görüşleri paylaşılmıştır. Bir sonraki bölümde aile üyelerinin iyimserlik ve umut bağlamındaki görüşleri yer almaktadır.

### 5.3.3. İyimserlik ve Umut

İyimserlik ve umut, hem yılmazlık açısından hem de pozitif ruh sağlığı açısından önemli bir bileşeni oluşturmaktadır. Bu çalışmada nadir hastalığı bulunan çocuğun aile sistemindeki üyelerin nadir hastalık deneyimi karşısında iyimserlik ve umutlu olmaya ilişkin görüşleri geleceğe yönelik umutsuzluğa karşı umutlu olmak, aile üyelerinin birbirine umut vermesi, iyimserlik ve pozitif olmak temaları çerçevesinden sunulmaktadır.

Görüşmeler sırasında aileler iyimserlik ve umut konusunda özellikle çocuklarının sağlık durumunu odak alan paylaşımlarda bulunmuşlardır. Bu paylaşımlar incelendiğinde iki farklı perspektif ön plana çıkmaktadır. Bunlardan ilki, ailelerin çocuklarının sağlık durumuyla ilişkili olarak umutsuzluk içerisinde bulunmaları olmuştur. Bu çalışmada geleceğe yönelik umutsuzlukla ilişkili olarak şu ifadeler paylaşılmıştır:

*“Şimdi durumu iyi gidiyor. Ama işte ileriki zamanlarda ne olur, onu bilmiyorum. Umutsuzluk var. Kimse bu hastalıkla ilgili şey yapmıyor. Koca bir umutsuzluğa girdik. Hep araştırıyorsunuz ama umutsuz bir araştırma. Biliyorsunuz yani, yok bu şeyin tedavisi yok.” (Güven Ailesi, Baba, GDH)*

*“Çok fazla ileriki yaşlara hayal kurmamaya çalışıyorum. Hani kendimi her an her şeye hazırlamaya çalışıyorum...” (Bilinç Ailesi, Anne, KF)*

*“Yaşamayacak büyük ihtimalle, kafatası delik deşik. Yani hiç ümidiniz olmasın, yaşamaz dediler...Çok da umutlanmıyorum. Benim çocuğumu ameliyat edin, iyileşsin diye beklemiyorum...” (Destek Ailesi, Anne, Apert Sendromu)*

*“Hani şimdi iyi ama sonra ne olacak? Bu düşüncelerden kurtulamadım ben...” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

*“Sürekli düşünüyorum, biz ne zaman diyalize gireriz? Böyle devam edersek böbreğini kaybeder mi? Kendi kendine kuruntular yapıyorsun. Gelecek kaygısı yaşıyorsun. Ölecek mi, ölür mü?” (Yılmaz Ailesi, Anne, Sistinozis)*

Literatürde bu bulguyu destekleyen çalışmalar bulunmaktadır. Örneğin, Somanadhan ve Larkin'in (2016) ve Vatne ve arkadaşlarının (2015) çalışmasında da aile üyelerinin çocuklarının hastalığının olumsuz yönde ilerlemesine yönelik olumsuz bir tutum içerisinde buldukları belirtilmiştir. Khangura ve arkadaşlarının (2016) çeşitli nadir metabolizmal hastalıkları bulunan çocukların ebeveynleriyle yaptıkları çalışmada da çocukları büyüdükçe bakım gereksinimlerinin çeşitlenmesi, hastalık yönetimi ve sosyal gelişimle ilgili endişelerin arttığı ifade edilmiştir.

Gilmore (2018) ile Pelentsov ve arkadaşlarının (2016b) çalışmasında da ebeveynlerin çocuklarının gelecekteki prognozu için endişelendikleri, kısa ve uzun vadede ortaya çıkabilecek durumlara karşı hazırlıklı olma konusunda umutsuzluğa kapıldıkları ve bu durumun ailede strese sebep olduğu belirtilmiştir.

İkinci olarak yukarıda söz edilen bu görüşlerin aksine aile üyelerinin umutlu olmaya dair paylaşımları da bulunmaktadır. Aile üyeleri çocuklarının sağlık durumunun daha iyiye gideceğine ve nadir hastalıkların tedavisine yönelik gelişmelerin olacağına dair umutlar taşıdıklarını ifade etmektedir.

*“Yüzde bir bile olsa iyileşebilir diye düşünmeye başladım. Daha umutlu bakmaya başladım...” (Pozitif Ailesi, Baba, Dilate kardiyomiyopati)*

*“İleriye düşünürsek güzel... Işık verici, aydınlık... İnşallah öyle olur. Biz öyle umut ediyoruz. Olsun veya olmasın biz böyle devam...” (Güçlü Ailesi, Anne, KF)*

*“Tıp sürekli ilerliyor, genetik çalışmalar artıyor. Bizim hastalığımıza de elbet bir çare bulunacaktır diyorum, umudumu kaybetmiyorum.” (Olumlu Ailesi, Anne, SMA)*

Görüşmelerde umutsuzluğun hakim olduğu aile üyelerinin birbirlerini destekledikleri ve aralarındaki dayanışmanın umudun yeniden oluşmasında önemli bir etken olduğu ifade edilmiştir.

*“Ben olayları birebir yaşadığım için daha umutsuz, daha travmatik... Bana hissettirdiği duygular hep çaresiz kalmak... Acaba ne olacak? Kalp bulunmazsa ne olur? Her şeyin en kötüsünü düşünen taraf benim... Ama eşim hep umutludur. İyi düşün diye beni bastıran odur.” (Pozitif Ailesi, Anne, Dilate kardiyomiyopati)*

*“Ben her şeyin en kötüsünü düşündüm. Eşim daha pozitif. O hep olumlu düşünüyordu, benim kadar depresif bir hali yoktu. Çok araştırıyordu, aslında hani kitaplardaki vakalar çok uç örneklermiş, çok hafif atlatanlar da varmış diye bana anlatıyordu. Ben de elimden geldiğince böyle problemlerde daha pozitif bakmaya çalışıyorum.” (Dayanışma Ailesi, Anne, KF)*

*“Eşim bana hep destek verdi. Bir şey olmayacak, iyi düşünelim iyi olsun dedi.” (Güzel Ailesi, Anne, PKU)*

*“Eşimin daha pozitif olması... Belki o sayede baş edebiliyoruz diye düşünüyorum. Ben kendim olsaydım bu kadar kolay baş edemezdim. (Mutlu Ailesi, Anne, PIY)*

Görüşmelerde aile üyelerinin yaşadıkları nadir hastalık deneyimi sürecinde umutlarını korumalarının ve iyimser olmalarının önemli bir bileşen olduğu da gündeme gelmiştir.

*“İyimserlik her zaman olması gerekiyor. Umutsuz kesinlikle yaşanmıyor. Her gün daha iyi olacak, daha iyiye gidecek...” (İyimser Ailesi, Baba, KF)*

*“Ailelerin içindeki umutları yitirmemeleri gerekiyor. İçinde bir parça umut kaldıysa ona inanmaları gerekiyor. Çünkü illaki bir yerde bir açık bir ışık vardır...” (Doğru Ailesi, 2. Çocuk, PKU)*

Garrino ve arkadaşlarının (2015) çalışmasında da bu bulguyu destekleyen ifadeler bulunmaktadır. Buna göre nadir hastalığı bulunan bireyler hastalığa ve tedaviye karşı veya iyimser bir yaklaşım içerisinde bulduklarında daha kolay başa çıkabilmekte ve uyum sağlayabilmektedir. Somanadhan ve Larkin (2016) çalışmasında da nadir hastalıkla yaşama deneyimi karşısında aile üyelerinin bir arada kalmak için kendilerini olumlu bir bakış açısına sahip olmaya zorladıkları ifade edilmiştir. Yapılan görüşmelerde de aileler umutlu olmanın yanı sıra karşılaştıkları sorunların çözümünde pozitif olmanın da önemine dikkat çekmişlerdir. Görüşmelerde pozitif tutum geliştirmeye yönelik şu ifadeler paylaşılmıştır:

*“Bardağa dolu tarafından bakmayı severim ben. Yoksa düşündükçe sonu yok, yaşadığımız streslerin bir sonu yok...Bittik daha kötü olsa ne olur diye düşünmenin hiç bir artısı yok. Ben oradan güç alıyorum.” (Mutlu Ailesi, Anne, PIY)*

*“Hayat, bize pozitif verdikçe pozitif geçiyor” (Öncelik Ailesi, Anne, PKU)*

*“Negatifliğe yer vermiyoruz hayatımızda. Negatif düşünen insanlardan da gittikçe uzak duruyoruz. Pozitifliğe ihtiyacımız var bu saatten sonra. Bir sorun olduğu zaman pozitif bakmaya çalışıyorum. Pozitiflik çok önemlidir, bizi ayakta tutar. Her sorunun bir çaresi vardır...” (Pozitif Ailesi, Baba, Dilate kardiyomiyopati)*

Çalışmanın bu bölümünde nadir hastalığı bulunan çocuğun aile sistemindeki üyelerin nadir hastalık deneyimi karşısında iyimserlik umutlu olmaya ilişkin görüşleri ortaya konulmuştur. Ailelerin başetme süreçlerinde maneviyatın öne çıkması, dini inançların ve bunlara ilişkin davranışların yerine getirilmesi, dua ile yardım isteme, şükretme ve sabretme ile ilgili davranışların görülmesi, pozitif kalmaya yönelik umudun canlı tutulması da işlevsel, sorun odaklı başetme biçimleri olarak ortaya konulmaktadır. Bir sonraki bölümde çalışmanın sonuç ve öneriler kısmı yer almaktadır.

## BÖLÜM VI

### SONUÇ ve ÖNERİLER

Bu çalışmada nadir hastalığı olan çocukların aile sistemlerindeki aile yılmazlığına odaklanmıştır. Temel perspektifi Walsh (1996) tarafından ortaya konulan aile yılmazlığı kuramsal yaklaşımı olan bu çalışmada, bu ailelerde aile yılmazlık durumunun nasıl olduğu ve aile yılmazlığıyla ilişkili etkenlerin neleri kapsadığı aile üyelerinin sosyodemografik özellikleri, aile sisteminin özellikleri, çocukta bulunan nadir hastalıkla ilgili özellikler ve pozitif ruh sağlığına ilişkin özellikler çerçevesinden belirlenmeye çalışılmıştır. Bir karma yöntem araştırması olma özelliği taşıyan bu çalışmada belirlenen temel amaç ve alt amaçlar doğrultusunda hem bağımsız değişkenlerin bağımlı değişkenlerle ilişkisi belirlenmiş hem de ailelerin yılmazlıkla ilgili deneyimleri açıklanmıştır. Bu doğrultuda araştırmanın bu son bölümünde elde edilen sonuçlar özetlenmiş ve sonuçlardan hareketle “nadir hastalığı olan çocukların aile sistemlerinde yılmazlık nasıl geliştirilebilir ve bu anlamda sosyal hizmet uzmanları neler yapabilir?” düşüncesi bağlamında bir model önerisi oluşturulmuştur.

#### 6.1. SONUÇLAR

Nadir hastalık deneyimi karşısında aile sisteminin diğer sistemlerle kurduğu ilişki ve etkileşimler, çekirdek aile sistemindeki ve sosyal çevreyle ilişkilerdeki değişimler ve gereksinim duyulan hizmetler bağlamında bu bölümde ele alınmaktadır.

Nadir hastalık deneyimi, aile sisteminde bir strese sebep olmaktadır. Bu kapsamda aile üyeleri ve aile sistemi bu stresöre bir yanıt geliştirmek için bir uyum evresi geçirmektedir. Bu kapsamda çekirdek aile sisteminin iki ilişki örüntüsü meydana getirdiği görülmektedir. Bunlardan ilki aile üyelerinin birbirini destekleyici ilişkiler kurması; ikincisi ise bu süreçte çatışmaların yaşanmasıdır.

Aile üyeleri nadir hastalık deneyimi karşısında birbirleri ile olan ilişkilerini güçlendirmekte, destekleyici ve samimi ilişkiler kurmakta ve stresör karşısında başatma mekanizmalarını bu yolla geliştirmektedir. Aile üyeleri zorluklarla karşılaştıklarında birbirlerini desteklemekte, bağlantıda kalmakta ve duygusal yakınlık kurmaktadır. Aile yılmazlık ölçeğinden alınan puanlar da bu ailelerin görece yüksek yılmazlık özellikleri taşıdığını göstermektedir.

Aile sisteminin nadir hastalık deneyimi karşısında geliştirdikleri yanıtlara aile yaşam döngüsü kapsamında yaklaşmak, bu deneyimi anlamak için yardımcı olabilir. Aile yaşam döngüsü yaklaşımı, ailelerin gelişimsel dönemlerde başarması gereken çeşitli görevleri olduğunu ve bu görevlerin başarı ile yerine getirilememesi gerektiğini hatırlatmaktadır.

Bu yaklaşım, görevler sırasında aile yaşam döngüsünü etkileyen yaşam olaylarının olabileceğini ve ailenin hem bu görevlere hem de oluşabilecek krizlere yanıt vermesi gerektiğini işaret etmektedir. Bu yaklaşım çerçevesinde nadir hastalık deneyimi gibi yüksek derecede strese yol açan bir durumun ailedeki gelişim görevleri ile kesiştiği noktaların olduğu ifade edilebilir. Aileler bu süreçte hem nadir hastalık deneyiminin oluşturduğu stresörlere hem de aile yaşam döngüsündeki gelişimsel görevlere göre yanıtlar oluşturarak bir uyum süreci geçirmektedir.

Aile sisteminin başatme mekanizmaları açısından hem problem odaklı hem de duygu odaklı başatme stratejileri geliştirdikleri görülmektedir. Bu süreçte problem odaklı başatme mekanizmaları geliştiren aileler, sorunun çözümüne odaklanmakta ve çocuğun gereksinimlerini en ön sırada önemli görmektedir. Bu süreçte aileler nadir hastalığın yarattığı stres faktörünün etkisini doğrudan azaltmaya ve etkisinin derecesini düşürmek için sahip oldukları kaynakları yönetmeye çabalamaktadır. Bu doğrultuda gereksinim duyulan hizmetlere erişmeye çalışmak (en iyi sağlık hizmeti veren kurum ve kuruluşlarla ilişki kurmak, sağlık hizmeti almak için yaşadıkları yerden taşınmak, çocuğun gereksinim duyduğu ilaç/ tıbbi ekipmanı karşılamaya çalışmak, çocuğun gelişimini sağlamak için gereksinim duyulan gıda takviyesi, spor gibi faaliyetleri sağlamaya çalışmak vb.) sıklıkla vurgulanan süreçleri içermektedir.

Aileler duygu odaklı stratejileri kullandığında nadir hastalığın yol açtığı olumsuz duyguları yönetme girişiminde bulunmaktadır. Bu süreçte (özellikle nadir hastalık teşhisinin konulduğu ilk dönemlerde) aile üyeleri duygu yelpazesinde olumsuz duygular olarak isimlendirebileceğimiz şok, korku, kaygı, çökkünlük, belirsizlik, reddetme, kızgınlık, kendini ve başkalarını suçlama gibi duyguları yaşamaktadır. Aileler bu süreçlerde psikososyal yönden desteklenme gereksiniminin oldukça fazla olduğunu belirtmektedir. Bu destek çoğunlukla aile üyelerinin birbirleri ile paylaşılması, duyguların dışa vurumu, beraber çözüm yollarının aranması gibi konulardaki deneyimleri içermektedir. Aile üyeleri birbirleriyle veya sosyal çevrelerindeki bireylerle duygusal paylaşımlar gerçekleştirmektedir.



### 6.1.1. Gereksinim Duyulan Hizmetler Açısından Sonuçlar

Aile yılmazlığının tesis edilmesinde aile sisteminin gereksinim duyduğu kaynaklara ve hizmetlere erişimi son derece önemli görülmektedir. Bu hizmetler aile sisteminin gereksinim duyduğu kamu, özel sektör ve yerel yönetimler tarafından sunulan sağlık, eğitim, sosyal güvenlik gibi pek çok insani hizmeti kapsamaktadır.

Aile üyelerinin gereksinim duyduğu hizmetlere erişim sağlamalarında ekonomik kaynakları önemli bir yerde bulunmaktadır. Aileler nadir hastalıkların yüksek maliyeti (tanı ve tedavi için yapılan harcamalar, ilaç ve diğer tıbbi ürünlerin temini, gerekli tıbbi ekipmanın ve medikal ürünlerin edinilmesi, sağlık hizmetlerine ulaşmak için yapılan seyahat giderleri gibi) olduğunu vurgulamaktadır. Buna karşılık yeterli düzeyde ekonomik imkanlara (geri ödeme sistemlerinin bu maliyetleri karşılaması ve ailenin özkaynaklarının bulunması gibi) sahip olan aileler bu yüksek maliyeti karşılayabilmektedir. Bu kaynakları yeterli olmayan kimi aileler için yapılan harcamalar katastrofik sağlık harcamalarını oluşturmaktadır. Bu noktada ailenin ekonomik olarak desteklenme gereksinimleri ön plana çıkmaktadır.

Ailelerin gereksinim duyduğu hizmetlerin başında sağlık hizmetleri gelmektedir. Nadir hastalıkların karmaşık ve kronik doğası, nadir hastalığı bulunan çocuğun sağlık kontrollerinin düzenli olarak yapılmasını gerekli kılmaktadır. Bu nedenle nadir hastalığı bulunan çocukların aile sistemleri sağlık kurumları ve sağlık çalışanları ile yoğun ilişki içerisindedir. Nadir hastalıklar genellikle birden fazla branşı içeren sağlık kontrolünü gerektirmektedir. Aileler gereksinim duyulan sağlık hizmetlerinin ileri düzey uzmanlık gerektirdiğini belirtmekte ve bu uzmanların genellikle üniversite ve eğitim araştırma hastanelerinin bulunduğu büyük şehirlerde yer aldığını ifade etmektedir. Aileler bu süreçte kimi zaman kendilerinin kimi zaman ise sağlık hizmeti alırken karşılaştıkları diğer ailelerin bu hizmetlere ulaşmak amacıyla farklı şehirlerden geldiklerini belirtmişlerdir. Bu durum ailenin harcamalar yapmasını ve kalacak bir yer bulma gereksinimini ortaya çıkarmaktadır.

Aileler tarafından genellikle sağlık sistemiyle kurduğu bu ilişkilerde desteklendiklerine dair görüşler paylaşılmıştır. Bu süreçte sağlık takibini yapan sağlık profesyonellerinin nadir hastalık hakkında ve çocukta bulunan hastalığın prognozu hakkında bilgi sahibi olması, nadir hastalığı bulunan çocuğun sağlık hizmetlerine erişim sağlayabilmesi, interdisipliner çalışmaların ve konsültasyonun gerçekleştirilmesi, çocuğun gereksinim duyduğu ilaç ve diğer tıbbi ekipmanlara erişebilmesi ve sağlık profesyonelinin aileyi psikososyal anlamda da desteklemesi ve kolaylaştırıcı olması destekleyici ilişkiler bağlamında ele alınmıştır.

Ailelerin sađlık kuruluřları ile olan bađlantılarında kimi zaman ise sorunlar yařanabilmektedir. Bu sorunlar arasında nadir hastalıđın tedavi protokolünün olmaması, nadir hastalıklar alanında alıřan sađlık personeli sayısının kısıtlı olması, randevuların dolu olması, yatıř için yatakların dolu olması, uzun bekleme sũreleri ve COVID-19 pandemisinin yol atıđı sorunlar yer almaktadır. Bazı aileler sađlık hizmetlerine eriřtiklerinde destekleyici olmayan iliřkiler kurduklarını ifade etmiřtir. Destekleyici olmayan iliřkiler bađlamında nadir hastalıđı bulunan ocuđun sađlık hizmetlerine ve tedavi imkanlarına eriřememesi, sađlık hizmetlerinin kalitesinden memnun kalınmaması, sađlık profesyonelinin nadir hastalıklar hakkında bilgi sahibi olmaması, sađlık alıřanlarıyla kurulan iletiřimde olumsuz sũylemlerin olması, vaka y¶netim sitesinin olmaması sebebiyle dũzenli olarak aynı sađlık ekinden sađlık hizmeti alınamaması ve hizmetler arasındaki koordinasyon eksikliđi ¶ne ıkmaktadır. Bu aıdan bakıldıđında aileler sađlık sisteminde gereksinim duydukları hizmetlere eriřmeyi, tedaviye ulařmayı, gereksinim duydukları tıbbi ũr¶nleri edinmeyi, sađlık alıřanlarıyla destekleyici iliřkiler kurmayı, sađlık alıřanlarının aile ũyeleri ile empati kurabilmesini, insanın onuruna ve deđerine yakıřır biimde sađlık hizmeti almayı istemektedir.

Nadir hastalıđı bulunan ocukların eđitimleri devam ettiđinden dolayı ailenin okul sistemi ile de bađlantısı bulunmaktadır. Aileler okul sisteminde ¶đretmenler, okul y¶netimi ve ocuđun akranları ile iliřki kurmaktadır. Bu bađlantılarda ¶ne ıkan en ¶nemli alan nadir hastalıđın okul sistemindeki bireyler tarafından bilinmemesidir. Aileler kurdukları iliřkilerde ocukta bulunan nadir hastalık konusunda farkındalık yaratmaya y¶nelik faaliyetler gerekleřtirmektedir. Bu bađlamda nadir hastalıklarla ilgili farkındalıđın artmasına y¶nelik mekanizmalar gerekli olmaktadır. Bunu da aile, kendi imkanları ile (¶đretmenlere, okul y¶neticilerini, akranlara ve okuldaki ocukların velilerine anlatmak, dosya hazırlamak gibi) gerekleřtirmeye alıřmaktadır. ocuđun tedaviye uyum sađlayamayacađına y¶nelik endiřeler aile sisteminde strese sebep olmaktadır. Okul sisteminde farkındalıđın artması ile beraber tedaviye uyumun sađlanmasına y¶nelik hem ¶đretmenler hem de akranlar destek vermektedir.

Ailelerin eđitim sistemindeki sũrelerle ilgili kaygıları, ocuđun ¶zel gereksinimlerinden kaynaklanmaktadır. ocuđun ihtiya duyduđu alanlar (sportif faaliyetler, enfeksiyonlardan uzak kalabileceđi hijyenik bir ortam, seyreltilmiř sınıflarda eđitim alabilme imkanı gibi) genellikle karřılanması gũ olarak g¶rũlmektedir. Aileler bu gereksinimlerini ¶zel okullar yolu ile karřılamaya alıřmakta, bu durum da ailede ekonomik sorunların yařanmasını gũndeme getirmektedir.

Ailelerin sosyal refah kurumlarından aldıkları hizmetlere bakıldığında teşhis ve tedavi ile ilgili harcamaların geri ödeme sistemleri kapsamına alınması gelmektedir. Bu kapsamda kimi aileler bu harcamaların tamamının geri ödeme sistemi kapsamına alındığını ve bu sayede ekonomik yönden desteklendiklerini ifade ederken; kimi aileler bu harcamaların bütünüyle geri ödeme kapsamında olmadığını, geriye kalan harcamaların aileyi ekonomik olarak etkilediğini belirtmektedir.

Aileler her ne kadar sivil toplum kuruluşlarıyla ilişki içerisinde olsalar da pek çok aile sahip olduğu haklarını bilmediğinden söz etmektedir. Bu ailelerin haklarını ve hizmetlerin sunumunu kendilerine anlatan bir mekanizmanın olmamasından bahsetmesi de dikkat çekici bir alan yaratmaktadır.

Aileler nadir hastalık deneyimi karşısında psikososyal yönden desteklenme gereksiniminin yoğun olarak yaşandığını (özellikle nadir hastalığa teşhis konulduğu ilk dönemlerde), fakat buna karşılık profesyonel anlamda psikososyal destek hizmetlerinden faydalanamadıklarını ifade etmiştir. Bu kapsamda devlet eliyle sağlanan bu hizmetlerin yetersiz olduğu görüşü hakimdir. Özel kuruluşlardan sağlanan bu hizmetler ise aileyi ekonomik anlamda zorlamaktadır. Her ne kadar aileler bir psikiyatriste veya bir psikoloğa gittiklerini ifade etseler de, büyük çoğunluğu bu hizmetlerin sunumunda rol alması gereken mekanizmanın devlet olduğunu düşünmektedir. Bu bağlamda aileler nadir hastalık teşhisi konulduğu andan itibaren bir psikososyal destek mekanizmasının aktif hale gelmesini, ailedeki üyelerin bu hizmetlerden faydalanmasını ve aile sisteminin bu yol ile güçlendirilmesini istemektedir.

Aileler hem psikososyal yönden hem de gereksinim duydukları bilgileri edinme yönünden sivil toplum kuruluşları ile yakın bir temas halinde bulunmaktadır. Aileler sivil toplum kuruluşlarını genellikle internet ortamında araştırmakta, sunulan hizmetlere ve bilgilere bu yoldan erişmekte ve sivil toplum kuruluşları kanalıyla nadir hastalığı bulunan diğer çocukların aileleriyle tanışmaktadır. Bu aileler için birbirine destek olmak, bilgi paylaşımında bulunmak, duygularını ifade etmek, gereksinim duydukları konular için beraber sorun çözme becerileri geliştirmek önemli olarak görülmektedir. Bu noktada aileler tarafından kamusal alanda yapılması beklenen psikososyal hizmetlerin, bilgi sunan mekanizmaların ve sahip olunan hakların öğrenilmesinin gerçekleştiği platform sivil toplum kuruluşları olmaktadır.

Aileler nadir hastalık deneyimi sürecinde sosyal hizmet sunum sistemlerine gereksinim duyduklarından söz etmişlerdir. Bu kapsamda bazı ailelerin sosyal hizmet uzmanlarının rol ve işlevlerini detaylı olarak bilmeleri dikkat çekmiştir. Ancak aileler nadir hastalık deneyimi sürecinde hizmet aldıkları kurumlarda sosyal hizmet uzmanları ile çok fazla karşılaşmadıklarını, sosyal hizmet uzmanlarının vaka takibi yapmaları gerektiğini, bu alanda özellikle psikososyal destek hizmetlerinin sunumunda sosyal hizmet uzmanlarına gereksinim duyduklarını ifade etmişlerdir. Bu noktada sosyal hizmet uzmanlarının bu alanda sosyal hizmet müdahaleleri gerçekleştirmesi gerekli ve önemli bir yer teşkil etmektedir.

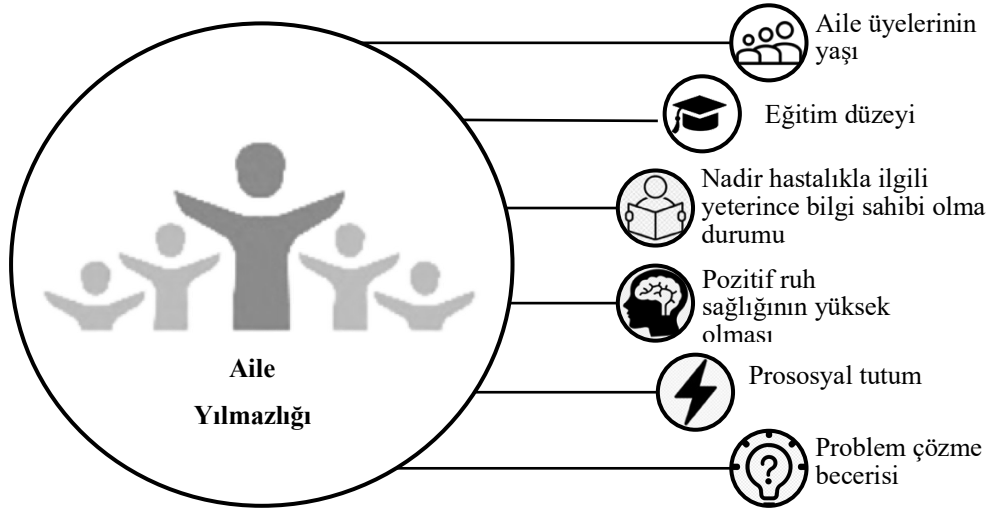
Nadir hastalıklar alanındaki uygulamalara politika perspektifiyle baktığımızda, bu politikaların daha çok sağlık politikaları çerçevesinde yapılandırıldığını söylemek yanlış olmayacaktır. Bu kapsamda yeni doğan taramalarının yapılması, sağlık hizmetlerinin sunumunda tedavi protokolleri oluşturulmaya çalışılması, bu alanda gerek görüntüleme yöntemlerini gerekse laboratuvar imkanlarını geliştirecek yatırımların yapılması örnek olarak gösterilebilir. Bu noktada aileyi güçlü kılma bağlamında sosyal politikaların sağlık politikaları ile entegre edilmesine duyulan ihtiyaç gündeme gelmektedir. Nadir hastalığı olan çocuğun bulunduğu ailelerde gerek tıbbi yönden gerek psikososyal yönden gerekse ekonomik yönden aileyi güçlendirecek sosyal politikalar geliştirilmelidir.

### **6.1.2. Aile Yılmazlığını Etkileyen Faktörler Açısından Sonuçlar**

Bu çalışma kapsamında nadir hastalığı olan çocuğun bulunduğu aile sistemlerinde aile yılmazlığını etkileyen faktörlerin neler olduğu üzerinde durulmuştur. Çalışmanın hem nicel hem de nitel bağlamından elde edilen bilgiler doğrultusunda aile yılmazlığını etkileyen faktörler belirlenmiştir. Lojistik regresyon analizi sonuçlarına göre Modelin R2 değeri .275 olarak hesaplanmış ve modelin doğru sınıflama yüzdesi ise 69.9 olarak belirlenmiştir. Çalışmanın bu bulgusu modelin orta düzeyde açıklayıcı olduğunu ve pek çok etken karşısında aile yılmazlığını etkileyen faktörlerin neler olduğunu ortaya koymaktadır.

Bu çalışma kapsamında aile yılmazlığını etkileyen faktörlerin aile üyelerinin yaşı, eğitim düzeyi, nadir hastalıkla ilgi yeterince bilgi sahibi olma durumu, yüksek pozitif ruh sağlığı, prososyal tutum ve problem çözme becerisi ile bir sivil toplum kuruluşu ile ilişki içinde olmanın önemli olduğu anlaşılmıştır (Şekil 27).

**Şekil 27. Nadir Hastalığı Bulunan Çocukların Aile Sisteminde Aile Yılmazlığını Etkileyen Etmenler**



Aile üyelerinin yaşı ile aile yılmazlığı arasında pozitif yönde istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki olduğu belirlenmiştir. Buna göre aile üyesinin yaşamdaki tecrübesi arttıkça aile yılmazlığı da artmaktadır.

Nadir hastalıkla ilgili yeterince bilgi sahibi olduğunu düşünme durumu ile aile yılmazlığı arasında pozitif yönde istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki olduğu belirlenmiştir. Çalışmanın nitel kısmında da yapılan görüşmelerde nadir hastalıklarla ilgili bilgi düzeyinin artmasıyla aile sisteminde yaşanacak stresin azalacağı sıklıkla vurgulanmıştır. Aileler nadir hastalığın özelliği, tedavi ve bakım verme süreçlerinde yapılması ve yapılmaması gereken davranışların neler olduğu, haklarının ve sunulan hizmetlerin neleri içerdiği gibi konularda daha detaylı bilgi sahibi olmak istemektedir. Regresyon analizi sonuçlarına göre bu bulgu aynı zamanda aile üyelerinin eğitim durumuyla da ilişkilendirilebilir. Eğitim durumunun yükselmesi nadir hastalıkları olan ailelerde yılmazlığı arttıran bir unsurdur.

Aile yılmazlığını arttıran diğer bir alan ise pozitif ruh sağlığı ile ilişkili olarak bulunmuştur. Ailede pozitif ruh sağlığı olumlu yönden seyrettiğinde aile yılmazlığı da artmaktadır. Bu kapsamda aile üyelerinin psikososyal yönden desteklenmeleri, hem aciliyet duygularını hem de refah duygularını paylaşmaları, yaşamdan zevk alabilmeleri, karşılaşılan zorluklarla başa çıkma becerilerini geliştirecek şekilde hissetmeleri, düşünmeleri, duygulanmaları ve bunları davranışa dökme becerileri aile yılmazlığını arttırmaktadır.

Pozitif ruh sağlığı bağlamında aile üyelerinin prososyal tutumlar geliştirebilmeleri aile yılmazlığını arttıran bir faktör olarak belirlenmiştir. Bu kapsamda aile üyelerinin özgeci ve destekleyici sosyal tutumları aile yılmazlığını arttırmaktadır.

Pozitif ruh sağlığı bağlamında aile üyelerinin problem çözme becerilerinin gelişmiş olması da aile yılmazlığını arttıran bir faktör olarak karşımıza çıkmaktadır. Bu kapsamda aile üyelerinin sorunlarla baş edebilmesi, sorunların çözümünde alternatif yollar bulabilmesi, analitik düşünme becerileri geliştirmesi, değişime uyum sağlayabilme açısından esneklik özellikleri taşıması aile yılmazlığı üzerinde olumlu etkiler yaratmaktadır.

Her ne kadar nicel yöntemlerle ortaya konulmasa da yapılan görüşmelerde ailelerin bakım verme sorumluluğunu paylaşmaları aile yılmazlığını arttıran bir faktör olarak değerlendirilmiştir. Aile yılmazlığı çerçevesinden nadir hastalığa sahip olan çocuğa bakım verme sorumluluğunun yalnızca annede olmaması, bu sorumluluğun diğer aile üyeleri ile paylaşılması önemli bir husus olarak karşımıza çıkmaktadır. Ancak yine de bu sorumluluğun geleneksel bakım verme rolleri bağlamında daha çok annede olduğu da bir gerçektir.

Anneler çocuğun hem tıbbi bakım süreçlerinde (ilacının verilmesi, sağlık kuruluşlarıyla ilişki kurulması, yatarak tedavi alınacaksa hastanede çocuğa refakat edilmesi gibi) hem de psikososyal destek verme süreçlerinde daha fazla sorumluluk üstlenmektedir. Bu kapsamda bakım verme sorumluluğunun aile üyeleri tarafından paylaşılmasının ailedeki stresi azaltacağından dolayı aile yılmazlığını arttıracakı düşünölmektedir.

## 6.2. ÖNERİLER

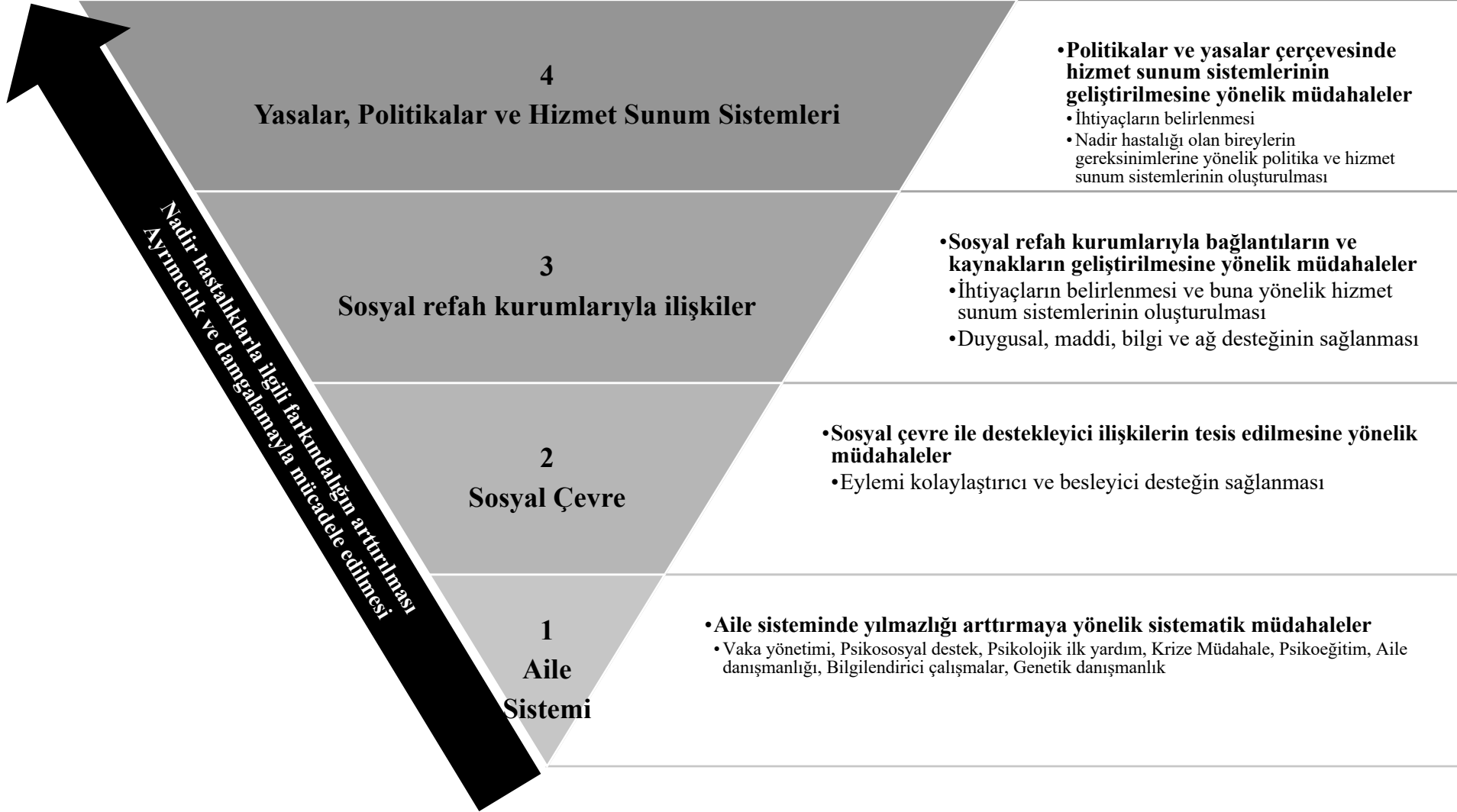
Araştırma sonucunda nadir hastalığı bulunan çocuğun aile sistemlerinde yılmazlığın geliştirilmesine yönelik hem mezzo boyutta aileler bağlamında hem de makro boyutta politikalar, yasalar ve hizmet sunum sistemleri bağlamında yapılması gereken çalışmalara ilişkin öneriler oluşturulmuştur.

Bu çalışmada önerilerin oluşturulması aşamasında bu çalışmasının en önemli çıktısı olarak hem nicel hem de nitel boyutta elde edilen veriler doğrultusunda “Çocuğunda Nadir Hastalık Bulunan Aile Sistemlerinde Aile Yılmazlığını Güçlendirme Model Önerisi” hazırlanmıştır (Şekil 28). Bu model sosyal hizmet mesleğinde oldukça önemli olan sistem yaklaşımı perspektifi ile Walsh (1996) tarafından ortaya konulan aile yılmazlığı çerçevesini birleştiren ve aile sisteminin nadir hastalık deneyimini çok boyutlu bir oryantasyon ile ele alarak güçlendirmeyi amaçlayan bir yapıya sahiptir.

Çocuğunda Nadir Hastalık Bulunan Aile Sistemlerinde Aile Yılmazlığını Güçlendirme Model önerisi, aile sistemini odağına almakta ve aileyi etkileyen dış faktörlerin aile yılmazlığı bağlamındaki katkılarını içermektedir. Bu model çerçevesinde nadir hastalıklarla ilgili farkındalığın artırılması ile ayrımcılık ve damgalamayla mücadele edilmesi kilit bileşenleri oluşturmuştur. Öneriler ise aşağıdaki bağlamlarda sunulmuştur:

- *Aile sistemi odağında yılmazlığı arttırmaya yönelik sistematik müdahaleler* odağında vaka yönetimi, psikososyal destek, psikolojik ilk yardım, krize müdahale, psikoeğitim, aile danışmanlığı, bilgilendirici çalışmalar, genetik danışmanlık;
- *Sosyal çevre ile destekleyici ilişkilerin tesis edilmesine yönelik müdahaleler* odağında eylemi kolaylaştırıcı ve besleyici desteğin sağlanması;
- *Sosyal refah kurumlarıyla bağlantıların ve kaynakların geliştirilmesine yönelik müdahaleler* odağında ihtiyaçların belirlenmesi ve buna yönelik hizmet sunum sistemlerinin oluşturulması, duygusal, maddi, bilgi ve ağ desteğinin sağlanması
- *Politikalar ve yasalar çerçevesinde hizmet sunum sistemlerinin geliştirilmesine yönelik müdahaleler* odağında ihtiyaçların belirlenmesi, nadir hastalığı olan bireylerin gereksinimlerine yönelik politika ve hizmet sunum sistemlerinin oluşturulması yönünde öneriler geliştirilmiştir.

Şekil 28. Çocuğunda Nadir Hastalık Bulunan Aile Sistemlerinde Aile Yılmazlığını Güçlendirme Modeli

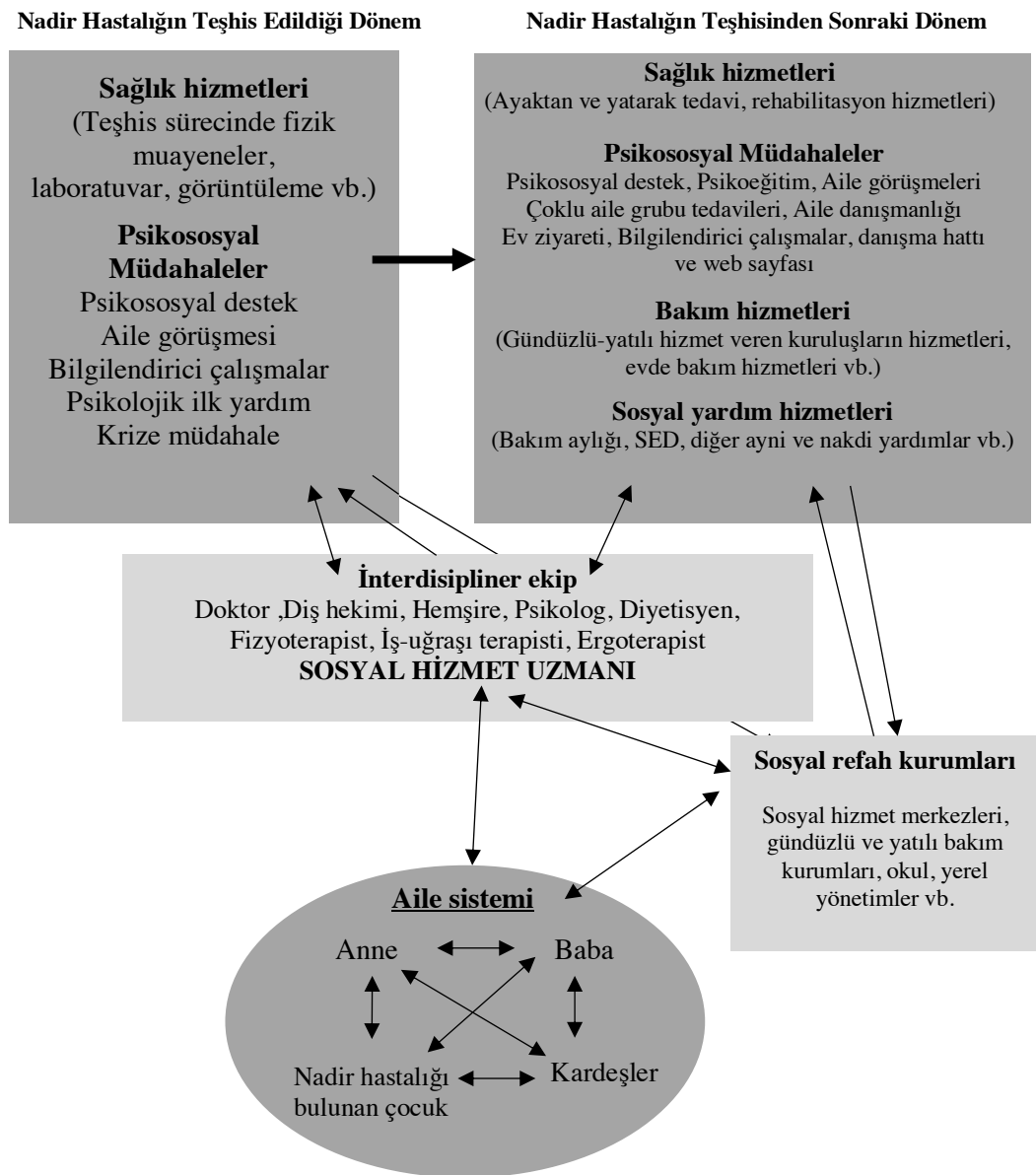




### 6.2.1. Aile Sisteminde Yılmazlığı Arttırmaya Yönelik Müdahale Önerileri

Türkiye’de nadir hastalıklar alanında hizmetlerin tek elden sunulduğu merkez yapılanması bulunmamaktadır. Aileler çoğunlukla sağlık hizmeti almak için büyükşehirlerde bulunan üniversite hastanelerine gitmektedir. Bu kapsamda hem nadir hastalığı bulunan çocukların hem de ailelerinin gereksinimlerinin karşılanabilmesi amacıyla ileri düzey sağlık hizmeti sunan sağlık kurumlarının (örneğin üniversite hastanelerinin) içerisinde “Nadir Hastalıklar Psikososyal Destek Merkezi” oluşturulabilir. Buna yönelik bir model önerisi aşağıda sunulmaktadır.

Şekil 29. Nadir Hastalıklar Destek Birimi Model Önerisi



Nadir Hastalıklar Destek Birimi, içerisinde uzman doktor, diř hekim, hemřire, sosyal hizmet uzmanı, psikolog, diyetisyen, fizyoterapist, iř uęrařı terapisti ve ergoterapist gibi meslek elemanlarından oluřan multidisipliner bir yapıyı meydana getirebilir. Aileler bu merkezden hizmet almaları yoluyla gereksinim duydukları hizmetlere eriřim saęlayabilir ve vaka yönetimi sistemi kurulmasıyla çocuęun prognozu düzenli olarak aynı ekip üyeleri tarafından takip edilebilir. Böylelikle ailelerde stresin azaltılması, bařetme becerilerinin geliştirilmesi ve yılmazlıklarının artması mümkün olabilir.

Sosyal hizmet uzmanları Nadir Hastalıklar Destek Birimi'nde mutlaka görevler üstlenmelidir. Sosyal hizmet uzmanları hem nadir hastalığın teřhisi sırasında hem de hastalık teřhis edildikten sonra ailelerle iliřki kurmalı ve sosyal hizmet müdahaleleri geręekleřtirmelidir.

Sosyal hizmet uzmanları nadir hastalık teřhisi konulduęu andan itibaren çeřitli rol ve fonksiyonlar üstlenmelidir. Sosyal hizmet uzmanı Nadir Hastalıklar Destek Birimi'nde vaka yöneticisi, danıřman, kaynaklarla iliřki kurucu, savunucu ve eęitici temel rolleri kapsamında uygulamalarını geręekleřtirmelidir.

- Ailenin psikososyal ihtiyaçları, ekonomik sorunları, aile yařam döngüsünde yerine getirmesi gereken gelişim görevlerinden kaynaklanan krizler gibi pek çok güçlüęü bulunabilir. Sosyal hizmet uzmanları ailenin sahip olduęu sorunlar karşısında vaka yöneticisi rolünü üstlenmelidir. Sosyal hizmet uzmanının **vaka yöneticisi** rolü, karmařık özellikteki birden çok problemin çözümlünde aile sisteminin ihtiyaçları olan hizmetlere eriřebilmesinin saęlanmasını kapsamaktadır. Bu kapsamda aile sisteminin yararına olmak üzere çeřitli kuruluş ve meslek elemanlarından alınacak hizmetlerin planlanması, ilgili hizmetlerin aranması, ailenin bu hizmetlere yönlendirilmesi, hizmet sunumunda ailenin gözlemlenmesi, desteklenmesi ve alınan hizmet sonrasında izleme prosedürünün geręekleştirilmesi saęlanabilir.
- Sosyal hizmet uzmanı **danıřman** rolü kapsamında, nadir hastalığı bulunan çocuęun aile sisteminin ve aile üyelerinin psikososyal yönden deęerlendirilmesi, sorunların belirlenmesi ve sosyal tedavinin geręekleştirilmesini içermektedir.
- Sosyal hizmet uzmanı **kaynaklarla iliřki kurucu** rolü kapsamında, nadir hastalığı bulunan çocuęun ve ailenin gereksinim duyduęu kaynaklar ile iliřki kurulması, ailenin psikososyal ve ekonomik ihtiyaçlarının karşılanması için toplum merkezleri, aile danıřma merkezleri, sosyal yardım kurumları, sivil toplum örgütleri ve yerel yönetimler gibi sosyal refah kurumları tarafından sunulan kaynaklara ve hizmetlere eriřmeleri saęlanabilir.

- Sosyal hizmet uzmanı **bağlantı kurucu** rolü kapsamında, aile üyeleri ve hizmet alınan kurumlar (sağlık kurumları, okul, sosyal hizmet merkezi, yerel yönetimler gibi) arasındaki bağlantının sağlanması ve gerekli yönlendirmelerin yapılması için görev almalıdır. Aynı zamanda ailenin gereksinim duyduğu kaynakların değerlendirilmesi ve kaynaklar arasında aile sisteminin havale edilmesi süreci gerçekleştirilebilir.
- Sosyal hizmet uzmanı **eğitici** rolü kapsamında, nadir hastalıklar hakkında ailenin gereksinim duyduğu konularda bilgi verilmesi yoluyla farkındalık yaratılması, aileye nadir hastalık deneyimi karşısında günlük yaşam becerilerinin öğretilmesi, ailede davranış değişikliğinin kolaylaştırılması gibi çalışmaları içermektedir.
- Sosyal hizmet uzmanının **savunucu** rolü, aile sisteminin sahip olduğu haklar kapsamında gereksinim duyduğu hizmetlere erişmelerini sağlamak ve hak ihlalleri ile mücadele etmek için yapılan çalışmaları kapsayabilir.

#### 6.2.1.1. Nadir Hastalığın Teşhisi Sırasında Sosyal Hizmet Müdahaleleri

Nadir hastalığın teşhis edilmesi ile beraber ailelerle sosyal hizmet uygulamaları yapılmaya başlanmalıdır. Bu doğrultuda aileye rehberlik etmek amacıyla profesyonel bir ekip kurulmalıdır. Bu ekiplerde her ailenin izlenmesi için bir sosyal hizmet uzmanı görev almalıdır. Görüşmeler sırasında da aileler sosyal hizmet uzmanlarının çeşitli roller üstlenmesi gerektiğini belirtmişlerdir. Örneğin Güven Ailesi'nden anne bu durumu *“bu sürecin en başında doktordan öğrendiğim an hemen sosyal hizmet uzmanı ile görüşmem. Yani doktorun bizi karşısında alıp nadir bir hastalıkla tıbbi şeyler anlatması yetmiyor. Nadir hastalık daha açıklanırken, sosyal hizmet uzmanları eşliğinde olması lazım.”* şeklinde ifade etmiştir.

Nadir hastalığın teşhis edilmesi sürecinde ailenin sahip olduğu sosyal riskler ve sorunlar belirlenmelidir. Bu amaç doğrultusunda sosyal hizmet uzmanlarının aile görüşmeleri gerçekleştirmesi, ailenin gereksinim duyduğu alanları (duygusal, maddi, bilgi, ağ desteği gibi çok yönlü olarak) psikososyal destek sunması ve gerekli hallerde bilgilendirici çalışmalar yapması olanaklı olabilir.

Teşhisin ilk dönemlerinde aile üyelerinin psikososyal yönden desteklenme gereksinimleri sosyal hizmet uzmanının yapacağı müdahaleler ile karşılanmalıdır. Sosyal hizmet uzmanlarının bu dönemde aile üyelerinde akut stres tepkileri fark etmeleri üzerine krize müdahale yöntem ve teknikleri ile psikolojik ilk yardım uygulamaları gerçekleştirmeleri önerilmektedir.

### **Psikolojik İlk Yardım Uygulamaları**

Nadir hastalığı bulunan çocukların aile sistemlerinde bulunan üyeleri için ilk teşhis dönemi stres tepkilerinin ve korku, kaygı, şok, inkar, kızgınlık, suçlama gibi çeşitli olumsuz duyguların ön plana çıktığı bir dönemi kapsayabilmektedir. Aile üyeleri bu gibi durumlarda nadir hastalık deneyimini kimi zaman ise ‘travmatik bir yaşam olayı’ gibi algılamaktadır. Bu dönemde aile üyelerinin yaşadıkları ilk aşamadaki stresi azaltmak ve başa çıkmalarını desteklemek için psikolojik ilk yardım uygulamaları yapılabilir. Psikolojik ilkyardım uygulamalarında aile üyelerinin acil endişelerinin ve ihtiyaçlarının değerlendirilmesi, gereksinim duydukları yardımların ve kaynakların ilişkilendirilmesinin sağlanması ve kişilerin stabilize edilmesi ve psikososyal işlevselliğin teşvik edilmesi gerçekleştirilebilir. Bu süreçte pratik bakım ve destek sağlamak, aile üyelerinin duygu ve düşüncelerini dinlemek, ihtiyaçları ve kaygı yaratan durumları anlamaya ve aile üyelerini rahatlatmaya çalışmak, aile üyelerinin bilgiye, hizmetlere, sosyal destek kaynakları (aile üyeleri, arkadaşlar ve toplumsal kaynaklar dahil olmak üzere destek kaynakları) ile iletişim kurulmasına yardımcı olmak ve umut aşılacak yapılabilecek uygulamalar arasında bulunmaktadır.

### **Kriz Müdahale Uygulamaları**

Nadir hastalık teşhisi kimi zaman aile sisteminde bir kriz durumunu ortaya çıkarabilmektedir. Sosyal hizmet uzmanları bu durumda krize müdahale yöntemlerini kullanarak ailede yaşanan stresin azaltılmasını sağlayabilirler. Sosyal hizmet uzmanları gerek aile üyeleri ile bireysel düzeyde gerekse aile sistemi ile grup düzeyinde krize müdahale tekniklerini uygulayabilirler. Bu süreçte sosyal hizmet uzmanları bu krizin neden ortaya çıktığı, ailenin fonksiyonelliğinin ne düzeyde etkilendiği, ailenin neye gereksinim duyduğu, ailenin güçlü, zayıf yanlarının ve kaynaklarının neler olduğu, ailenin değişme motivasyonunun ve kapasitesinin ne düzeyde olduğu konularına yönelik çalışılabilir. Aynı zamanda nadir hastalık deneyimi karşısında baş edebilmeye ilişkin aile üyelerinin ve aile sisteminin gereksinimleri ele alınabilir.

### 6.2.1.2. Nadir Hastalık Deneyimi Sürecinde Sosyal Hizmet Müdahaleleri

Nadir hastalığın teşhis edildiği ilk süreçte bilgilendirme çalışmaları oldukça önemlidir. Nadir hastalığın özellikleri, tedavi protokolü ve bakım verme sürecinde ailenin sorumlulukları aile üyelerine anlatılmalıdır. Tıbbi konularda ailenin merak ettiği soruların yanıtlanmasına yönelik disiplinler arası ekibin üyeleri ile iş birliği yapılmalıdır.

Sosyal hizmet uzmanları nadir hastalık deneyimi sürecinde ailelerle gerçekleştirecekleri uygulamalarda mutlaka vaka yöneticisi rolü üstlenmelidir. Bu süreçte ailenin sahip olduğu hakları doğrultusunda gereksinim duyduğu çeşitli hizmetlere erişebilmeleri sağlanmalıdır. Bu hizmetler gerek psiksosyal hizmetleri gerekse ekonomik yönden aileyi destekleyebilecek hizmetleri içerebilmektedir (Oral ve Tuncay, 2012). Örneğin aileler kimi zaman profesyonel ruh sağlığı hizmetlerine ihtiyaç duyarken kimi zaman tedaviye, yetim ilaçlara, tıbbi cihazlara, gıdalara erişim gibi noktalarda sosyal refah kurumlarıyla bağlantı kurma gereksinimi içerisinde bulunabilir. Sosyal hizmet uzmanları bu süreçte kaynakların geliştirilmesi ve bu kaynaklarla ilişki kurulması için bağlantı kurucu, aracı, savunucu gibi roller de üstlenebilir.

Nadir hastalığın teşhisinin ardından sosyal hizmet uzmanları aile görüşmeleri, ev ziyaretleri, psikoeğitim, aile danışmanlığı, aile eğitim programları, grupla sosyal hizmet müdahalesi ve bilgilendirici çalışmaları (danışma hattının kurulması ve nadir hastalıklarla ilgili web sayfalarının hazırlanması) gibi çalışmalar yapabilir. Bu çalışmalara ilişkin öneriler aşağıda sunulmaktadır:

#### **Aile Görüşmeleri**

Sosyal hizmet uzmanları nadir hastalık deneyimi karşısında ailenin değerlendirilmesinde aile görüşmeleri gerçekleştirmelidir. Bu görüşmelerin temel dayanağı ekolojik sistem yaklaşımına dayanmalı ve görüşmeler detaylı olarak sürdürülmelidir (Çalık Var ve Kılıç Ceyhan, 2016). Aile görüşmelerinde nadir hastalığı bulunan çocuk, aile üyeleri, aile sistemi, sosyal çevredeki bireylerle ilişkiler, okul sistemiyle ilişkiler, sağlık sistemiyle ilişkiler, politika ve hizmetlerle ilgili etkileşimler detaylı olarak incelenmelidir. Aile görüşmelerinin ilk etapta temel amacı aile sisteminde yaşanan sorunların derinlemesine ele alınmasını sağlamak ve böylece problemi tespit etmek, ailede yolunda gitmeyen şeyin ne olduğunu anlamaya çalışmak, ailenin sosyal destek sistemlerini araştırmak, ailenin gereksinim duyduğu hizmetler hakkında bir kavrayış geliştirmek, ailenin yaşadığı bu sorunlara ilişkin sosyal hizmet müdahaleleri planlamak olarak ifade edilebilir. İlerleyen etaplarda ailelerle gerçekleştirilecek planlı değişim sürecinin adımları yine aile görüşmeleri yoluyla devam etmelidir. Tüm bu süreçlerde aile üyelerinin bir arada görülmesi ilişki, etkileşim ve iletişim dinamiklerinin kavranmasına katkı sunacaktır.

Aileleri izleyecek bir mekanizma kurulması amacıyla gerek ev ziyaretleri gerekse telefon görüşmeleri yoluyla bu takibin sağlanması da gereklidir.

### **Ev ziyaretleri**

Sosyal hizmet uzmanları için aile sistemindeki dinamiklerin anlaşılmasında ev ziyaretleri son derece önemli bir yerde bulunmaktadır. Duyan'a (2012) göre ev ortamı ailenin en iyi şekilde anlaşılabilceği yerdir. Bu doğrultuda sosyal hizmet uzmanlarının aileleri kendi evlerinde görmesi, aileyi yaşadığı çevresi ile beraber değerlendirmesine fırsat sağlayacaktır.

Bazı nadir hastalıklar çocuklarda sebep olduğu yeti yitimleri ve engellilik durumları nedeniyle çocukların çeşitli tıbbi cihazlar kullanmaları, makinaya bağlı olarak yaşamlarına devam etmeleri gibi koşulları ortaya çıkarmaktadır. Bu koşullarda ailenin kimi zaman sosyal hizmet uzmanı ile görüşmek için hizmet sunduğu birimlere gelmesi güç olabilmektedir. Bu durumda sosyal hizmet uzmanının ev ziyaretleri gerçekleştirerek ailenin değerlendirilmesinde kolaylaştırıcı olması, aileye güven vermesi, aileye yalnız olmadığını hissettirmesi ve aileye bu şekilde destek vermesi olanaklı olabilir.

### **Psikoeğitim**

Sosyal hizmet uzmanlarının ailelerle sosyal hizmet uygulamalarında gerçekleştirebileceği çalışmalardan biri psikoeğitim programlarının düzenlenmesidir. Psikoeğitim çalışmaları sırasında nadir hastalığın özellikleri, tedavi sürecinin nasıl olduğu, bu alanda sunulan hizmetlerin kapsamı ve bu hizmetlere nasıl erişim sağlanabileceği, hastalık ve buna bağlı sorunlarla başa çıkma becerilerinin nasıl kullanılabilceği ele alınabilir. Böylece aile üyelerinin nadir hastalığın ve tedavi sürecinin ne olduğunu anlamaları, psiksosyal yönden uyum ve başa çıkma mekanizmaları geliştirebilmeleri, sorun çözme kapasitelerinin artırılması, stresin azaltılması ve umut aşılması olanaklı olabilir. Böylece hem aile yılmazlığı hem de pozitif ruh sağlığı geliştirilebilir. Psikoeğitim çalışmaları aşağıdaki temel hizmet alanlarını kapsayabilir:

- **Bilgilendirici çalışmalar:** Nadir hastalık ve tedavisi hakkında aile üyelerinin bilgilendirilmesini sağlamak amacıyla gerçekleştirilebilir. Bu kapsamda konferanslar düzenlenebilir, afişler oluşturulabilir, küçük gruplar kurularak ailelere bilgiler sunulabilir. Aynı zamanda nadir hastalıklarla ilgili aile rehberleri oluşturulabilir. Bu rehberler ailenin gereksinim duyduğu sorulara yanıt verilmesi amacıyla kısa, öz ve doğru bilgileri içermelidir. Bu rehberler ailenin ulaşabilmesi amacıyla internet ortamında da paylaşılabilir.

- **Yeni Olumlu Davranışlar Geliştirmeye Yönelik Çalışmalar:** Kendine kendine yardım etme prensibine uygun olarak yürütülen bu çalışmalar nadir hastalığın ortaya çıkardığı koşulların yönetilmesine özgü davranışlar geliştirmeye odaklanmaktadır. Bu çalışmalar doğrultusunda nadir hastalığı bulunan çocuğa yardımcı olma ve ailenin hastalığı daha etkili yönetme kapasitelerinin arttırılması hedeflenmektedir.
- **Psikososyal yönden destekleyici çalışmalar:** Aile üyelerinin bir araya getirilmesi yoluyla duygu, deneyimlerini paylaşmaları, stresin azaltılması ve uyumun gerçekleştirilmesi sağlanabilir. Bu hizmet modeli aile üyelerinin sorunlarla başa çıkabilmek için duygusal kapasitelerini geliştirilmesini amaçlamaktadır.

### **Aile Danışmanlığı**

Aile danışmanlığı, sosyal hizmet uzmanlarının nadir hastalık deneyimi yaşayan ailelerle sosyal hizmet uygulamalarında gerçekleştirebileceği çalışmalardandır. Aile danışmanlığı sürecinde aile sisteminde (bu eş, ebeveyn ve kardeş alt sisteminde ve sosyal çevrelerindeki diğer bireylerle oluşturdukları sistemler olabilir) bulunan üyelerin karşılaştıkları sorunları ve çatışmaları çözebilmeleri, problem çözme ve başetme becerileri geliştirebilmeleri, aile üyelerinin birbirlerini daha iyi anlamaları, duygularını ve düşüncelerini açık ve net biçimde ifade edebilmeleri, farklı bakış açılarını görebilmeleri, beklentilerini ortaya koyabilmeleri ve birbirleri ile yapıcı bir diyalog geliştirebilmeleri mümkün olabilir.

Görüşmeler sırasında da ailelerin danışmanlık hizmetlerine gereksinim duydukları sıklıkla belirtilmiştir. Örneğin Bilinç Ailesi'nden anne bu gereksinimini şu şekilde ifade etmiştir: *“Bir hastanede sadece tıbbi şeyler olmamalı. Bir danışman olarak bizlere de bir gün vermeli. Biz o yönde takip edilmeliyiz. Ya da yol gösterilmeliyiz. Ya da sorunlarımız dinlenmeli. Ailede birbirimize karşı yaklaşımlarımız nasıl olmalı? Bir fikir verilmeli. Çünkü her aile yapısı çok farklı ve her aile güçlü olamıyor maalesef.”*

### **Aile Eğitim Programları**

Nadir hastalık deneyimi yaşayan ailelere yönelik hazırlanabilecek bir diğer program ise Aile Eğitim Programlarını içerebilir. Sosyal hizmet uzmanları aile eğitim programları hazırlayarak nadir hastalığı bulunan çocuğun anne ve babalarının ebeveyn olma ile ilişkili sorumluluklarını kazanmalarını desteklemek, aile sistemi içindeki bağları güçlendirmek, gerek nadir hastalığı bulunan çocuğun gerekse (varsa) kardeşlerin gelişimi hakkında aileyi bilgilendirmek, çocuğun bakımı hakkında öneriler sunmak, aileleri sahip oldukları haklar hakkında bilgilendirmek, aile üyeleri ve nadir hastalığı bulunan çocuk arasında olumlu ilişkiler kurulması için çalışmalar yapabilir.

Bu sayede hem nadir hastalığı bulunan çocuğun hem de varsa kardeşlerinin gelişimsel açıdan desteklenmesi olanaklıdır. Aile sisteminin karşılaşılabileceği sorunların çözümüne yönelik tedbirlerin alınması ve ailelerin bilgi düzeyinin artırılması bu sorunların çözümüne katkı verecektir. Aynı zamanda ailede farkındalık ve becerilerin kazanılmasıyla problemlerin çözümünde kullanılacak destek mekanizmalarının kurulması olanaklı olacaktır. Aile eğitim programları aynı zamanda aile sisteminin bütüncül ve güçlerine odaklı olarak ele alınması, aile yaşam döngüsünün farklı dönemlerinde yaşanabilecek sorunlar hakkında bilgi verilmesi, aile sağlığının korunması ve geliştirilmesi, ailenin yaşam kalitesinin artırılması gibi noktalarda da aile yılmazlığının artırılması için katkı sunacaktır.

### **Grupla Sosyal Hizmet Müdahalesi**

Sosyal hizmet uzmanları grupla sosyal hizmet müdahalesinin ilke ve tekniklerini ailelerle çalışma sürecinde kullanabilir. Bu süreçte aile sisteminin sıklıkla etkileşim kurduğu kök aile üyelerinin de katılımıyla grup çalışmaları gerçekleştirilebilir.

Grupla sosyal hizmet müdahalesi kapsamında çoklu aile grupları da kurulabilir. Çoklu aile grupları nadir hastalık tanısı alan kişilerin ve aile üyelerinin birden fazla (genellikle en fazla dört veya beş) aile sistemi bağlamında bir araya getirilmesiyle gerçekleştirilmektedir. Bu yöntem, nadir hastalığı anlayabilmek için bilgi paylaşımında bulunmak, aileler arasında sosyal destek sistemlerini geliştirmek, aile üyelerinin sorularına yanıt bulmalarını sağlamak, kaygıyı ve tükenmişliği azaltmak ve psikososyal uyumun sağlanmasına yardımcı olacak stratejileri geliştirmek amacıyla uygulanabilir. Ailelerin oluşturacağı bu büyük grup, kendine yardım grubu olarak nadir hastalık deneyimi sürecinde işlevine devam edebilir. Bu kapsamda Nadir Hastalık Destek Grupları oluşturularak terapötik etkileşim sağlayabilir. Görüşmeler sırasında da aileler çoklu aile grubu çalışmalarını işaret eden taleplerde bulunmuşlardır. Örneğin Dayanışma Ailesi'nden anne bu durumu şu şekilde ifade etmiştir: *“Biz nasıl başa çıkacağız? Bizi diğer ailelerle, bunu yaşamış ve daha ileri yaşlara gelmiş diğer ailelerle tanıştırmamız lazım. O aileler neler yaşadığını anlatmalı. Böyle bir imkân olsa... Çünkü kör gibi ilerliyoruz tamamen.”*

### **Bakım Yükünün Azaltılmasına Yönelik Hizmetler**

Nadir hastalıklar alanında primer bakım verme sorumluluğunun çoğunlukla annede olduğu bilinmektedir. Bu noktada annelerin bakım yükünün azaltılmasına yönelik destek mekanizmalarına gereksinimleri bulunmaktadır. Nadir hastalığı bulunan çocuğa bakım veren annelerin bakım yükünü nasıl azaltabileceği, sosyal destek kaynaklarına nasıl ulaşım, kullanabileceği ve yaşam kalitelerini nasıl arttırabilecekleri konusunda annelere eğitim ve danışmanlık verilebilir.



Bakım sağlayan annelerin yaşayabilecekleri sorunlar konusunda önceden bilgilendirilmeleri, baş etme stratejileri geliştirmeleri önemlidir. Sosyal hizmet uzmanları ev ziyareti yaparak annelerin sağlığını, bakım yükünü, yaşam kalitesini ve sosyal destek düzeyini belirli aralıklarla izleyebilir. Annelerin özbakımlarını (hem fiziksel hem psikososyal açılardan) sağlayabilmeleri için kendilerine zaman ayırmalarını sağlayacak bakım hizmeti veren kuruluşlardan yardım alınabilir. Böylece nadir hastalığı olan çocuk güvenli bir biçimde bakım almaya devam ederken, anneler de özbakımlarını sağlayabilirler.

### **Nadir Hastalıklar Danışma Hattının Kurulması**

Nadir Hastalıklar Destek Merkezi'nde ailelerin danışmaya yönelik gereksinimlerini karşılayacak bir yardım hattı kurulabilir. Bu yardım hattı Türkiye'nin her tarafından ulaşılabilen bir yapıda olabilir. Bu hatta hem tıbbi alanda soruların yanıtlanabilmesi için klinisyenler hem de psikososyal alanlardaki soruların yanıtlanabilmesi için sosyal hizmet uzmanları görevlendirilebilir.

Görüşmeler sırasında Dayanışma Ailesi'nden baba bu hattın gerekliliğini “...*çocuk çok ateşlendi, ne yapacağını bilemiyorsunuz. Bence o anda arayabileceğim, soruma yanıt alabileceğim, destek alabileceğim pratik bir hat olsa...*” sözleriyle ifade etmiştir.

### **Nadir Hastalıklarla İlgili Web Sayfalarının Hazırlanması**

Nadir Hastalıklar Destek Birimi'nin bir hizmeti olarak bir web sayfası ve sosyal medya hesabı oluşturulabilir. Ailelerin nadir hastalıklarla ilgili gereksinim duyduğu bilgiler bu sayfada yer alabilir. Bu bilgilerin oluşturulmasında farklı meslek elemanlarının katkısı gerekebilir. Sosyal hizmet uzmanı multidisipliner ekibin bir parçası olarak farklı meslek elemanları ile ilişki kurarak bu bilgilerin derlenmesini ve ailelere sunulması için hazırlanmasını sağlayabilir. Aileler bilgi ihtiyaçlarını bu yol ile sağlayabilirler.

Nadir hastalıklarla ilgili oluşturulacak bu çevrimiçi platformda ailelerin birbirleri ile tanışabilecekleri ve birbirlerine destek sunabilecekleri bir alan da yaratılabilir. Böylece ailelerin bir ağ oluşturması sağlanabilir.

### 6.2.2. Nadir Hastalıklarla İlgili Politikalar ve Yasalar Çerçevesinde Öneriler

Nadir hastalığı bulunan çocukların aile sistemlerinde yılmazlığı geliştirilmesi için makro boyutta politikalar ve yasalar çerçevesinde geliştirilmesi gereken yönere dair öneriler bu bölümde yer almaktadır. Bu önerileri sağlık politikaları ve sosyal politikalar bağlamında sıralamak olanaklıdır:

Nadir hastalığa sahip olan çocukların ailelerinin gereksinimlerinin karşılanmasında politikalar ve yasal düzenlemelere gereksinim duyulmaktadır. Sağlık politikaları kapsamında aşağıdaki öneriler verilebilir:

- Türkiye’de nadir hastalıklarla ilgili tanımın net olarak belirlenmediği görülmektedir. Bu kapsamda Türkiye’de nadir hastalıkların tanımlanmasında kullanılacak prevalansın belirlenmesi ve bu oranın ortaya konulmasının ardından Türkiye’de nadir hastalığa sahip olan kaç kişinin bulunduğunun tespit edilmesi önerilmektedir
- Türkiye’de doğrudan ‘nadir hastalıklara yönelik ulusal sağlık politikaları’ geliştirilmesine gereksinim bulunmaktadır. Bu kapsamda nadir hastalıklar ulusal sağlık politikasının geliştirilmesi, teşhis ve tedavi ile ilgili hükümlerin tüm nadir hastaları ve gereksinimleri karşılayacak biçimde düzenlenmesi önerilmektedir
- Nadir hastalığı olan çocukların ileri düzey uzmanlık gerektiren sınırlı sayıdaki sağlık kuruluşlarında sağlık hizmeti aldıkları göz önüne alındığında, bu alanda hizmet sunan sağlık kurum ve kuruluşları ile sağlık personelinin artırılması önerilmektedir. Aynı zamanda “nadir hastalıklar alanında uzmanlaşmış sağlık birimlerinin” oluşturulması ve ülke çapında yaygınlaştırılması önerilmektedir
- Sağlık Bakanlığı bünyesinde faaliyet gösteren “Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Dairesi Başkanlığı” tarafından sunulan hizmetlerin, nadir hastalıklar ile ilgili kısmının bağımsız bir yapıya dönüştürülerek çalışmalarına devam etmesi önerilmektedir
- Nadir hastalıkların büyük çoğunluğunun genetik geçişli olması bu hastalıkların çeşitli genetik müdahaleler ile ortaya çıkmadan önce belirlenebilmesini sağlamaktadır. Bu kapsamda tüp bebek uygulamaları gerçekleştirilmektedir. Ailedeki bireylerde nadir hastalıklar söz konusu olduğunda tüp bebek uygulamasının ücretsiz olarak aileye sağlanması önerilmektedir

- Nadir hastalıkların %80'inin genetik geçişli olduğu göz önüne alındığında, bu hastalıkların bazılarının önlenabilir olduğu görülmektedir. Bu kapsamda evlilik öncesi ücretsiz tarama programlarının kapsamının geliştirilmesi ve toplumda yaygınlaştırılması önerilmektedir. Aynı zamanda riskli durumlarda (akraba evlilikleri gibi) genetik danışmanlık hizmetlerinin ücretsiz olması ve yaygınlaştırılması önerilmektedir.
- Nadir hastalıkların büyük çoğunluğu çocukluk döneminde başlamaktadır. Bu kapsamda ücretsiz yenidoğan tarama programlarının kapsamının geliştirilmesi yoluyla nadir hastalıkların erken dönemde teşhis edilmesi önerilmektedir.
- Nadir hastalıklar alanında yürütülen yetim ilaç çalışmalarının ve bu alandaki diğer klinik uygulamaların desteklenmesi önerilmektedir.
- Evde sağlık hizmetlerine gereksinim duyan nadir hastalara sunulan hizmetlerin yaygınlaştırılmasının sağlanması önerilmektedir.
- Kronik nadir hastalıkların tümünün kronik hastalıklar listesine dahil edilmesi ve Çocuklar İçin Özel Gereksinim Raporu (ÇÖZGER) kapsamında kronik hastalıklar listesinde bulunan bu hastalıklar için raporun süresiz olarak devam etmesinin sağlanması önerilmektedir.
- ÇÖZGER raporunun düzenlenmesinde değerlendirme aşamasında sosyal hizmet uzmanlarının görev alması önerilmektedir. Böylece çocuk, çevresi içinde birey yaklaşımı ve çocuğun yüksek yararı ilkesi bağlamında değerlendirilerek ihtiyaçları çok yönlü biçimde tespit edilebilecektir.
- Sağlık politikalarının sosyal politikalar ve eğitim politikalarına entegre edilmesi önerilmektedir. Böylece Milli Eğitim Bakanlığı, Sağlık Bakanlığı, Aile Çalışma Sosyal Hizmetler Bakanlığı'nın ve üniversitelerin oluşturacağı protokollerle sorun ve gereksinimlerin belirlenmesi ve hizmetlerdeki koordinasyonun sağlanması olanaklı olacaktır.

Nadir hastalığa sahip olan çocukların ailelerinin gereksinimlerinin karşılanmasında sosyal politikaların geliştirilmesi gereklidir. Bu kapsamda aşağıdaki öneriler verilebilir:

- Politika oluşturma düzeyinde rol alan Türkiye Büyük Millet Meclisi'nde oluşturulan bazı nadir hastalıkları içeren komisyonun kapsamının genişletilmesi ve tüm nadir hastalıkları kapsayacak çalışmaların politika düzeyinde ele alınması önerilmektedir.
- Nadir hastalıkların aileler için ekonomik yükünün ağır olduğu göz önüne alındığında, yapılan sağlık harcamalarının geri ödeme sistemlerindeki kapsamının genişletilmesi, teşhis, tedavi, rehabilitasyon süreçlerinde ailenin gereksinim duyduğu hizmetlere ve tıbbi ürünlere (ilaç, gıda maddesi, medikal malzeme, medikal cihazlar vd. gibi) ulaşabilmesinin sağlanması önerilmektedir. Bu kapsamda, nadir hastalıklar için kullanılan ilaçların ruhsatlandırılma, fiyatlandırılma ve geri ödemesi süreçlerinin etkin biçimde yönetilebilmesi TİTCK ve SGK bünyesinde özelleşmiş birimlerin oluşturulması önerilmektedir.
- Nadir hastalıklar kimi zaman yeti yitimlerine ve engellilik durumlarına yol açabilmektedir. Bazen bu engeller fiziki açıdan görünmez biçimde olabilmektedir. Nadir hastalığı olan bireylerin damgalanmaması ve ayrımcılığa uğramaması için yasal düzlemde önlemlerin alınması önerilmektedir.
- Nadir hastalıklarla ilgili toplumsal düzeyde farkındalık yaratılması gereklidir. Bu bağlamda afişler, broşürler, seminerler, konferanslar, billboardlar ve kamu spotlarının hazırlanmasıyla farkındalığın artırılması sağlanabilir.
- Nadir hastalığı bulunan çocukların eğitim sürecinde desteklenmesini ve özel ihtiyaçlarının karşılanmasını sağlayacak politikalara gereksinim duyulmaktadır. Bu kapsamda gerek özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerinin sayısının ve niteliğinin artırılması gereklidir. Aynı zamanda devlet okullarında ve özel okullarda nadir hastalığı bulunan çocukların gereksinimlere yanıt verecek düzenlemelerin gerçekleştirilmesi önerilmektedir.
- Nadir hastalıkların okul sisteminde yeterince bilinmediği göz önüne alındığında öğretmenlerin, okul yöneticilerinin, öğrencilerin ve velilerin nadir hastalıklar konusunda farkındalıklarını arttırmak amacıyla hizmet içi eğitim ve seminer gibi çalışmalar planlanabilir.

- Okullarda nadir hastalığı bulunan çocukların özel gereksinimlerinin göz önüne alınması ve buna yönelik hizmetlerin geliştirilmesi amacıyla okul sosyal hizmeti uygulamalarının son derece önemli olduğu düşünülmektedir. Ancak bu mevcut uygulamalarda okul sosyal hizmetinin eksikliği dikkat çekmektedir. Aile sistemi için arabulucu, eğitici, yönlendirici, danışman gibi rolleri kapsamında hizmet sunacak sosyal hizmet uzmanlarına ihtiyaç bulunmaktadır. Okul sosyal hizmeti kapsamında sosyal hizmet uzmanlarının görev alması gerek aile sisteminin gerek nadir hastalığı bulunan çocukların gerekse okul sisteminin ihtiyaçlarına hizmet edecektir.
- Aile üyelerinin çocuklarının gelecek yaşamlarında hayatlarına nasıl devam edeceğine yönelik taşıdıkları kaygılar göz önüne alındığında, nadir hastalığı bulunan çocukların hem eğitimlerinin hem de istihdam süreçlerinin desteklenmesine yönelik politikaların geliştirilmesi önemli olmaktadır. Buradan hareketle nadir hastalığı bulunan çocukların ilgi ve yetenekleri doğrultusunda eğitimlerine ve istihdam edilmelerine yönelik politikalar geliştirilmelidir.
- Nadir hastalığı bulunan çocukların ailelerinin sosyalleşme gereksinimleri göz önüne alındığında, aile üyelerinin kendilerine zaman ayırmalarını desteklemek amacıyla çocuklarının bakımlarını sürdürebilecekleri ve çocuklarını kısa süreli olarak bırakabilecekleri gündüzlü hizmet kuruluşlarının artırılması önerilmektedir. Böylece bakım yükünün ve tükenmişliğin azaltılması yoluyla ailede yılmazlığın desteklenmesi sağlanabilecektir.
- Nadir hastalıklar alanında karşılaşılan sosyal sorunların çözümünde sivil toplum kuruluşlarının önemi göz önüne alındığında bu alanda yapılacak çalışmaların desteklenmesi önerilmektedir.

### 6.2.3. Gelecekte Yapılması Planlanan Çalışmalar İçin Öneriler

Nadir hastalıkların yaklaşık on bin farklı türü bulunmaktadır. Bu çalışmada kısıtlı sayıda nadir hastalık türü üzerinde durulmuştur. Aynı zamanda yalnızca çocuklarında nadir hastalık bulunan aileler çalışma kapsamına alınmıştır. Gelecekteki çalışmalarda hem fiziksel hem de psikososyal işlevselliği etkileme potansiyeli bulunan farklı nadir hastalıkları ve ailedeki diğer üyelerin nadir hastalığa sahip olduğu örneklemi içeren detaylı çalışmalar planlanabilir.

Çalışmada kardeş alt sistemi boyutunda kısıtlı bilgi edinme fırsatı bulunmuştur. Aile sisteminde nadir hastalığı bulunan çocuk dışında başka bir çocuğun bulunmamasından veya çocukların on beş yaşından küçük olması sebebiyle araştırmaya alınmamasından dolayı kardeş alt sistemindeki deneyimlere sınırlı düzeyde ulaşılmıştır. Gelecekteki çalışmalarda kardeşlerin deneyimleri derinlemesine olarak ele alınabilir.

Bu çalışma çekirdek aile üyelerini kapsamıştır. Ancak araştırma sonuçları kök aile üyelerinin çekirdek aile üzerinde çeşitli yönlerden etkisinin olduğunu bizlere göstermektedir. Gelecekteki çalışmalarda kök aile sistemindeki nadir hastalık deneyiminin nasıl yaşandığı ve bu hastalıkların kök ailedeki aile yılmazlığına olan etkisi ele alınabilir.

Bu çalışmada nadir hastalık deneyimi aile üyelerinin anlatıları ile anlaşılmaya çalışılmıştır. Gelecekteki araştırmalarda nadir hastalıklar alanında çalışan profesyonellerin bu hastalıklara ve hizmet sunum sistemlerine yönelik bakış açıları ele alınabilir.

### 6.3. ARAŞTIRMANIN AİLELERLE SOSYAL HİZMET UYGULAMALARINA KATKISI

Sosyal hizmet mesleğinin en önemli uygulama düzeylerinden biri şüphesiz ailelerle gerçekleştirilen müdahalelerdir. Ailelerle sosyal hizmet, “risk altındaki ailelerle çalışma kapsamında kullanılan şemsiye bir kavram” sunmaktadır. Ailelerle sosyal hizmet, “aile sisteminin yaşam boyu karşılaştıkları çeşitli sorunlar ve bu sorunlar nedeniyle ortaya çıkan stresörlere yanıt geliştirebilmeleri, problem çözebilmeleri, ailenin duygusal ve gelişimsel gereksinimlerini yetkin bir biçimde karşılaması, ailenin günlük yaşamını etkili ve doyurucu bir şekilde sürdürebilmesine katkı sunmak” amacıyla gerçekleştirilmektedir (Duyan, 2012: 265; Turan, 2012: 122).

Sosyal hizmet uzmanları hem dünyada hem de Türkiye’de ailelerle sosyal hizmet uygulamalarını pek çok alanda gerçekleştirmektedir. Örneğin, sosyal hizmet uzmanları sağlık kuruluşlarındaki tıbbi sosyal hizmet uygulamaları sırasında veya sosyal hizmet merkezlerinde yaptıkları çalışmalar sırasında ailelerle sosyal hizmet uygulamalarını gerçekleştirebilmektedir. Bu açıdan ailelerle sosyal hizmetin pek çok sosyal sorun ile kesiştiği etkileşim alanlarının olduğunu söylemek olanaklıdır.

Bu çalışma, aile sistemini bir bütün olarak odağına almaktadır. Bu odak, aileyi hem bir bütün olarak görmekte hem de aileyi oluşturan alt sistemlerin birbiri ve bütüncül olarak sistem ile olan ilişkisini kapsamaktadır. Çalışma aile sisteminin nadir hastalık gibi yüksek derecede stres yaratma potansiyeli bulunan bir yaşam olayı karşısındaki tepkilerini, geliştirdikleri yanıtları, sorun çözebilmeye ilişkin becerilerini, bu süreçte ailenin hem yapısal hem de işlevsel yönlerden nasıl etkilendiğini, ailenin nadir hastalık deneyimi sürecinde kurduğu bağlantıları, etkileşimleri ve ilişkileri bir bütün olarak değerlendirmektedir. Bu yönüyle bu çalışma, sosyal hizmet uygulamaları ve sosyal hizmet teorisi açısından sistem kuramıyla ilişkilidir. Aile üyelerinin birinde meydana gelen değişimin diğer aile üyelerini de etkilediği sistem yaklaşımından gelen çerçeve bu bağlamda kanıta dayalı bilgi üretmede bize katkı sağlamıştır. Aynı zamanda oluşturduğu bu kanıta dayalı bilgilerle sistem kuramına da katkı vermiştir.

Bu çalışmanın ailelerle sosyal hizmet uygulamalarına katkısının önemli olduğu bir diğer alan ise kullandığı temel yaklaşım olan aile yılmazlığı çerçevesidir. Aile yılmazlığı, aile sisteminin yaşadığı güçlüklerle yanıt verebilme, sorun çözebilme, sistemin dengesini koruma ve yeniden önceki işlevsel haline dönebilme gücünü sağlamaktadır.

Bu açıdan bu yaklaşım sosyal hizmet mesleğinin önemli ve nihai amaçlarından biri olan güçlendirme prensibi ile yakından ilişkidir. Nadir hastalığı olan çocukların ailelerinin güçlendirilmesini amaçlayan ailelerle sosyal hizmet uygulamalarında aile yılmazlığı çerçevesinin kullanılması ile bu hedefe ulaşılabileceği düşünülmektedir.

Bu çalışma kapsamında aile yılmazlığını etkileme durumunun yordanması açısından pozitif ruh sağlığı ile ilgili bileşenler ele alınmıştır. Pozitif ruh sağlığının iyilik halinin yalnızca bir psikopatolojinin varlığından öte genel ruhsal iyilik halinin değerlendirilmesi gerektiğini ortaya koyan çerçevesi, aile sistemini incelerken bize medikal modelin sınırlarını aşmamızı sağlamıştır. Bu bakış açısı ailede ruh sağlığının değerlendirilmesi yönünde literatüre katkı sunmuştur.

Nadir hastalıklar alanında yapılan çalışmalarda daha çok tıp bilimlerinin ilgilendiği bir konu olmuştur. Aynı zamanda nadir hastalığı olan bireylerin ve ailelerin yaşamlarında meydana gelen değişimlerin neleri kapsadığı konusu özellikle ulusal alanyazında kısıtlı olarak yer almaktadır. Bu çalışma, ailedeki nadir hastalık deneyiminin nasıl yaşandığını çok boyutlu olarak ele alan ilk çalışmalardan birini oluşturmaktadır. Bu açıdan bu çalışma nadir hastalık tanısı almış çocuklar ve aileleriyle yapılabilecek sosyal hizmet uygulamaları konusunda literatüre katkı sunmuştur. Çalışma kapsamında ortaya konulan “Çocuğunda Nadir Hastalık Bulunan Aile Sistemlerinde Aile Yılmazlığını Güçlendirme Modeli” ise bu alandaki özgün katkılardan en önemlisini oluşturmaktadır. Ailelerle sosyal hizmet uygulamalarının çoğunlukla ‘aile danışmanlığı, aile eğitimi ve savunuculuk faaliyetleri’ çerçevesinde yapıldığı (Duyan ve Özgür Bayır, 2016: 56) göz önüne alındığında bu çalışmanın sunduğu modelin bu kapsamdaki uygulamalara yanıt verebilmesi açısından örnek olduğu söylenebilir.

Bu çalışmanın özgün taraflarından bir diğeri ise savunuculuk kapsamını içermektedir. Nadir hastalıklara ilişkin farkındalık düzeyinin düşün olduğu bilinmektedir. Aynı zamanda bu alandaki çalışmalar ve hizmetler kısıtlıdır. Bu konuda farkındalık yaratmak ve ailelerin ‘sesini duyurmak’ gibi motivasyonları bulunan bu çalışma, özellikle savunuculuk anlamında düşünüldüğünde nadir hastalığı olan kişilerin gereksinim duydukları hizmetleri sosyal hizmet bakış açısıyla ortaya koyması bakımından başlı başına savunuculuk işlevini yerine getirmektedir. Çalışmanın ailelerle sosyal hizmet uygulamalarına olan başka bir katkısı ise babaların deneyimlerini ele almamıza fayda sağlayan derinlemesine görüşmeler olmuştur. Literatürdeki çalışmalar genellikle geleneksel bakım verme rolleri nedeniyle annelerin katılımının daha yoğun görüldüğü çalışmalardan oluşmaktadır. Bu çalışmanın nitel kısmında ailelerin tümünde babalar görüşmelere katılmış ve deneyimlerini paylaşmıştır. Bu açıdan, babaların gözünden nadir hastalık deneyimi hakkında bilgi edinme fırsatı sağlanmıştır.



#### 6.4. ARAŞTIRMANIN TIBBİ SOSYAL HİZMET UYGULAMALARINA KATKISI

Bu çalışma ailelerle sosyal hizmet uygulamalarını olduğu kadar tıbbi sosyal hizmet uygulamalarına da katkı sunmaktadır. Tıbbi sosyal hizmet, “hastalıkların tanı, teşhis ve tedavi sürecinde hastayı ve etkileşimde olduğu sosyal çevresindeki bireyleri etkileyen psikososyal ve ekonomik sorunların çözülmesi amacıyla sosyal hizmet müdahalesi yöntemlerinin kullanıldığı bir alan” olarak tanımlanmaktadır (NASW, 2016). Türkiye’de yürürlükte olan Tıbbi Sosyal Hizmet Uygulama Yönergesine (2011) göre ise tıbbi sosyal hizmet: “*Ayakta ya da yatarak tedavi gören hastaların tıbbi tedaviden etkili bir şekilde yararlanması, sosyal sağlığının korunması ve geliştirilmesi, tedavi sürecinde hastanın ailesi ve çevresi ile ilişkilerinin düzenlenmesi, psiko-sosyal ve sosyo-ekonomik sorunlarının çözümlenerek sosyal işlevselliğini yeniden kazanması amacıyla yürütülen sosyal hizmet uygulamasını*” içermektedir.

Sosyal hizmet uzmanları hastalık deneyimi doğrultusunda hastalığı bulunan bireye ve ailesine yönelik sosyal hizmet müdahalelerini çeşitli kurum ve kuruluşlarda (ki bunlar genellikle sağlık kuruluşlarını kapsar) gerçekleştirmektedir. Bu noktada nadir hastalık deneyimi hem tıbbi yönlerden (hastalığın semptomları gibi) hem psikososyal yönden hem de ekonomik yönlerden çeşitli sorunlar yaratmaktadır. Tıbbi sosyal hizmet alanında çalışan sosyal hizmet uzmanlarının bu sorun ve gereksinimlerinin neler olduğuna ve bunlara yönelik ne tür müdahaleler geliştirilebileceğine yönelik kavrayış bu çalışma yoluyla elde edilebilir. Bu açıdan bu çalışmanın nadir hastalığı bulunan çocuğa ve ailesine yönelik sunulacak hizmetlerde kanıta dayalı bilgi ürettiği söylenebilir.

Tıbbi sosyal hizmet uygulamaları biyo-psiko-sosyal yaklaşım çerçevesinde yürütülmektedir. Bu çok boyutlu yaklaşım bireyin çevresi içinde değerlendirilmesini ve tıbbi sosyal hizmet alanında işlev gösteren sosyal hizmet uzmanlarının interdisipliner bir ekibin parçası olmasını gerektirmektedir. Bu çalışmada bu üç bileşen kapsamında bir değerlendirme sunulmaktadır. İlk olarak nadir hastalığı bulunan çocuğun ve aile sisteminin biyo-psiko-sosyal alanlarda yaşadığı deneyimler, sorun ve gereksinimler belirlenmiştir. İkinci olarak aile sisteminin çevresi içinde değerlendirilmesine yönelik ailenin kurduğu ilişkiler, bağlantılar, etkileşim örüntüleri ve kaynakların neler olduğu araştırılmıştır. Son olarak ise özellikle tıbbi sosyal hizmet uygulamalarında sosyal hizmet uzmanlarının multidisipliner ekiplerde yer almasından dolayı bu ekipte ne tür faaliyetler gösterdikleri ve gösterebilecekleri üzerinde durulmuştur. Bu yönüyle bu çalışma tıbbi sosyal hizmet uygulamalarında ailelerle yürütülebilecek müdahalelerin kapsamını belirlemek amacıyla çok yönlü bir oryantasyon sağlamıştır.

### 6.5. ARAŞTIRMANIN SOSYAL HİZMET KURAMINA KATKISI

Bu çalışmanın sosyal hizmet kuramına katkısı iki yönden olmuştur. Bunlardan birincisi çalışmada nadir hastalığa sahip olan çocuğun ailesinin aile yılmazlığı çerçevesinden anlaşılmaya çalışılması; ikincisi ise ruh sağlığını yalnızca bir psikopatolojinin olmamasıyla değerlendirmeyen pozitif ruh sağlığı yaklaşımının aile sistemi bağlamında kullanılmasıdır.

Sosyal hizmet kuramları bağlamında aile ile yapılan çalışmalara bakıldığında, bu çalışmaların aile sisteminde yaşanan sorunları çözmek, ailenin başetme kapasitesini arttırmak, stres yaratan yaşam olayları karşısında esnekliklerini koruyabilmek gibi amaçlarla gerçekleştirildiği görülmektedir. Bu noktada ailelerle sosyal hizmet uygulamalarının nihai amacının aile sistemini güçlendirmek olduğu söylenebilir. Bu çalışmada kullanılan aile yılmazlığı çerçevesi de bu amaç doğrultusunda yola çıkmaktadır. Aile yılmazlığı çerçevesi, aile sisteminin karşılaştığı stresörler, krizler ve aile yaşam döngüsünü etkileme potansiyeli taşıyan yaşam olayları karşısında aile sisteminin dengesini yeniden kurabilmesini öneren bir yaklaşım sunmaktadır. Bu çalışmada nadir hastalık gibi önemli bir stresör (ki bu durum kimi zaman ailede krizlere sebep olmaktadır) karşısında ailenin ne tür tepkiler verdiği, bu stresör karşısında nasıl bir yanıt geliştirdiği ve ailenin yeniden eski haline dönebilmesi ele alınmıştır. Bu doğrultuda bu saha çalışması aileler hakkında önemli bilgiler getirmektedir. Buradan hareketle bu çalışma nadir hastalık deneyiminin aile yılmazlığı çerçevesinden aileyi nasıl etkilediğine ve olumsuz etkilerin ortadan kaldırılmasına yönelik bir model sunmuştur. Araştırma sonuçlarına dayalı olarak aile sisteminin nadir hastalık deneyimi karşısında organizasyonel kalıpları ve bağlantıları, iletişim süreçleri ve inanç sistemleri olarak sınıflandırılan üç temel özelliği tanımlanmıştır. Çalışmada yer alan model önerisi kısmında tartışılan bu özelliklerin belirtilmesi, aile sisteminde yılmazlığın sağlanmasında ve aile sisteminin güçlendirilmesinde ilave bir katkı sağlamıştır.

Çalışmanın ilgili literatüre önemli bir diğer kuramsal katkısı ise ruh sağlığını yalnızca bir psikopatolojinin mevcut olmasıyla değerlendirmeyen (medikal modele işaret eden bu yaklaşımın ötesine geçen) pozitif ruh sağlığı yaklaşımının aile sistemi bağlamında kullanılması olmuştur. Pozitif ruh sağlığı yaklaşımı çeşitli stresörler karşısında iyi oluş halini (refah) sürdürülebilme, başa çıkabilme, yılmazlık özellikleri gösterme gibi bileşenleri içermektedir. Bu çalışmada nadir hastalık deneyimi karşısında aile sistemine pozitif ruh sağlığı çerçevesinden bakılarak aile üyelerinin potansiyellerinin nasıl farkına vardığı, stres durumlarıyla nasıl baş ettiği, karşılaştıkları sorunları nasıl çözdüğü ve nasıl başa çıktığı ele alınmıştır.

Literatürde hem nadir hastalıkları hem de pozitif ruh sağlığı bileşenlerini aile sistemi bağlamında inceleyen çalışmaların kısıtlı olduğu göz önüne alındığında, yüksek derecede stres yaratan nadir hastalık deneyiminin pozitif ruh sağlığı bileşenleriyle bu çalışmada ele alınmasının ve sahadan bilgilerin kuramsal düzleme aktarılmasının literatüre önemli katkılar sunduğu düşünülebilir.

### 6.6. ARAŞTIRMANIN METODOLOJİK KATKISI

Bu araştırma hem nitel hem de nicel metodolojinin bir arada kullanılmasıyla yürütülen karma yöntem deseni çerçevesinde gerçekleştirilmiştir. Creswell'in (2008) de belirttiği gibi karma yöntem metodolojisi hem nitel hem de nicel araştırma desenlerinin avantajlarını kullanabilmesi açısından fayda sağlamıştır. Bu yaklaşımın kullanılmasıyla nadir hastalık deneyimi karşısında aile sisteminin çok yönlü olarak anlaşılmasına ilişkin çoklu veri elde etmek mümkün olmuştur. Bu sayede mevcut olgu daha iyi anlaşılmalı ve sorulara daha detaylı yanıt aranmaya çalışılmıştır.

Bu çalışma metodolojik yönden hem betimleyici (tanımlayıcı) hem de keşfedici amaçlar çerçevesinde gerçekleştirilmiştir. Nadir hastalık deneyiminin aile sistemine olan etkilerinin özellikle ulusal alanyazında kısıtlı olduğu göz önüne alındığında, bu çalışma fenomeni doğru ve sistematik olarak tanımlamayı amaçladığı ve bu konuda kısıtlı olan bilgi birikimini geliştirmeye çalıştığı gibi yönlerden özgünlük taşıdığı söylenebilir.

Çalışmada karma yöntem çerçevesinde açıklayıcı sıralı desen yaklaşımı kullanılmıştır. Bu yolla iki farklı etkileşimli süreçte gerçekleştirilen araştırmada ilk olarak nicel boyut gerçekleştirilmiştir. Burada elde edilen sayısal verilerin toplanması ve analiz edilmesiyle nitel boyuta geçilmiştir. Nitel boyutta oluşturulan veriler ise nicel kısımda ortaya konulan değişkenler arasındaki ilişkilerin derinlemesine incelenmesini sağlamıştır. Nitel boyutta fenomenolojik yaklaşımın kullanılması yoluyla nadir hastalık deneyiminin aile sisteminde nasıl algılandığı, aile üyelerinin bu süreçte ne tür deneyimlere sahip olduğu ve hangi duyguların deneyimlendiği gibi sorular gerçekleştirilen derinlemesine görüşmelerle yanıtlanmaya çalışılmıştır. Bu yanıtlar aile üyelerinin yaşantılarının ve deneyimlerinin kendi anlatıları üzerinden inşa edilmesiyle yorumlanmıştır. Buradan hareketle nadir hastalık fenomeninin aile sistemine olan etkisi, aile yılmazlığı çerçevesi esas alınarak derinlemesine kavranmaya çalışılmış ve beklenmedik bulguların nedenlerinin açıklanmasında fikir çeşitliliğinin yaratılması sağlanmıştır. Böylece derinlikli bilgiler elde edilmiş ve aile üyelerinin deneyimleri ortaya konulmuştur.

Çalışma kapsamında ailelerin deneyimlerinin, gereksinimlerinin ve yaşadıkları problemlerinin onlara sorularak ortaya konulması ise hizmetlerin planlanması noktasında yol gösterici olmuştur. Araştırmanın bu yönü ile hem nadir hastalıklar hem de diğer kronik hastalıklar alanında yapılacak psikososyal yöndeki diğer çalışmalara metodolojik açıdan örnek teşkil edeceği düşünülmektedir.

### KAYNAKÇA

- Aksu, B. (2019). Rare Disease and Orphan Drug Situations in Turkey and around the World. *Aurum Journal of Health Sciences*, 1(2), 95-109 .
- Allotey, P. A., Allotey-Reidpath, C. D., & Reidpath, D. D. (2018). Health systems implications of rare genetic conditions in low-and middle-income countries: a case study approach. *Critical Public Health*, 28(2), 248-252.
- American Psychological Association (APA). (2015). The Road to Resilience. <http://www.apa.org/helpcenter/road-resilience.aspx>
- Anderson M, Elliott E, Zurynski Y. (2013). Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet journal of rare diseases*, 8(1), 22.
- Anderson, M., Elliott, E. J., & Zurynski, Y. A. (2013). Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet journal of rare diseases*, 8(1), 1-9.
- Applebaum, A. J., Polacek, L. C., Walsh, L., Reiner, A. S., Lynch, K., Benvengo, S., ... & Diamond, E. L. (2020). The unique burden of rare cancer caregiving: caregivers of patients with Erdheim–Chester disease. *Leukemia & Lymphoma*, 1-12.
- Arı, M. E., Yoldaş, T., Örün, U. A., & Karademir, S. (2019). Çocuklarda idiyopatik dilate kardiyomyopati: Prognostik belirteçler. *Türk Kardiyoloji Derneği Arşivi*, 47(3), 207-215.
- Aronson, J. K. (2006). Rare diseases and orphan drugs. *British Journal of Clinical Pharmacology*, 61(3), 243-245.
- Arslan, K. (2020). *Otizimli Çocuğu Olan Ailelerin Dayanıklılıđına Etki Eden Faktörlerin İncelenmesi*. Hacettepe Üniversitesi, Sosyal Bilimler Enstitüsü, Sosyal Hizmet Doktora Tezi. Ankara
- Arslantatar, İ. (2020). *Duchenne Musküler Distrofili Hastalarına Bakım Veren Aile Üyelerinin Bakım Yükü ve Yılmazlık Düzeyleri Arasındaki İlişki*. Hacettepe Üniversitesi, Sosyal Bilimler Enstitüsü, Sosyal Hizmet Anabilim Dalı. Yüksek Lisans Tezi. Ankara
- Aslantürk, H. & Saruç, S. (2019). Specialized Social Services Offered To Individuals Living With Rare Disease In The World Comparison With Turkey. In International Congress on Politic, Economic and Social Studies. <http://registericpess.org/index.php/ICPESS/article/view/1586>

- Aslantürk, H., Derin, M., & Arslan, S. (2019). Nadir Hastalıkların Aileler Üzerindeki Psiko-Sosyal, Fiziksel Ve Ekonomik Etkileri. *Tıbbi Sosyal Hizmet Dergisi*, 1(14), 80-94.
- Avrupa Komisyonu. (2005). *Green Paper: Improving the Mental Health of the Population. Towards a Strategy on Mental Health for the European Union*. Brussels, Belgium: European Commission.
- Aymé, S., Kole, A., & Groft, S. (2008). Empowerment of patients: lessons from the rare diseases community. *The Lancet*, 371(9629), 2048-2051.
- Aytch, L. S., Hammond, R., & White, C. (2001). Seizures in infants and young children; An exploratory study of family experiences and needs for information and support. *Journal of Neuroscience Nursing*, 33(5), 278.
- Barnhill, L. R. (1979). Healthy family systems. *Family Coordinator*, 28, 94–100.
- Barry, M. M. (2009). Addressing the determinants of positive mental health: concepts, evidence and practice. *International Journal of Mental Health Promotion*, 11(3), 4-17.
- Baumbusch, J., Mayer, S., & Sloan-Yip, I. (2018). Alone in a crowd? Parents of children with rare diseases' experiences of navigating the healthcare system. *Journal of Genetic Counseling*, 1-11.
- Becvar, D. S. (2012). *Handbook of family resilience*. Springer Science & Business Media.
- Berman, J. J. (2014). *Rare diseases and orphan drugs: keys to understanding and treating the common diseases*. New York: Academic Press.
- Bigbee, J. L. (1992). Family stress, hardiness, and illness: A pilot study. *Family Relations*, 41, 212–217.
- Black, K., & Lobo, M. (2008). A conceptual review of family resilience factors. *Journal of Family Nursing*, 14(1), 33-55.
- Boat, T. F., & Field, M. J. (2011). *Rare diseases and orphan products: Accelerating research and development*. New York: National Academies Press.
- 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.
- Bonanno, G. A. (2004). Loss, trauma, and human resilience: Have we underestimated the human capacity to thrive after extremely aversive events?. *American psychologist*, 59(1), 20-28.

- Boss, P., Dahl, C. M., & Kaplan, L. (1996). *The use of phenomenology for family therapy research: The search for meaning*. In D. H. Sprenkle & S. M. Moon (Eds.), *Research methods in family therapy* (p. 83–106). New York: The Guilford Press.
- Braun, M., Farag-El-Massah, S., Xu, K., & Cote, T. (2010). Emergence of orphan drugs in the United States: a quantitative assessment of the first 25 years. *Nature Reviews Drug Discovery*, 9, 519-522.
- Brewer, H. M., Eatough, V., Smith, J. A., Stanley, C. A., Glendinning, N. W., & Quarrell, O. W. (2008). The impact of Juvenile Huntington's disease on the family: the case of a rare childhood condition. *Journal of health psychology*, 13(1), 5-16.
- Bruce, J. E. (2009). *Family Quality of Life in Families of Children with Phelan-McDermid Syndrome: A Rare Genetic Disability* (Doctoral dissertation, McGill University).
- Bruns, D., & Foerster, K. (2011). 'We've been through it all together': supports for parents with children with rare trisomy conditions. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55(4), 361-369.
- Budyck, K., Helms, T. M., & Schultz, C. (2012). How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient–physician interaction. *Health policy*, 105(2-3), 154-164.
- Bülbül, S. (2019). Çocukluk Dönemi Nadir Hastalıkları: Mevcut Durum, İzlem Özellikleri ve Tedavi Yaklaşımları. Ö. İnce, & M. D. Pak (Eds.), *Tüm Yönleriyle Nadir Hastalıklar içinde* (s. 53-60). Ankara: Nobel Akademik Yayıncılık.
- Bülbül, S. (2019). Çocukluk Dönemi Nadir Hastalıkları: Mevcut Durum, İzlem Özellikleri Ve Tedavi Yaklaşımları. Ö. İnce & M. D. Pak (Eds.), *Tüm Yönleriyle Nadir Hastalıklar içinde* (s.53-76). Ankara: Nobel Akademik Yayıncılık. 53-76.
- Cacioppo, C. N., Chandler, A. E., Towne, M. C., Beggs, A. H., & Holm, I. A. (2016). Expectation versus reality: the impact of utility on emotional outcomes after returning individualized genetic research results in pediatric rare disease research, a qualitative interview study. *PLoS One*, 11(4), e0153597.
- Cardinali, P., Migliorini, L. ve Rania, N. (2019). İtalya'da nadir hastalıkları olan çocukların babalarının ve annelerinin bakıcılık deneyimleri: zorluklar ve sosyal destek algıları. *Psikolojide Sınırlar*, 10, 1780.
- Carney, P. & Parr, M. (2014). Resilient, Active, and Flourishing: Supporting Positive Mental Health and Well-Being in School Communities. *Eur Child Adolesc Psychiatry*, 25, 459–466

- Carpenter, D. M., DeVellis, R. F., Hogan, S. L., Fisher, E. B., DeVellis, B. M., & Jordan, J. M. (2011). Use and perceived credibility of medication information sources for patients with a rare illness: differences by gender. *Journal of health communication, 16*(6), 629-642.
- Cheng, A. & Xie, Z. (2017). Challenges in orphan drug development and regulatory policy in China. *Journal of Rare Diseases, 12* (13), 1-8.
- Coffey, J. S. (2006). Parenting a child with chronic illness: a metasynthesis. *Pediatric nursing, 32*(1), 51-59.
- Coyle, D., Bell, C. M., Clarke, J. T., Evans, G., Gadhok, A., Martin, J., ... & Winqvist, E. (2013). Application of operations research to funding decisions for treatments with rare disease. In *Operations Research and Health Care Policy* (pp. 281-294). Springer, New York, NY.
- Cresswell, J. (2014). *Research design*. Thousand Oaks: Sage publications.
- Crowe, A. L., McKnight, A. J., & McAneney, H. (2019). Communication needs for individuals with rare diseases within and around the healthcare system of Northern Ireland. *Frontiers in public health, 7*, 236.
- Currie, G., & Szabo, J. (2019). "It is like a jungle gym, and everything is under construction": The parent's perspective of caring for a child with a rare disease. *Child: care, health and development, 45*(1), 96-103.
- Currie, G., & Szabo, J. (2020). Social isolation and exclusion: the parents' experience of caring for children with rare neurodevelopmental disorders. *International journal of qualitative studies on health and well-being, 15*(1), 1725362.
- Cutrona, C. E., & Suhr, J. A. (1992). Controllability of stressful events and satisfaction with spouse support behaviors. *Communication research, 19*(2), 154-174.
- Çalık Var, E., & Kılıç Ceyhan, E. (2016). Ruh Sağlığı Alanında Kanıta Dayalı Sosyal Hizmet Uygulamaları. *Journal of International Social Research, 9*-42.
- Dahl, C. M., & Boss, P. (2005). The use of phenomenology for family therapy research. *Research methods in family therapy, 2*, 63-84.
- Dawkins, H. J., Draghia-Akli, R., Lasko, P., Lau, L. P., Jonker, A. H., Cuttillo, C. M., & Kaufmann, P. (2018). Progress in rare diseases research 2010–2016: an IRDiRC perspective. *Clinical and translational science, 11*(1), 11-20.



- Dharssi, S., Wong-Rieger, D., Harold, M., & Terry, S. (2017). Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs. *Orphanet journal of rare diseases*, 12(1), 1-13.
- DİSK/GENEL-İŞ (2019). *Türkiye’de Kadın Emeği Raporu*. Emek Araştırmaları. <http://cloudsdomain.com/uploads/dosya/19265.pdf> (25.5.2020).
- Dogba, M. J., Rauch, F., Tre, G., Glorieux, F. H., & Bedos, C. (2014). Shaping and managing the course of a child's disease: Parental experiences with osteogenesis imperfecta. *Disability and Health Journal*, 7(3), 343-349.
- Doguc, E. (2017). Orphan Drugs (Drugs Used in Rare Diseases) Situations in Turkey and in the World. *Health Care Academician Journal*, 4(3), 196-201.
- Doyle, M. (2015). Peer support and mentorship in a US rare disease community: findings from the Cystinosis in emerging adulthood study. *The Patient-Patient-Centered Outcomes Research*, 8(1), 65-73.
- Doyle, M., & Werner-Lin, A. (2016). Family strategies for living with rare disease: the experience of cystinosis. *Journal of the Society for Social Work and Research*, 7(3), 547-567.
- Drummond, M. F., Wilson, D. A., Kanavos, P., Ubel, P., & Rovira, J. (2007). Assessing the economic challenges posed by orphan drugs. *International Journal of Technology Assessment in Health Care*, 23(1), 36-42.
- Duffy L. (2011). Parental coping and childhood epilepsy: the need for future research. *Journal of Neuroscience Nursing*, 43(1), 29e35.
- Duvall, E. M. (1957). *Family development*. Philadelphia, PA: Lippincott.
- Duyan, V. (2003). Sosyal hizmetin işlev ve rolleri. *Toplum ve Sosyal Hizmet*, 14(2), 1-22.
- Duyan, V. (2012). *Sosyal Hizmet: Temelleri, Yaklaşımları, Müdahale Yöntemleri*. Ankara: Sosyal Hizmet Uzmanları Derneği Yayınları.
- Duyan, V., & Özgür Bayır, Ö. (2016). *Sosyal Hizmete Giriş; Öğrenciler ve Uygulayıcılar İçin Bir Rehber*. Ankara: Sosyal Çalışma Yayınları.
- Dündar, M., & Karabulut, Y. (2010). Türkiye’de Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar; Medikal ve Sosyal Problemler. *Erciyes Tıp Dergisi*, 32(3), 195-200.
- Dünya Sağlık Örgütü. (2001a). *Mental Health: New Understanding, New Hope*. The World Health Report.

- Dünya Sağlık Örgütü. (2001b). *Strengthening mental health promotion. Fact Sheet n° 220*. Geneva: World Health Organization.
- Dünya Sağlık Örgütü. (2002). *Prevention and Promotion in Mental Health*. Geneva, Switzerland: World Health Organization.
- Dünya Sağlık Örgütü. (2004). *Promoting Mental Health: Concepts, Emerging Evidence, Practice. Summary Report: A report of the World Health Organization, Department of Mental Health and Substance Abuse in collaboration with the Victorian Health Promotion Foundation and the University of Melbourne*. Geneva, Switzerland: World Health Organization.
- Dünya Sağlık Örgütü. (2019). *Data repository Reports Country statistics Map gallery Standards World Health Statistics 2019: Monitoring health for the SDGs*. Geneva: Dünya Sağlık Örgütü.
- Dyer, J. G., & McGuinness, T. M. (1996). Resilience: Analysis of the concept. *Archives of psychiatric nursing, 10*(5), 276-282.
- Earvolino-Ramirez, M. (2007). Resilience: A concept analysis. In *Nursing forum* (Vol. 42, No. 2, pp. 73-82). Malden, USA: Blackwell Publishing Inc.
- Eatough, V., Santini, H., Eiser, C., Goller, M. L., Krysa, W., Paduanello, M., ... & Weille, K. L. (2013). The personal experience of parenting a child with juvenile Huntington's disease: perceptions across Europe. *European Journal of Human Genetics, 21*(10), 1042-1048.
- Eatough, V., Santini, H., Eiser, C., Goller, M. L., Krysa, W., Paduanello, M., ... & Smith, J. A. (2013). The personal experience of parenting a child with juvenile Huntington's disease: perceptions across Europe. *European Journal of Human Genetics, 21*(10), 1042-1048.
- Elliott, E. J., & Zurynski, Y. A. (2015). Rare diseases are a 'common' problem for clinicians. *Australian family physician, 44*(9), 630-633.
- Ellis, B. J., Bianchi, J., Griskevicius, V., & Frankenhuis, W. E. (2017). Beyond risk and protective factors: An adaptation-based approach to resilience. *Perspectives on Psychological Science, 12*(4), 561-587.
- Epstein, N. B., Baldwin, L. M., & Bishop, D. S. (1983). The McMaster family assessment device. *Journal of marital and family therapy, 9*(2), 171-180.

- Ergüven, M., Tekin, E., Yılmaz, Ö., & Yıldız, N. (2007). Sistemik lupus eritematozus vakalarında klinik prezantasyon ve laboratuvar bulgularının değerlendirilmesi. *Çocuk Dergisi*, 7(4), 240-246.
- Ertan, A. (2019). Nadir Hastalıkların Adli Tıp Yönünden Değerlendirilmesi. Ö. İnce & M. D. Pak (Eds.), *Tüm Yönleriyle Nadir Hastalıklar içinde* (s. 255-263). Ankara: Nobel Akademik Yayıncılık.
- EURORDIS. (2009a). *The voice of 12,000 patients. Experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and Care in Europe: EURORDIS.*
- EURORDIS. (2009b). What is a rare disease? Eurordis: [https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact\\_Sheet\\_RD.pdf](https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact_Sheet_RD.pdf), Erişim tarihi: 17.03.2020
- Falissard, B. (2016). Positive Mental Health—What Is It, How Is It Recognized, and Can It Be Achieved?. In *Positive Mental Health, Fighting Stigma and Promoting Resiliency for Children and Adolescents* (pp. 3-13). Academic Press.
- Fidika, A., Salewski, C., & Goldbeck, L. (2013). Quality of life among parents of children with phenylketonuria (PKU). *Health and quality of life outcomes*, 11(1), 1-9.
- Fisher, H. R. (2001). The needs of parents with chronically sick children: a literature review. *Journal of advanced nursing*, 36(4), 600-607.
- Fletcher, D., & Sarkar, M. (2016). Mental fortitude training: An evidence-based approach to developing psychological resilience for sustained success. *Journal of Sport Psychology in Action*, 7(3), 135-157.
- Ford, S., O'Driscoll, M., & MacDonald, A. (2018). Living with Phenylketonuria: Lessons from the PKU community. *Molecular genetics and metabolism reports*, 17, 57-63.
- Frankl, V. (1997). *İnsanın Anlam Arayışı* (Çev. Selçuk Budak). Ankara. Öteki Yayınevi.
- Frankl, V. (2020). *Yaşamak İçin Bir Nedeni Olan: Hayatın Anlamı ve Direnç* (Çev. Sevgi Tuncay). İstanbul. Totem Yayınevi.
- Gallo, A. M., Hadley, E. K., Angst, D. B., Knafel, K. A., & Smith, C. A. (2008). Parents' concerns about issues related to their children's genetic conditions. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing*, 13(1), 4-14.
- Garrino, L., Picco, E., Finiguerra, I., Rossi, D., Simone, P., & Roccatello, D. (2015). Living with and treating rare diseases: experiences of patients and professional health care providers. *Qualitative Health Research*, 25(5), 636-651.

- Gilmore, L. (2018). Supporting families of children with rare and unique chromosome disorders. *Research and Practice in Intellectual and Developmental Disabilities*, 5(1), 8-16.
- Glenn, A. D. (2015). Using online health communication to manage chronic sorrow: mothers of children with rare diseases speak. *Journal of pediatric nursing*, 30(1), 17-24.
- Gliklich, R., & Leavy, M. (2011). Patient registries and rare diseases. *Applied clinical trials*, 20(3), 35-44.
- Goble, L. A. (2004). The impact of a child's chronic illness on fathers. *Issues in Comprehensive Pediatric Nursing*, 27(3), 153-162.
- Gómez-Zúñiga, B., Moyano, R. P., Fernández, M. P., Oliva, A. G., & Ruiz, M. A. (2019). The experience of parents of children with rare diseases when communicating with healthcare professionals: towards an integrative theory of trust. *Orphanet journal of rare diseases*, 14(1), 1-14.
- Goodacre, L., & McArthur, M. (2013). Living with a rheumatic disease: the personal perspective. L. Goodacre, ve M. McArthur içinde, *Rheumatology Practice in Occupational Therapy: Promoting Lifestyle Management* (s. 1-12). ABD: John Wiley & Sons LTD Published.
- Griggs, R. C., Batshaw, M., Dunkle, M., Gopal-Srivastava, R., Kaye, E., Krischer, J., ... & Merkel, P. A. (2009). Clinical research for rare disease: opportunities, challenges, and solutions. *Molecular genetics and metabolism*, 96(1), 20-26.
- Groft, S., & Posada de la Paz, M. (2017). *Rare Diseases: Joining mainstream Research and Treatment Based on Reliable Epidemiologic Data*. M. Posada de la Paz, D. Taruscio, S. Groft, M. Posada de la Paz, D. Taruscio, & S. Groft (Dü) içinde, *Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview* (Cilt 1031, s. 3-21). Cham: Springer.
- Grut, L., & Kvam, M. H. (2013). Facing ignorance: people with rare disorders and their experiences with public health and welfare services. *Scandinavian Journal of Disability Research*, 15(1), 20-32.
- Guilabert, M., Martínez-García, A., Sala-González, M., Solas, O., & Mira, J. J. (2021). Results of a Patient Reported Experience Measure (PREM) to measure the rare disease patients and caregivers experience: a Spanish cross-sectional study. *Orphanet journal of rare diseases*, 16(1), 1-11.

- Gumuchian, S. T., Peláez, S., Delisle, V. C., Carrier, M. E., Jewett, L. R., El-Baalbaki, G., & Bartlett, S. J. (2017). Understanding coping strategies among people living with scleroderma: a focus group study. *Disability and rehabilitation*, *11*, 1-10.
- Gundersen, T. (2011). 'One wants to know what a chromosome is': the internet as a coping resource when adjusting to life parenting a child with a rare genetic disorder. *Sociology of health & illness*, *33*(1), 81-95.
- Güneş, C. (2019). Çocuklarda En Sık Görülen Nadir Hastalıklar. Ö. İnce, & M. Pak (Eds.), *Tüm Yönleriyle Nadir Hastalıklar* içinde (s. 77-91). Ankara: Nobel Akademik Yayıncılık.
- Güngör, D., Tunca, A.B., & Özcan, E. (2019). Sağlıkta Dönüşüm Ve Nadir Hastalığa Sahip Bireylere Yönelik Biyo-İktidar Pratikleri. Ö. İnce & M. D. Pak (Eds.), *Tüm Yönleriyle Nadir Hastalıklar* içinde (s.169-182). Ankara: Nobel Akademik Yayıncılık.
- Haendel, M., Vasilevsky, N., Unni, D., Bologna, C., Harris, N., Rehm, H., ... & Dawkins, H. (2019). How many rare diseases are there?. *Nature Reviews Drug Discovery*, *19*, 77-78.
- Haukeland, Y. B., Fjermestad, K. W., Mossige, S., & Vatne, T. M. (2015). Emotional experiences among siblings of children with rare disorders. *Journal of pediatric psychology*, *40*(7), 712-720.
- Hawley, D. R., & deHaan, L. (1996). Toward a definition of family resilience: Integrating life-span and family perspectives. *Family Process*, *35*, 283-298.
- Hayashi, S. & Umeda, T. (2008). 35 years of Japanese policy on rare diseases. *The Lancet*, *372*, 889-890.
- Hedley, V., Murray, H., Rodwell, C. & Ayme, S. (2016). Overview Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe 2016 Version RD-ACTION WP6 Output. <http://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2015/10/Overview-Report-State-of-the-Art-2016-Final-for-Portal.pdf>, Erişim tarihi: 12.06.2018
- Hendriks, A. H., De Moor, J. M., Oud, J. H., & Franken, W. M. (2000). Service needs of parents with motor or multiply disabled children in Dutch therapeutic toddler classes. *Clinical rehabilitation*, *14*(5), 506-517.
- Héon-Klin, V. (2017). European Reference networks for rare diseases: what is the conceptual framework?. *Orphanet journal of rare diseases*, *12*(1), 1371-45.
- Hernberg-Ståhl, E., & Reljanović, M. (2013). *Orphan drugs: understanding the rare disease market and its dynamics*. Elsevier.

- Hesselgrave, B. L. (2003). Helping to manage the high cost of rare diseases. *Manag Care Q.*, *11*(1), 1-6.
- Hill, R. (1949). *Families under stress*. New York: Harper.
- Huppert, F.A. (2005) *Positive mental health in individuals and populations*. In: F Huppert, N Bayliss & B Keverne (Eds) *The Science of Well-being*. Oxford, UK: Oxford University Press.
- Huppert, F.A. & Whittington, J.E. (2003) Evidence for the independence of positive and negative well-being: implications for quality of life assessment. *British Journal of Psychology*, *8*, 107–22
- Hutson, S.P. & Barlow, J.H. (2007). Experience of siblings of patients with fanconi anemia, *Pediatric Blood Cancer*, *48*(1), 72-79
- Huyard, C. (2009). What, if anything, is specific about having a rare disorder? Patients' judgements on being ill and being rare. *Health Expectations*, *12*(4), 361-370.
- Hwang, M. S., Lee, M. K., & Song, J. R. (2014). The factors affecting burdens and quality of life of the family caregivers of patients with rare and incurable diseases using home ventilators. *Korean Journal of Adult Nursing*, *26*(2), 191-202.
- IFPMA. (2017). *Rare Disease: shaping a future with no-one left behind*. IFPMA: [https://www.ifpma.org/wpIFPMA\\_Rare\\_Diseases\\_Brochure\\_28Feb2017\\_FINAL.pdf](https://www.ifpma.org/wpIFPMA_Rare_Diseases_Brochure_28Feb2017_FINAL.pdf)
- Iorga, M., Muraru, I. D., Drochioi, S., Ciuhodaru, T., & Păduraru, D. T. A. (2018). Depression among parents of children diagnosed with rare diseases. *International Journal of Communication Research*, *8*(1), 50-55.
- Işık, Ş. (2016). Psikolojik dayanıklılık ölçeği'nin geliştirilmesi: geçerlik ve güvenilirlik çalışması. *The Journal of Happiness & Well-Being*, *4*(2), 165-182.
- İlkkaracan, İ. (2018). Toplumsal Cinsiyet eşitlikçi, sürdürülebilir büyüme ve kalkınma için mor ekonomi. Ç. Ünlütürk Ulutaş (Ed.) *Feminist Sosyal Politika: Bakım, Emek, Göç* içinde (s. 66-75). İstanbul: Notabene Yayıncılık.
- İnce, Ö. (2019). Türkiye'deki Sağlık Politikalarında Nadir Hastalıklar. Ö. İnce, & M. D. Pak (Eds.), *Tüm Yönleriyle Nadir Hastalıklar* içinde (s. 151-168). Ankara: Nobel Akademik.
- Jahoda, M. (1958). *Current concepts of positive mental health*. New York: Basic Books.

- Johnson, J., Adams-Spink, G., Arndt, T., Wijeratne, D., Heyhoe, J., & Taylor, P. (2016). Providing family-centred care for rare diseases in maternity services: parent satisfaction and preferences when dysmelia is identified. *Women and Birth, 29*(6), e99-e104.
- Jourard, S. M., & Landsman, T. (1980). *Healthy personality: An approach from the viewpoint of humanistic psychology* (4th ed.). New York: Macmillan.
- Kanada Halk Sağlığı Ajansı. (2006). *The human face of mental health and mental illness in Canada 2006*. Ottawa: Minister of Public Works and Government Services Canada.
- Kanada Halk Sağlığı Ajansı. (2014). *Mental health promotion: promoting mental health means promoting the best of ourselves*. Ottawa(ON):PublicHealthAgencyofCanada.[modified2014May6;cited2015Sep26].A availablefrom:<http://www.phac-aspc.gc.ca/mh-sm/mhp-psm/index-eng.php>
- Kanada Ruh Sağlığı Derneği. (2021). *Positive Mental Health and Well-Being*. 22 Mart2021, from <https://ontario.cmha.ca/documents/positive-mental-health-and-well-being/>
- Kaner, S., & Bayrakli, H. (2010). Aile yılmazlık ölçeği: Geliştirilmesi, geçerliği ve güvenilirliği. *Ankara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Fakültesi Özel Eğitim Dergisi, 11*(02), 47-66.
- Kerr, L. M., Harrison, M. B., Medves, J., Tranmer, J. E., & Fitch, M. I. (2007). Understanding the supportive care needs of parents of children with cancer: An approach to local needs assessment. *Journal of Pediatric Oncology Nursing, 24*(5), 279-293.
- Keyes, C. L. (2005). Mental illness and/or mental health? Investigating axioms of the complete state model of health. *Journal of consulting and clinical psychology, 73*(3), 539.
- Keyes, C. L. (2012). *Mental well-being: International contributions to the study of positive mental health*. Springer Science & Business Media.
- Khair, K., & Pelentsov, L. (2019). Assessing the supportive care needs of parents with a child with a bleeding disorder using the Parental Needs Scale for Rare Diseases (PNS-RD): A single-centre pilot study. *Haemophilia, 25*(5), 831-837.
- Khangura, S. D., Tingley, K., Chakraborty, P., Coyle, D., Kronick, J. B., Laberge, A. M., ... & Canadian Inherited Metabolic Diseases Research Network (CIMDRN. (2016). Child and family experiences with inborn errors of metabolism: a qualitative interview study with representatives of patient groups. *Journal of inherited metabolic disease, 39*(1), 139-147.

- Kim, K. R., Lee, E., Namkoong, K., Lee, Y. M., Lee, J. S., & Kim, H. D. (2010). Caregiver's burden and quality of life in mitochondrial disease. *Pediatric neurology*, *42*(4), 271-276.
- Knapp, C.A., Madden, V.L., Curtis, C.M., Sloyer, P., & Shenkman, E.A. (2010). Family Support in Pediatric Palliative Care: How are families impacted by their children's illnesses?, *Journal of Palliative Medicine*, *13*(4), 421-426.
- Kobasa, S. C. (1979). Stressful life events, personality, and health – Inquiry into hardiness. *Journal of Personality and Social Psychology*, *37*, 1– 11.
- Kole, A., & Faurisson, F. (2009). *The Voice Of 12,000 Patients: Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe*. [https://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice\\_12000\\_patients/EURORDISCAR\\_E\\_FULLBOOKr.pdf](https://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCAR_E_FULLBOOKr.pdf), Erişim Tarihi: 07.05.2018
- Köken, A. H., Hayırlıdağ, M., & Büken, N. Ö. (2018). Sağlık Hakkı Bağlamında Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar. *Türkiye Klinikleri Journal of Medical Ethics, Law and History-Special Topics*, *4*(1), 91-98.
- Krabbenborg, L., Vissers, L. E. L. M., Schieving, J., Kleefstra, T., Kamsteeg, E. J., Veltman, J. A., ... & Van der Burg, S. (2016). Understanding the psychosocial effects of WES test results on parents of children with rare diseases. *Journal of genetic counseling*, *25*(6), 1207-1214.
- Kübler-Ross, E., & Kessler, D. 2014. *On grief and grieving: finding the meaning of grief through the five stages of loss*. New York: Simon and Schuster.
- Lamers, S. (2012). Positive mental health: Measurement, relevance and implications. *Enschede, the Netherlands: University of Twente*.
- Landfeldt, E., Lindgren, P., Bell, C. F., Guglieri, M., Straub, V., Lochmüller, H., & Bushby, K. (2016). Quantifying the burden of caregiving in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of neurology*, *263*(5), 906-915.
- Lans, W., & van der Voordt, D. J. M. (2002). Descriptive research. *Ways to study and research urban, architectural and technical design*.
- Leipold, B., & Greve, W. (2009). Resilience: A conceptual bridge between coping and development. *European Psychologist*, *14*(1), 40-50.
- Lim, F., Downs, J., Li, J., Bao, X. H., & Leonard, H. (2012). Barriers to diagnosis of a rare neurological disorder in China—Lived experiences of Rett syndrome families. *American Journal of Medical Genetics Part A*, *158*(1), 1-9.



- Linertová, R., García-Pérez, L., & Gorostiza, I. (2017). *Cost-of-illness in rare diseases. In Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview* (pp. 283-297). Springer, Cham.
- Lippe, C., Diesen, P. S., & Feragen, K. B. (2017). Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 5(6), 758-773.
- Lluch-Canut, T., Puig-Llobet, M., Sánchez-Ortega, A., Roldán-Merino, J., & Ferré-Grau, C. (2013). Assessing positive mental health in people with chronic physical health problems: correlations with socio-demographic variables and physical health status. *BMC Public Health*, 13(1), 1-11.
- Lluch-Canut, T., Puig-Llobet, M., Sánchez-Ortega, A., Roldán-Merino, J., & Ferré-Grau, C. (2013). Assessing positive mental health in people with chronic physical health problems: correlations with socio-demographic variables and physical health status. *BMC Public Health*, 13(1), 1-11.
- Lluch, M.T. (1999). *Construcción de una escala para evaluar la salud mental positiva*. University of Barcelona, Faculty of Psychology: PhD Thesis.
- López-Bastida J, & Oliva-Moreno J. (2010). Cost of illness and economic evaluation in rare diseases, *Adv Exp Med Biol.*, 686, 273-82.
- López-Bastida, J., Peña-Longobardo, L. M., Aranda-Reneo, I., Tizzano, E., Sefton, M., & Oliva-Moreno, J. (2017). Social/economic costs and health-related quality of life in patients with spinal muscular atrophy (SMA) in Spain. *Orphanet journal of rare diseases*, 12(1), 141.
- Lyn, N., Pulikottil-Jacob, R., Rochmann, C., Krupnick, R., Gwaltney, C., Stephens, N., ... & Hamed, A. (2020). Patient and caregiver perspectives on burden of disease manifestations in late-onset Tay-Sachs and Sandhoff diseases. *Orphanet journal of rare diseases*, 15, 1-14.
- MacLeod, H., Bastin, G., Liu, L. S., Siek, K., & Connelly, K. (2017). " Be Grateful You Don't Have a Real Disease" Understanding Rare Disease Relationships. In *Proceedings of the 2017 CHI Conference on Human Factors in Computing Systems* (pp. 1660-1673).
- Magliano, L., & Politano, L. (2016). Family context in muscular dystrophies: psychosocial aspects and social integration. *Acta Myologica*, 35(2), 96-99.
- Malcolm, C., Adams, S., Anderson, G., Gibson, F., Hain, R., Morley, A., & Forbat, L. (2011). *The symptom profile and experience of children with rare life-limiting conditions:*

*Perspectives of their families and key health professionals.*  
<https://dspace.stir.ac.uk/handle/1893/12772#.YE8R45MzZQI>

- Malcolm, C., Gibson, F., Adams, S., Anderson, G., & Forbat, L. (2014). A relational understanding of sibling experiences of children with rare life-limiting conditions: findings from a qualitative study. *Journal of child health care, 18*(3), 230-240.
- Malcolm, C., Gibson, F., Adams, S., Anderson, G., & Forbat, L. (2014). A relational understanding of sibling experiences of children with rare life-limiting conditions: findings from a qualitative study. *Journal of child health care, 18*(3), 230-240.
- Martin, K., Geuens, S., Asche, J. K., Bodan, R., Browne, F., Downe, A., ... & Mayre-Chilton, K. M. (2019). Psychosocial recommendations for the care of children and adults with epidermolysis bullosa and their family: evidence based guidelines. *Orphanet journal of rare diseases, 14*(1), 1-21.
- Maslow, A. H. (1954). The instinctoid nature of basic needs. *Journal of personality, 22*, 326–347.
- Masten, A. S., & Reed, M. G. J. (2002). Resilience in development. *Handbook of positive psychology, 74*, 88.
- Mazzucato, M., Visonà Dalla Pozza, L., Minichiello, C., Manea, S., Barbieri, S., Toto, E., ... & Facchin, P. (2018). The Epidemiology of Transition into Adulthood of Rare Diseases Patients: Results from a Population-Based Registry. *International journal of environmental research and public health, 15*(10), 2212.
- McCubbin, H., & Patterson, J. M. (1983). The family stress process: The Double ABCX model of adjustment and adaptation. *Marriage and Family Review, 6*, 7–37.
- McCubbin, M. A., & McCubbin, H. I. (1996). Resiliency in families: A conceptual model of family adjustment and adaptation in response to stress and crises. Family assessment: Resiliency, coping and adaptation: *Inventories for research and practice*, 1-64.
- McMullan, J., Crowe, A., Downes, K., McAneney, H., & McKnight, A. J. (2020). Carer reported experiences: supporting someone with a rare disease. *medRxiv*, 1-15.
- Meral, B. F. (2011). *Gelişimsel yetersizliği olan çocuk annelerinin aile yaşam kalitesi algılarının incelenmesi*. Eskişehir Anadolu Üniversitesi, Eğitim Bilimleri Enstitüsü, Doktora Tezi.
- Merdan, E. D. (2019). *The predictors of parental stress and family resilience in mothers of children with autism spectrum disorder* (Doctoral dissertation, İstanbul Bilgi Üniversitesi).

- Merriam, S. B. (2013). *Nitel Araştırma: Desen ve Uygulama İçin Bir Rehber*. Ankara: Nobel Akademik Yayıncılık.
- Michalík, J. (2014). The quality of life of caregivers who care for a child with a rare disease—perception of changes as a result of care in the czech republic. *Procedia-Social and Behavioral Sciences*, *112*, 1149-1159.
- Miles, A., & Asbridge, J. E. (2019). Increasing the person-centered care of patients and their families living with rare diseases. An Analysis and Commentary on ‘Home-based service for enzyme replacement therapy in lysosomal storage disorders: patient reported outcomes’. *European Journal for Person Centered Healthcare*, *6*(4), 669–674.
- Minuchin, S. (1974). *Families and family therapy*. Cambridge, MA Harvard University Press.
- 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), 1-12.
- Mori, Y., Downs, J., Wong, K., Anderson, B., Epstein, A., & Leonard, H. (2017). Impacts of caring for a child with the CDKL5 disorder on parental wellbeing and family quality of life. *Orphanet journal of rare diseases*, *12*(1), 1-15.
- Mükemmeliyet Merkezleri Hakkında Genelge. (2019).  
<https://shgm.saglik.gov.tr/Eklenti/30498/0/mukemmeliyet-merkezleri-hakkinda-genelge-2019-8pdf.pdf>
- Nahalla, C. K., & FitzGerald, M. (2003). The impact of regular hospitalization of children living with thalassaemia on their parents in Sri Lanka: a phenomenological study. *International journal of nursing practice*, *9*(3), 131-139.
- NASW. (2016). *NASW Standards for Social Work Practice in Health Care Settings*. Washington: NASW Press.
- National Alliance for Caregiving (2021). RARE DISEASE CAREGIVING IN AMERICA. Retrieved 3 March 2021, from [https://globalgenes.org/wp-content/uploads/2018/11/NAC-RareDiseaseReport\\_February-2018\\_WEB-1.pdf](https://globalgenes.org/wp-content/uploads/2018/11/NAC-RareDiseaseReport_February-2018_WEB-1.pdf)
- Nolte, E., Knai, C., & Saltman, R. B. (2014). *Assessing chronic disease management in European health systems: concepts and approaches*. Copenhagen: European Observatory of Health Systems and Policies.
- NORD. (2019a). *Phenylketonuria*. Retrieved 25 March 2021, from <https://rarediseases.org/rare-diseases/phenylketonuria/>

- NORD. (2019b). *Cystic Fibrosis*. Retrieved 25 March 2021, from <https://rarediseases.org/rare-diseases/cystic-fibrosis/>
- NORD. (2019c). *Glycogen Storage Disease Type I*. (2021). Retrieved 25 March 2021, from <https://rarediseases.org/rare-diseases/glycogen-storage-disease-type-i/>
- NORD. (2019d) *Cystinosis*. Retrieved 25 March 2021, from <https://rarediseases.org/rare-diseases/cystinosis/>
- NORD. (2019e). *Mucopolysaccharidoses*. Retrieved 25 March 2021, from <https://rarediseases.org/rare-diseases/mucopolysaccharidoses/>
- NORD. (2019f). *Spinal Muscular Atrophy*. (2021). Retrieved 25 March 2021, from <https://rarediseases.org/rare-diseases/spinal-muscular-atrophy/>
- NORD. (2019i). *Treacher Collins Syndrome*. (2021). Retrieved 25 March 2021, from <https://rarediseases.org/rare-diseases/treacher-collins-syndrome/>
- Numanoğlu Tekin, R. (2019). Asya Ülkelerinde Nadir Hastalıklara Yönelik Politikalar. Ö. İnce, & M. D. Pak (Eds.), *Tüm Yönleriyle Nadir Hastalıklar* içinde (s. 133-150). Ankara: Nobel Akademik Yayıncılık.
- Nunnemann, S., Kurz, A., Leucht, S., & Diehl-Schmid, J. (2012). Caregivers of patients with frontotemporal lobar degeneration: a review of burden, problems, needs, and interventions. *International Psychogeriatrics*, 24(9), 1368-1386.
- Olson, D. H. (2000). Circumplex model of marital and family systems. *Journal of family therapy*, 22(2), 144-167.
- Onur, B. (2000). *Gelişim Psikolojisi: Yetişkinlik, Yaşlılık, Ölüm*. 5.Baskı. Ankara: İmge Kitabevi.
- Oral, M., & Tuncay, T. (2012). Ruh sağlığı alanında sosyal hizmet uzmanlarının rol ve sorumlulukları. *Toplum ve Sosyal Hizmet*, 23(2), 93-114.
- Orpana, H., Vachon, J., Dykxhoorn, J., McRae, L., & Jayaraman, G. (2016). Monitoring positive mental health and its determinants in Canada: the development of the Positive Mental Health Surveillance Indicator Framework. *Health promotion and chronic disease prevention in Canada: research, policy and practice*, 36(1), 1-10.
- Orphan Drug Act. (1983). *Public Law 97-414*. 97th Congress. January 4, 1983 (US).2049-2066.

- Orphanet (2009). *Report Series- Prevalence of rare diseases: Bibliographic data*. [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence\\_of\\_rare\\_diseases\\_by\\_alphabetical\\_list.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alphabetical_list.pdf), Erişim tarihi: 13.10.2018
- Orphanet. (2011). *Activity Report*. <https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/>, Erişim Tarihi: 22.10.2018
- Orphanet. (2021). *Apert syndrome*. Retrieved 25 March 2021, from [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=EN&data\\_id=261&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=apert&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=Apert-syndrome&title=Apert%20syndrome&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=261&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=apert&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group%20of%20diseases=Apert-syndrome&title=Apert%20syndrome&search=Disease_Search_Simple)
- Önder, M., ve Gürer, M. A. (2007). Ülkemizde Behçet hastalığı epidemiyolojisi. *Türkiye Klinikleri*, 3, 4-7.
- Özbalkan, Z., ve Apraş Bilgen, Ş. (2006). Behçet hastalığı. *Hacettepe Tıp Dergisi*, 37, 14-20.
- Özbek, U. (2018). *Nadir Hastalıklar-Yetim ilaçlar: bir toplum sağlığı sorunu*. Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü Nadir Hastalıklar Farkındalık Günü Toplantısı-Sunum Kitapçığı, 28 Şubat 2018, Ankara.
- Özmete, E. (2010). Aile Yaşam Kalitesi Dinamikleri: Aile İletişimi, Ebeveyn Sorumlulukları, Duygusal, Duygusal Refah, Fiziksel/Materyal Refahın Algılanması. *Journal of International Social Research*, 3(11), 454-465.
- Pak, M. D. (2017). Nadir hastalıklarda sosyal hizmetin rolü. *Sağlık ve Toplum Dergisi*, 27(3), 3-13.
- Pak, M. D., & Duyan, V. (2018). Marital Satisfaction of Couples with Behcet and Familial Mediterranean Fever. *Turkish Journal of Family Medicine and Primary Care*, 12(4), 239-249.
- Pak, M. D., & İnce, İ. (2018). Türkiye’de Behçet ve Ailevi Akdeniz Ateşi Hastalarına Sunulan Sağlık Hizmetlerinin Değerlendirilmesi. *Hacettepe Sağlık İdaresi Dergisi*, 21(3), 529-538.
- Palisano, R. J., Almarsı, N., Chiarello, L. A., Orlin, M. N., Bagley, A., & Maggs, J. (2010). Family needs of parents of children and youth with cerebral palsy. *Child: care, health and development*, 36(1), 85-92.
- Panju, A.H. & Bell, C.M. (2010). Policy alternatives for treatments for rare diseases. *Canadian Medical Association Journal*, 182(17), E787-E792.

- Patterson, J. M. (1988). Families experiencing stress: I. The Family Adjustment and Adaptation Response Model: II. Applying the FAAR Model to health-related issues for intervention and research. *Family systems medicine*, 6(2), 202.
- Patterson, J. M. (2002). Integrating family resilience and family stress theory. *Journal of marriage and family*, 64(2), 349-360.
- Pelentsov, L. J., Fielder, A. L., & Esterman, A. J. (2016b). The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: a qualitative descriptive study. *Journal of pediatric nursing*, 31(3), e207-e218.
- Pelentsov, L. J., Fielder, A. L., Laws, T. A., & Esterman, A. J. (2016a). The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: results of an online survey. *BMC Family Practice*, 17(1), 1-13.
- Pelentsov, L. J., Laws, T. A., & Esterman, A. J. (2015). The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: a scoping review. *Disability and Health Journal*, 8(4), 475-491.
- Pelentsov, L. J., Laws, T. A., & Esterman, A. J. (2015). The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: A scoping review. *Disability and Health Journal*, 8(4), 475-491.
- Pelentsov, L.J., O'Shaughnessy, P.K., Laws, T.A., & Esterman, A.J. (2014). What are the supportive care needs of parents caring for a child diagnosed with ectodermal dysplasia: a rare genetic disorder?. *International Journal of Child Health and Human Development*, 7(1), 23-29.
- Péntek, M., Gulácsi, L., Brodszky, V., Baji, P., Boncz, I., Pogány, G., ... & Posada-de-la-Paz, M. (2016). Social/economic costs and health-related quality of life of mucopolysaccharidosis patients and their caregivers in Europe. *The European Journal of Health Economics*, 17(1), 89-98.
- Picci, R. L., Oliva, F., Trivelli, F., Carezana, C., Zuffranieri, M., Ostacoli, L., ... & Lala, R. (2015). Emotional burden and coping strategies of parents of children with rare diseases. *Journal of Child and Family Studies*, 24(2), 514-522.
- Pogue, R. E., Cavalcanti, D. P., Shanker, S., Andrade, R. V., Aguiar, L. R., de Carvalho, J. L., & Costa, F. F. (2017). Rare genetic diseases: update on diagnosis, treatment and online resources. *Drug discovery today*, 23(1), 1-9.
- Pryde, D. C., & Palmer, M. J. (2014). *Orphan drugs and rare diseases*. Royal Society of Chemistry.

- Puig Llobet, M., Sánchez Ortega, M., Lluch-Canut, M., Moreno-Arroyo, M., Hidalgo Blanco, M. À., & Roldán-Merino, J. (2020). Positive Mental Health and Self-Care in Patients with Chronic Physical Health Problems: Implications for Evidence-based Practice. *Worldviews on Evidence-Based Nursing*, 17(4), 293-300.
- Puig Llobet, M., Sánchez Ortega, M., Lluch-Canut, M., Moreno-Arroyo, M., Hidalgo Blanco, M. À., & Roldán-Merino, J. (2020). Positive Mental Health and Self-Care in Patients with Chronic Physical Health Problems: Implications for Evidence-based Practice. *Worldviews on Evidence-Based Nursing*, 17(4), 293-300.
- Purcell, H. N., Whisenhunt, A., Cheng, J., Dimitriou, S., Young, L. R., & Grosseohme, D. H. (2015). “A Remarkable Experience of God, Shaping Us as a Family”: Parents’ Use of Faith Following Child’s Rare Disease Diagnosis. *Journal of health care chaplaincy*, 21(1), 25-38.
- Ragni, M. V., Moore, C. G., Bias, V., Key, N. S., Kouides, P. A., Francis, C. W., (2012). Challenges of rare disease research: limited patients and competing priorities. *Haemophilia*, 18(3), e192-e194.
- Rajasimha, H.K., Shirol, P.B., Ramamoorthy, P., Hedge, M., Barde, S., Chandru, V., Ravinandan, M.E., Ramchandran, R., Haldar, K., Lin, J.C., Babar, I.A., Girisha, K.M., Srinivasan, S., Navaneetham, D., Battu, R., Devarakonda, R., Kini, U., Vijayachandra, K. & Verma, I.C. (2014). Organization for rare diseases India (ORDI) – addressing the challenges and opportunities for the Indian rare diseases’ community. *Genet. Res. Camb.*, 96, 111-145.
- Rare Disease Act of 2002. (2002). Public law act 107-280.
- Read, J., Kinali, M., Muntoni, F., and Garralda, ME. (2010). Psychosocial adjustment in siblings of young people with Duchenne muscular dystrophy, *European Journal of Paediatric Neurology*, 14(4), 340-348.
- Regulation (EC) N°141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products December 16 1999. <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:en:PDF> (1999)
- Research Office Legislative Council Secretariat. (2017). Information Note- Rare disease policies in selected places. <http://www.legco.gov.hk/research-publications/english/1617in07-rare-disease-policies-in-selected-places-20170317-e.pdf>, Erişim tarihi: 20.07.2018

- Richter, T., Nestler-Parr, S., Babela, R., Khan, Z.M., Tesoro, T., Molsen, E. & Hughes, D.A. (2015). Rare Disease Terminology and Definitions – A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. *Value in Health*, 18, 906-914.
- Roberts, A. R. (2005). *Crisis intervention handbook: Assessment, treatment, and research*. Oxford University Press.
- Rolland, J. S., & Walsh, F. (2006). Facilitating family resilience with childhood illness and disability. *Current opinion in pediatrics*, 18(5), 527-538.
- Rosenblatt, P. C., & Fischer, L. R. (2009). Qualitative family research. In *Sourcebook of family theories and methods* (pp. 167-177). Springer, Boston, MA.
- Røthing, M., Malterud, K., & Frich, J. C. (2015). Balancing needs as a family caregiver in Huntington's disease: a qualitative interview study. *Health & social care in the community*, 23(5), 569-576.
- Ruhsal Sermaye Ve Refah Üzerine Öngörü Projesi. (2008) *Final Project Report*. London, UK: Government Office for Science.
- Sağlık Ekonomisi ve Politikası Derneği. (2021). *Nadir Hastalıklarla Yaşayan Hanelerin Cepten Yaptıkları Sağlık Harcamaları Raporu*. <http://sepd.org.tr/wp-content/uploads/2021/02/Nadir-Hastalıklarla-Yasayan-Hanelerin-Cepten-Yaptiklari-Saglik-Harcamalari-Subat-2021.pdf>
- Santos Luz, G. D., Silva, M. R. S. D., & DeMontigny, F. (2016). Priority needs referred by families of rare disease patients. *Textos & Contextos-Enfermagem*, 25(4), 1-9.
- Santos, M. C. D., Pires, A. F., Soares, K., & Barros, L. (2018). Family experience with osteogenesis imperfecta type 1: the most distressing situations. *Disability and rehabilitation*, 40(19), 2281-2287.
- Santrock, J. W. (2021). *Çocuk gelişimi*. Ankara: Nobel Akademik Yayıncılık.
- Sarıkaya, E. (2018). *Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü Nadir Hastalıklar Farkındalık Günü Toplantısı-Sunum Kitapçığı*, 28 Şubat 2018, Ankara.
- Satman, İ., Güdük, Ö., Yemenici, M., & Ertürk, N. (2019). *Nadir Hastalıklar Raporu*. Ankara: TÜSEB (Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü).
- Scannell, D. K. (2014). *Communicating about Autoimmune Thyroid Disease: Influences on Marriage and Caregiving* (Doctoral dissertation). George Mason University. [http://mars.gmu.edu/bitstream/handle/1920/9052/Scannell\\_dissertation\\_2014.pdf?sequence=1&isAllowed=y](http://mars.gmu.edu/bitstream/handle/1920/9052/Scannell_dissertation_2014.pdf?sequence=1&isAllowed=y)



- Schieppati, A., Henter, J. I., Daina, E., & Aperia, A. (2008). Why rare diseases are an important medical and social issue. *The Lancet*, 371(9629), 2039-2041.
- Schotanus-Dijkstra, M., Keyes, C. L., de Graaf, R., & Ten Have, M. (2019). Recovery from mood and anxiety disorders: The influence of positive mental health. *Journal of affective disorders*, 252, 107-113.
- Seçkin, Ş., & Hasanoğlu, A. (2016). *Çocukta rezilyans* (1. baskı). İstanbul: Remzi Kitabevi.
- Seligman MEP & Csikszentmihalyi M (2000) Positive psychology: an introduction. *American Psychologist*, 55(1), 5–14.
- Shapiro, E., Lourenço, C. M., Mungan, N. O., Muschol, N., O'Neill, C., & Vijayaraghavan, S. (2019). Analysis of the caregiver burden associated with Sanfilippo syndrome type B: panel recommendations based on qualitative and quantitative data. *Orphanet journal of rare diseases*, 14(1), 1-9.
- Shire (2013). *Rare Disease Impact Report: Insights from patients and the medical community*. <https://globalgenes.org/wp-content/uploads/2013/04/ShireReport-1.pdf>
- Shire. (2016). *The Global Challenge of Rare Disease Diagnosis: The Benefits of an Improved Diagnosis Journey for Patients*. <https://www.shire.com/-/media/shire/shireglobal/shirecom/pdf/files/patient/shire-diagnosis-initiative-pagleaflet.pdf>
- Siddiq, S., Wilson, B. J., Graham, I. D., Lamoureux, M., Khangura, S. D., Tingley, K., ... & Potter, B. K. (2016). Experiences of caregivers of children with inherited metabolic diseases: a qualitative study. *Orphanet journal of rare diseases*, 11(1), 1-10.
- Siebert, A. (2013). *Dirençli Kişilik* (Çev. Kemal Taşkıran). İstanbul. Arıtan Yayınevi.
- Simoens, S. (2011). Pricing and reimbursement of orphan drugs: the need for more transparency. *Orphanet journal of rare diseases*, 6(1), 42, 1-8.
- Sirdifield, C., & Brooker, C. (2020). *Maximising positive mental health outcomes for people under probation supervision*. <http://eprints.lincoln.ac.uk/id/eprint/42064/>
- Somanadhan, S., & Larkin, P. J. (2016). Parents' experiences of living with, and caring for children, adolescents and young adults with Mucopolysaccharidosis (MPS). *Orphanet journal of rare diseases*, 11(1), 1-14.
- Song, P., Gao, J., Inagaki, Y., Kokudo, N. & Tang, W. (2012). Rare diseases, orphan drugs, and their regulation in Asia: Current status and future perspectives. *Intractable & Rare Diseases Research*, 1(1), 3-9.

- Srivastava, K. (2011). Positive mental health and its relationship with resilience. *Industrial psychiatry journal*, 20(2), 75-76.
- Stanarević Katavić, S. (2019). Health information behaviour of rare disease patients: seeking, finding and sharing health information. *Health Information & Libraries Journal*, 36(4), 341-356.
- Stebbins, R. A. (2001). *Exploratory research in the social sciences* (Vol. 48). New York: Sage.
- Strehle, E. M., & Middlemiss, P. (2007). Children with 4q-syndrome: the parents' perspective. *Genetic counseling*, 18(2), 189-200.
- Süt, N., Seyahi, E., Yurdakul, S., Şenocak, M., ve Yazıcı, H. (2006). A cost analysis of Behcet's syndrome in Turkey. *Rheumatology*, 22, 1-5.
- Sütçü, M., & Somer, A. (2014). Çocuklarda İmmün Yetmezliklere Yaklaşım. *Çocuk Dergisi*, 14(2), 62-65.
- Szczepura, A., Wynn, S., Searle, B., Khan, A. J., Palmer, T., Biggerstaff, D., ... & Hultén, M. A. (2018). UK families with children with rare chromosome disorders: Changing experiences of diagnosis and counselling (2003-2013). *Clinical genetics*, 93(5), 972-981.
- T.C. Sağlık Bakanlığı. (2002). *Genetik Hastalıklar: Sağlık Personeli İçin El Kitabı*. Ankara: Sağlık Bakanlığı Yayınları. <https://sbu.saglik.gov.tr/Ekutuphane/Yayin/136>
- Taruscio, D. (2009). Rare disease in public health. *Italian J Public Health*, 6(4), 265-266.
- Taylor, S. E., & Brown, J. D. (1988). Illusion and well-being: a social psychological perspective on mental health. *Psychological bulletin*, 103(2), 193.
- TBMM. (2020). *ALS, SMA, DMD, MS Hastalıklarında ve Kesin Tedavisi Bilinmeyen Diğer Hastalıklarda Uygulanan Tedavi ve Bakım Yöntemleri ile Bu Hastalıklara Sahip Kişiler ve Yakınlarının Yaşadıkları Sorunların ve Çözümlerinin Belirlenmesi Amacıyla Kurulan Meclis Araştırma*. Ankara: Türkiye Büyük Millet Meclisi.
- Teherani, A., Martimianakis, T., Stenfors-Hayes, T., Wadhwa, A., & Varpio, L. (2015). Choosing a qualitative research approach. *Journal of graduate medical education*, 7(4), 669-670.
- Tejada-Ortigosa, E. M., Flores-Rojas, K., Moreno-Quintana, L., Muñoz-Villanueva, M. C., Pérez-Navero, J. L., & Gil-Campos, M. (2019). Health and socio-educational needs of the families and children with rare metabolic diseases: Qualitative study in a tertiary hospital. *Anales de Pediatría*, 90(1), 42-50.

- Teke, C., & Baysan Arabacı, L. (2018). Pozitif Ruh Sağlığı Ölçeğinin Türkçe geçerlilik ve güvenilirliği. *Anatolian Journal of Psychiatry/Anadolu Psikiyatri Dergisi*, *19*, 1-11.
- Thompson, R., Johnston, L., Taruscio, D., Monaco, L., Bérout, C., Gut, I. G., ... & Ensini, M. (2014). RD-Connect: an integrated platform connecting databases, registries, biobanks and clinical bioinformatics for rare disease research. *Journal of general internal medicine*, *29*(3), 780-787.
- Tıbbi Sosyal Hizmet Uygulama Yönergesi. 2011. *T.C. Sağlık Bakanlığı*. T.C. Sağlık Bakanlığı Yönergeler: <http://www.saglik.gov.tr/TR,11270/tibbi-sosyal-hizmet-uygulamasi-yonergesi.html>
- TÜİK. (2019). İstatistiklerle Aile.  
<https://tuikweb.tuik.gov.tr/PreHaberBultenleri.do?id=33730#:~:text=Evlenme%20istatistikleri%20sonu%C3%A7lar%C4%B1na%20g%C3%B6re%3B%202010,%254%2C0%20oldu%C4%9Fu%20g%C3%B6r%C3%BCld%C3%BC>
- Tuncay, T. (2007). Kronik hastalıklarla başetmede tinsellik. *Sağlık ve Toplum*, *17*(2), 13-20.
- TUSEB. (2020). *Tuseb.gov.tr*. Retrieved 10 May 2020, from <https://www.tuseb.gov.tr/uploads/iKiNCi-BiLiM-KURULU-TOPLANTISI-RAPORU.pdf>
- TUSEB.(2020). *Tuseb.gov.tr*. Retrieved 10 May 2020, from <https://www.tuseb.gov.tr/uploads/birinci-bilim-kurulu-toplantisi-raporu.pdf>
- TÜİK, T. (2021). *Yurt İçi Üretici Fiyat Endeksi*, Şubat 2021. Retrieved 3 March 2021, from <https://data.tuik.gov.tr/Bulten/Index?p=Yurt-Ici-Uretici-Fiyat-Endeksi-Subat-2021-37308>
- Türk Hematoloji Derneği. (2013). *Genetik Terimler Sözlüğü*. İstanbul: Türk Hematoloji Derneği Yayınları.
- Türkiye Anne Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü. (2018). *Nadir Hastalıklar Farkındalık Günü Toplantısı Sunum Kitapçığı*.  
[https://www.tuseb.gov.tr/enstitu/tacese/yuklemeler/ekitap/nadir\\_hast/nadir\\_hastaliklar\\_sunum\\_kitabi1.pdf](https://www.tuseb.gov.tr/enstitu/tacese/yuklemeler/ekitap/nadir_hast/nadir_hastaliklar_sunum_kitabi1.pdf)
- Türkiye İstatistik Kurumu. (2017). İstatistiklerle Aile.  
<http://www.tuik.gov.tr/PreHaberBultenleri.do?id=24646>, Erişim Tarihi: 12.01.2020
- Uhlenbusch, N., Löwe, B., & Depping, M. K. (2019). Perceived burden in dealing with different rare diseases: a qualitative focus group study. *BMJ open*, *9*(12), e033353.

- Uluslararası İlaç Üreticileri ve Dernekleri Federasyonu (IFPMA). (2017). *The Pharmaceutiacal Industry and Global Health: Facts and Figures*. <http://www.ifpma.org/wp-content/uploads/2017/02/IFPMAFacts-And-Figures-2017.pdf>
- Ungar, M. (2002). A deeper, more social ecological social work practice. *Social Service Review*, 76(3), 480-497.
- Ürek, D. & Karaman, S. (2019). Önemli Bir Halk Sağlığı Sorunu Olarak Nadir Hastalıklar Ve Yetim İlaçlar. *Hacettepe Sağlık İdaresi Dergisi* , 22(4), 863-878.
- Vaillant, G. E. (2012). Positive mental health: is there a cross-cultural definition?. *World Psychiatry*, 11(2), 93-99.
- Van Scheppingen, C., Lettinga, A. T., Duipmans, J. C., Maathuis, K. G., & Jonkman, M. F. (2008). The main problems of parents of a child with epidermolysis bullosa. *Qualitative health research*, 18(4), 545-556.
- Van Weely, S., & Leufkens, H. G. (2013). *Update on 2004 Background Paper, BP 6.19 Rare Diseases*. Priority Medicines for Europe and the World. A Public Health Approach to Innovation. New York.
- Vatne, T. M., Helmen, I. Ø., Bahr, D., Kanavin, Ø., & Nyhus, L. (2015). She came out of mum's tummy the wrong way (Mis)conceptions among siblings of children with rare disorders. *Journal of genetic counseling*, 24(2), 247-258.
- Villani, M., Montel, S., & Bungener, C. (2014). Children rare chronic illnesses and family resilience. *From Person to Society*, 295-299.
- Vitale, S. A. (2015). Parent recommendations for family functioning with Prader–Willi syndrome: a rare genetic cause of childhood obesity. *Journal of pediatric nursing*, 31(1), 47-54.
- Walsh, F. (1994). Healthy family functioning: Conceptual and research developments. *Family Business Review*, 7(2), 175-198.
- Walsh, F. (1996). The concept of family resilience: Crisis and challenge. *Family Process*, 35, 261–281.
- Walsh, F. (2002). A family resilience framework: Innovative practice applications. *Family Relations*, 51(2), 130–137.
- Walsh, F. (2003a). *Family resilience; strengths forged through adversity*. In Normal family processes: Growing diversity and complexity (3rd ed., pp. 399–433). New York: Guilford Press.

- Walsh, F. (2003b). Family resilience: A framework for clinical practice. *Family process*, 42(1), 1-18.
- Walsh, F. (2006). *Strengthening family resilience* (2nd ed.). New York: Guilford.
- Walsh, F. (2007). Traumatic loss and major disasters: Strengthening family and community resilience. *Family process*, 46(2), 207-227.
- Walsh, F. (2008). *Spiritual resources in family therapy*. Guilford Press.
- Walsh, F. (2010). *A family resilience framework for clinical practice: Integrating developmental theory and systemic perspectives*. In W. Borden (Ed.), *Reshaping theory in contemporary social work: Toward a critical pluralism in clinical practice*. (pp. 146–176). New York, NY, US: Columbia University Press, 2010 .
- Walsh, F. (2015). *Strengthening family resilience*. Guilford Publications.
- Walsh, F. (2016). Family resilience: A developmental systems framework. *European journal of developmental psychology*, 13(3), 313-324.
- Walsh, F. & Anderson, C. M. (2014). *Chronic disorders and the family*. Routledge.
- Walsh, F. & McGoldrick, M. (2013). Bereavement: A family life cycle perspective. *Family Science*, 4(1), 20-27.
- Wangler, M. F., Yamamoto, S., Chao, H. T., Posey, J. E., Westerfield, M., Postlethwait, J., & Bellen, H. J. (2017). Model organisms facilitate rare disease diagnosis and therapeutic research. *Genetics*, 207(1), 9-27.
- Wen, C. C., & Chu, S. Y. (2019). Parenting stress and depressive symptoms in the family caregivers of children with genetic or rare diseases: The mediation effects of coping strategies and self-esteem. *Tzu-Chi Medical Journal*, 32(2), 181-185.
- Weng, H. J., Niu, D. M., Turale, S., Tsao, L. I., Shih, F. J., Yamamoto-Mitani, N., ... & Shih, F. J. (2012). Family caregiver distress with children having rare genetic disorders: a qualitative study involving Russell–Silver Syndrome in Taiwan. *Journal of Clinical Nursing*, 21(1-2), 160-169.
- Wenxiao, J. (2015). Analysis on Resilience in Families with Children Suffering from Rare Diseases. *Youth Studies*, 1(5), 8-10.
- Werner, E. E. (1982). Vulnerable, but invincible: A longitudinal study of resilient children and youth. *American Journal of Orthopsychiatric Association*, 59, 4-10.
- Werner, E. E. (1993). Risk, resilience, and recovery: Perspectives from the Kauai Longitudinal Study. *Development and psychopathology*, 5(4), 503-515.

- Werner, E. E. (1995). Resilience in development. *Current directions in psychological science*, 4(3), 81-84.
- Witalis, E., Mikołuc, B., Car, H., Sawicka-Powierza, J., Starostecka, E., & Gizewska, M. (2018). The quality of life of people with rare inborn errors of metabolism and their caregivers. *Pediatrics Polska-Polish Journal of Paediatrics*, 93(2), 148-152.
- World Health Organization. (2005). *Promoting mental health: concepts, emerging evidence, practice: a report of the World Health Organization, Department of Mental Health and Substance Abuse in collaboration with the Victorian Health Promotion Foundation and the University of Melbourne*. World Health Organization.
- Worthen, M., Leonard, T. H., Blair, T. R., & Gupta, N. (2015). Experiences of parents caring for infants with rare scalp mass as identified through a disease-specific blog. *The Journal of the American Board of Family Medicine*, 28(6), 750-758.
- Wright, C. F., FitzPatrick, D. R., & Firth, H. V. (2018). Paediatric genomics: diagnosing rare disease in children. *Nature Reviews Genetics*, 19(5), 253-268.
- Yarar, O. ve İnce, Ö. (2019). *Avrupa Birliği Ve Üye Ülkelerde Nadir Hastalıklar Politikaları*. Ö. İnce, & M. D. Pak (Eds.), *Tüm Yönleriyle Nadir Hastalıklar içinde* (s. 95-117). Ankara: Nobel Akademik Yayıncılık.
- Yavuz Çolak, M. (2019). Nadir Hastalıklar Epidemiyolojisi. Ö. İnce, & M. D. Pak (Eds.), *Tüm Yönleriyle Nadir Hastalıklar içinde* (s. 15-25). Ankara: Nobel Akademik Yayıncılık.
- Yıldırım, H. H., & Yıldırım, T. (2011). *Avrupa Birliği Sağlık Politikaları ve Türkiye*. İmaj Yayınevi, Ankara.
- Yılmaz, F. (2019). Amerika'da Nadir Hastalıklara Yönelik Politikalar. Ö. İnce, & M. D. Pak (Eds.), *Tüm Yönleriyle Nadir Hastalıklar içinde* (s. 118-132). Ankara: Nobel Akademik Yayıncılık.
- Young, A., Menon, D., Street, J., Al-Hertani, W., & Stafinski, T. (2018). Engagement of Canadian patients with rare diseases and their families in the lifecycle of therapy: a qualitative study. *The Patient-Patient-Centered Outcomes Research*, 11(3), 353-359.
- Yücel, O. (2019). Nadir Hastalıkların Kavramsal Çerçevesi. Ö. İnce, & M. D. Pak (Eds.), *Tüm Yönleriyle Nadir Hastalıklar içinde* (s. 10-15). Ankara: Nobel Akademik Yayıncılık.
- Zierhut, H. A., & Bartels, D. M. (2012). Waiting for the next shoe to drop: The experience of parents of children with Fanconi anemia. *Journal of genetic counseling*, 21(1), 45-58.
- Zurynski, Y., Deverell, M., Dalkeith, T., Johnson, S., Christodoulou, J., Leonard, H., & Elliott, E. J. (2017). Australian children living with rare diseases: experiences of diagnosis

and perceived consequences of diagnostic delays. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(1), 1-9.

## EKLER

### Ek 1: Araştırma Kapsamındaki Çocuklarda Bulunan Nadir Hastalıkları Tanıtıcı Bilgiler

**Fenilketonüri (PKU):** Kanda ‘fenilalanin’ adı verilen bir maddenin seviyelerini artıran nadir görülen kalıtsal bir hastalıktır. Fenilalanin ise diyet yoluyla elde edilen proteinlerin yapı taşıdır. Yenidoğan bebeklerin topuklarından alınan kanın test edilmesiyle hastalık teşhis edilebilmektedir. Fenilalanin tüm proteinlerde ve bazı yapay tatlandırıcılarda bulunur. PKU tedavi edilmezse, fenilalanin vücutta zararlı seviyelere yükselebilir ve zihinsel engelliliğe ve diğer ciddi sağlık sorunlarına neden olabilir. PKU'nun belirti ve semptomları hafiften şiddetliye uzanan bir yelpazede değişmektedir. Bu bozukluğun en şiddetli şekli ‘klasik PKU’ olarak bilinir. Klasik PKU’lu bebekler birkaç aylık olana kadar normal görünür. Fakat daha sonrasında nöbetler, gecikmiş gelişim, davranış sorunları ve psikiyatrik bozukluklara rastlanır. Tedavi edilmeyen çocuklarda, vücuttaki aşırı fenilalaninin bir yan etkisi olarak küf benzeri bir koku bulunabilir. PKU’lu çocukların, görece daha açık ten ve saç rengine sahip olma eğilimindedir ve ayrıca egzama gibi cilt rahatsızlıklarına sahip olma olasılığı yüksektir. Çocuklarda fenilalanini işlemek için gerekli enzim olmadığından, PKU’lu bir çocuk protein içeren yiyecekleri yediğinde (veya yapay bir tatlandırıcı olan aspartam tükettiğinde) vücutta bu madde tehlikeli bir şekilde birikerek ciddi sağlık sorunlarına yol açabilir. Bu nedenle PKU’lu çocuklar yaşamları boyunca çoğunlukla protein içeren yiyeceklerde bulunan fenilalanini sınırlayan bir diyet uygulamak zorundadır (NORD, 2019a).

**Kistik Fibrozis (KF):** Genellikle vücudun birden fazla organ sistemini etkileyen nadir bir genetik bozukluktur. Kistik fibroz, vücudun belirli salgı bezlerini, özellikle de mukus üretenleri (akciğerdeki bezler, ter ve tükürük bezi gibi) etkileyen anormalliklerle karakterizedir. Kistik fibrozda, bu salgılar anormal derecede kalın hale gelmekte ve vücudun hayati bölgelerini tıkayarak enfeksiyona neden olabilmektedir. Yaygın semptomlar arasında inatçı öksürük, nefes darlığı ve akciğer enfeksiyonları dahil olmak üzere solunum anormallikleri; pankreasın tıkanması, yiyeceklerin parçalanmasına yardımcı olmak için sindirim enzimlerinin bağırsaklara ulaşmasını önleyen ve yetersiz büyüme ve beslenmeye neden olabilen bağırsakların tıkanması bulunmaktadır. KF, terden tuzun emilmesini önleyen bir anormalliğe neden olmakta ve bu da terde normalden daha yüksek tuz seviyelerinin bulunmasına sebep olmaktadır. Kistik fibroz yavaş ilerlemekte ve sıklıkla kronik akciğer hasarına neden olmaktadır. Bu durum da yaşamı tehdit eden komplikasyonlara yol açmaktadır. Kesin bir tedavisi olmayan bu hastalığın semptomatik tedavi seçenekleri sayesinde hastaların yaşam kalitesi iyileştirilmeye çalışılmaktadır (NORD, 2019b).



**Glikojen Depo Hastalığı (GDH):** Glikojen depo hastalıkları, depolanan glikojenin enerji sağlamak ve vücut için sabit kan şekeri seviyelerini korumak için glikoza metabolize edilemediği nadir görülen bir grup bozukluktur. Çeşitli tipleri bulunmaktadır. Bu hastalığın en önemli belirtisi bebeklik döneminde görülen düşük kan şekeri seviyesidir (hipoglisemi). Hastalığın semptomları genellikle üç ila dört aylıkken başlamaktadır. İlerleyen dönemlerde karaciğerde ve böbrekte büyüme görülmekte ve fonksiyon bozukluklarına bağlı nöbetler meydana gelmektedir. Bu durum çocuklarda gecikmiş büyüme ve gelişmeye ve kas zayıflığına neden olabilmektedir. Genetik geçişli olduğu düşünülen bu hastalık çeşitli laboratuvar testleri ile teşhis edilmektedir. Düzenli olarak şeker ölçümü yapılmasını gerektiren bu hastalıkta normal glikoz seviyelerini korumak, hipoglisemiyi önlemek ve büyüme ve gelişmeyi en üst düzeye çıkarmak için ilaç tedavileri ile özel bir diyet uygulanmaktadır. Çocuklar yaşamları süresince gündüz ve gece boyunca sık sık küçük karbonhidrat porsiyonları ile şeker seviyelerini stabil tutmak durumunda kalmaktadır (NORD, 2019c).

**Sistinozis:** Böbrekler, gözler, kaslar, karaciğer, pankreas ve beyin dahil olmak üzere vücudun farklı doku ve organlarında 'sistin' adı verilen bir amino asidin birikmesi ile karakterize olan, nadir görülen, lizozomal depo bozukluklarından biri olarak sınıflandırılan çok sistemli bir genetik bozukluktur. Sistinozis hastalığında spesifik bir taşıyıcının olmaması sebebiyle sistin vücuttaki hücrelerin lizozomlarında birikmesine neden olmaktadır. Sistin birçok hücre tipinde kristaller oluşturmakta ve etkilenen organlara zarar vermektedir. Hastalığın teşhisi, karakteristik semptomların tanımlanmasına, detaylı bir hasta geçmişi, kapsamlı bir klinik değerlendirmeye ve çeşitli özel testlere dayanmaktadır. Hastalığın tedavisi, her bireyde görülen spesifik semptomlara yönelik olarak düzenlenmektedir. Çoklu sistemik bir hastalık olmasından dolayı tedavi bir uzman ekibinin koordineli çabalarını gerektirmektedir. Çocuk doktorları, böbrek uzmanları (nefrologlar), göz uzmanları (oftalmologlar), sindirim bozukluğu uzmanları (gastroenterologlar) ve diğer sağlık profesyonellerinin çocuğun tedavisini sistematik ve kapsamlı bir şekilde planlaması gerekmektedir (NORD, 2019d).

**Mukopolisakkaridoz (MPS-LH):** Kalıtsal bir lizozomal depolama bozuklukları grubudur. Çeşitli tipleri bulunmaktadır (Örneğin, Hurler sendromu (mukopolisakkaridoz tip 1-H), Scheie sendromu (mukopolisakkaridoz tip IS), Sanfilippo sendromu (mukopolisakkaridoz tip III), Morquio sendromu (mukopolisakkaridoz tip IV), Scheie sendromu (Mukopolisakkaridoz tip V) gibi). MPS bozukluğu olan bireylerde, çoklu organ tutulumu, belirgin yüz özellikleri ve iskelet anormallikleri, özellikle eklem sorunları gibi birçok benzer semptom bulunmaktadır. Ek bulgular arasında boy kısalığı, kalp anormallikleri, solunum düzensizlikleri, karaciğer ve dalak büyümesi ve nörolojik anormallikler bulunmaktadır (NORD, 2019e).

Mukopolisakkaridoz bozukluğunun teşhisi, kapsamlı bir klinik değerlendirmeye, karakteristik bulguların (örn. yüz özellikleri, iskelet bozuklukları, karaciğer büyümesi) tanımlanmasına ve aşırı mukopolisakkarit seviyelerini tespit etmek için idrar analizi dahil olmak üzere çeşitli özel testlere dayanılarak yapılmaktadır. Hastalığın tedavisinde çeşitli ilaçların yanı sıra cerrahi girişimler, fizik tedavi ve rehabilitasyon uygulamaları kullanılmaktadır (NORD, 2019e).

**Spinal Müsküler Atrofi (SMA):** Omurilikte motor nöronlar veya ön boynuz hücreleri olarak adlandırılan belirli sinir hücrelerinin kaybı ile karakterize olan bir grup nadir kalıtsal bozukluktur. Çeşitli tipleri bulunmaktadır (Tip 0-1-2-3-4). SMA tip 1, en yaygın SMA türüdür ve aynı zamanda hastalığın ciddi şeklidir. SMA tip 1'li bebekler 6 aylıktan önce şiddetli halsizlik yaşarlar ve bağımsız olarak oturamazlar. Kas güçsüzlüğü, kaslardaki kontrolün kaybı, motor gelişim eksikliği ve zayıf kas tonusu başlıca klinik belirtilerdir. Ağır prognozlu bebeklerin emme veya yutma sorunları vardır. Çocuklarda solunumu kontrol eden kasların işlevini yitirmesiyle beraber solunum fonksiyonu olumsuz olarak etkilenebilir. Bu nedenle çocukların solunum desteği alacakları makinelere bağlanmaları gerekebilir. SMA hastalığının kesin bir tedavisi yoktur. Ancak bu süreçte hastalığın semptomlarını ortadan kaldırmaya yönelik çeşitli tedaviler düzenlenebilmektedir. Bu alanda ilaç geliştirme çalışmaları devam etmektedir (NORD, 2019f).

**Primer immün yetmezlik (PIY):** Bağışıklık sistemi anormalilerinin neden olduğu kalıtsal geçişli nadir hastalıklar grubudur. Primer immün yetmezlik hastalıklarında 350'den fazla farklı tip sınıflandırılmıştır. Bu açıdan oldukça heterojen bir hastalık grubunu içermektedir. Sıklıkla tekrarlanan enfeksiyonlarla karakterize olan bu hastalıklarda organ büyümesi (özellikle karaciğer, dalak, lenf bezi gibi organlarda), kan hücrelerinde azalma, romatizmal veya alerjik koşullar da yaygın olarak görülmektedir. Fizik muayene ve laboratuvar testleri ile teşhis edilen bu hastalıklarda tedavi süreci immün yetmezliğin tipine göre düzenlenmektedir. Bu süreçte bağışıklık sistemini etkileyen ilaç uygulamaları en yaygın tedavi protokolünü içermektedir (Sütçü ve Somer, 2014).

**Dilate kardiyomiopati:** Kalpte bulunan kaslarının doğuştan yapısal bozukluk göstermesi nedeniyle işlevini yerine getirmekte zorlanması, kalp kaslarının yeterince kasılmaması nedeniyle kalbin büyümesi ve genişlemesiyle kalp yetmezliğine zemin hazırlayan bir hastalıktır. Genetik olarak aktarıldığı düşünülmektedir. Hastalığın teşhisi fizik muayene, telekardiyografi, elektrokardiyogram, ekokardiyografi ve gerekli hallerde biyopsi alınmasıyla konulmaktadır. Hastalığın kesin bir tedavisi olmamakta birlikte kalp yetersizliğine yönelik bir tedavi uygulanmaktadır. Hastalığın ilerlemesi durumunda kalp nakli yapılması gerekli olabilmektedir (Arı vd., 2019).

**Treacher Collins Sendromu:** Baş ve yüzün kendine özgü anormallikleriyle karakterize nadir görülen bir genetik bozukluktur. Bu hastalıkta elmacık kemikleri, çene, damak ve ağız yetersiz olarak gelişmektedir. Ek olarak, üst ve alt göz kapakları arasındaki açıklığın aşağı doğru eğimi ve işitme kaybına neden olabilecek dış ve orta kulak yapılarının anomalileri de görülebilmektedir. Bu durum nefes almada, görmede, iştimede ve beslenmede güçlüklerle yol açabilmektedir. Teşhis kapsamlı bir klinik değerlendirmeye, ayrıntılı bir hasta geçmişi ve karakteristik fiziksel bulguların tanımlanmasına dayanılarak yapılmaktadır. Tedavi, her bireyde görülen spesifik semptomlara yöneliktir. Tedavi, bir uzman ekibinin koordineli çabalarını gerektirebilir. Çocuk doktorları, pediatrik kulak, burun ve boğaz uzmanları, pediatrik diş hekimi, pediatri hemşiresi, plastik cerrah, konuşma patologları, odyologlar, oftalmologlar, genetikçiler ve diğer sağlık profesyonellerinin çocuğun tedavisini sistematik ve kapsamlı bir şekilde planlaması gerekebilmektedir. Bu tedaviler çoğunlukla cerrahi girişimleri içermektedir (NORD, 2019i)

**Apert Sendromu:** İskelet anormallikleriyle karakterize olan genetik bir bozukluktur. Bunun önemli bir özelliği, kafatasının kemiklerinin erken kapanmasıdır. Bu erken kapanma durumu kafatasının normal şekilde büyümesini önlemekte ve baş ile yüzün şeklini etkilemektedir. Ek olarak, el ve ayak parmakları da birbirine kaynaşmış durumda olabilmektedir. Yüzde ve baştaki yapıların anormal gelişimi solunum yollarının kısmen tıkanmasına ve solunum güçlüklerine neden olabilmektedir. Cücelik benzeri genel bir fiziksel gelişme geriliği bulunmaktadır. Bu hastalıkta beyin anomalileri ve bunlara bağlı olarak zeka geriliği görülebilmektedir. Hava yolu ve merkezi sinir sistemi etkilendiğinden dolayı gibi hayatı tehdit eden komplikasyonlara sahiptir. Tedavi sürecinde cerrahi girişimler yapılabilmektedir (Orphanet, 2021).

**Ek 2: Sosyodemografik Soru Formu****AYDINLATILMIŞ ONAM FORMU**

Sevgili katılımcı,

Nadir Hastalığı Olan Çocukların Ailelerinde Yılmazlık İle İlişkili Etkenlerin İncelenmesi: Bir Model Önerisi başlıklı bu araştırma, Hacettepe Üniversitesi Sosyal Hizmet AD tarafından yapılmaktadır. Araştırma nadir hastalığı olan çocukların ailelerinde işlevselliği ve aile yılmazlığını değerlendirmek amacıyla planlanmıştır. Sizin yanıtlarınızdan elde edilecek sonuçlarla nadir hastalığı olan ailelerde işlevselliği ve yılmazlığı geliştirecek çalışmalar planlanabilecektir. Bu nedenle soruların tümüne ve içtenlikle cevap vermeniz büyük önem taşımaktadır.

Araştırmaya katılmanız gönüllülük esasına dayalıdır. Bu form aracılığı ile elde edilecek bilgiler gizli kalacaktır ve sadece bilimsel amaçlar için kullanılacaktır. Çalışmaya katılmamayı tercih edebilirsiniz veya anketi doldururken istemezseniz son verebilirsiniz.

Anket formuna adınızı ve soyadınızı yazmayınız.

**Anketimiz 3 bölümden oluşmaktadır. 125 soruluk, 15 dk zamanınızı alacak bu çalışmada** yanıtlarınızı, soruların altında yer alan seçenekler arasından uygun olanı daire içine alarak ya da açık uçlu sorularda sorunun altında bırakılan boşluğa yazarak belirtiniz. Birden fazla seçenek işaretleyebileceğiniz sorularda, size uygun gelen bütün seçenekleri işaretleyiniz. Eğer sorunun yanıtları arasında “diğer” seçeneği mevcutsa ve yanıtınız var olan seçenekler arasında yer almıyorsa, bu durumda yanıtınızı diğer seçeneğindeki boşluğa yazınız.

Anketi yanıtladığınız için teşekkür ederiz.

Çalışma ile ilgili herhangi bir sorunuz olduğunda aşağıdaki kişi(ler) ile iletişim kurabilirsiniz:

**Sorumlu**

**Prof. Dr. Tarık Tuncay**

Hacettepe Üniversitesi Sosyal Hizmet Anabilim Dalı

Telefon: 0 (312) \*\*\* \*\* \*

**Araştırma Ekibi**

Prof. Dr. Tarık Tuncay

Öğr. Gör. Merve Deniz Pak Güre

Çalışmaya katılmayı kabul ediyorsanız aşağıdaki kutucuğu X ile işaretleyiniz ve devam ediniz.

Kabul ediyorum.

**Nadir Hastalığı Olan Çocukların Bulunduğu Ailelerin Sosyodemografik Özelliklerine  
Dair Soru Formu**

1. Cinsiyetiniz: \_\_\_\_\_
2. Yaşınız: \_\_\_\_\_
3. Medeni durumunuz:
  - Evli
  - Bekar
  - Boşanmış
4. Eğitim durumunuz:
  - İlkokul
  - Ortaokul
  - Lise
  - Önlisans
  - Lisans
  - Lisansüstü
5. Mesleğiniz: \_\_\_\_\_
6. Çalışma durumunuz:
  - Çalışıyor
  - Çalışmıyor
7. Eğer çalışıyorsanız, çalıştığınız sektör:
  - Kamu
  - Özel
8. Hane halkı aylık geliriniz kaç TL \_\_\_\_\_
9. Ailenizin bir aylık toplam geliri ihtiyaçlarınızı karşılamada yeterli mi?
  - Evet
  - Hayır
10. En uzun süre yaşadığınız yer?
  - Büyükşehir
  - Şehir
  - İlçe
  - Köy
11. Aileniz kaç kişiden oluşuyor? \_\_\_\_\_
12. Ailenizi hangisi en iyi şekilde tanımlar?
  - Çekirdek aile
  - Geniş aile

- Tek ebeveynli aile
13. Aile hangi yılda kuruldu? (Evlenme tarihi nedir?) \_\_\_\_\_
14. Çocuktaki nadir hastalığın teşhisi nedir? \_\_\_\_\_
15. Nadir görülen bu hastalığa hangi yılda teşhis konuldu? \_\_\_\_\_
16. Ailede kaçınıcı çocukta nadir hastalık bulunuyor? \_\_\_\_\_
17. Nadir hastalık dışında tanı almış çocuğun kronik bir hastalığı var mı?
- Evet \_\_\_\_\_
  - Hayır
18. Ailede nadir hastalığı olan başka biri var mı?
- Evet \_\_\_\_\_
  - Hayır
19. Nadir hastalığı bulunan kişi tedavi görüyor mu?
- Evet
  - Hayır
20. Yanıtınız evetse nadir hastalığın tedavisi amacıyla aşağıdakilerden hangisini kullanılıyor? (Birden fazla seçeneği işaretleyebilirsiniz)
- İlaç tedavisi
  - Psikoterapi
  - Fizyoterapi
  - Diğer \_\_\_\_\_
21. Yanıtınız evetse nadir hastalığın tedavisinde hangi kurum ya da kuruluşlardan sağlık hizmeti alınıyor? \_\_\_\_\_
22. Nadir hastalığa tanı konulması sürecinde sorun yaşadınız mı?
- Evet
  - Hayır
23. Yanıtınız evetse ne tür sorunlarla karşılaştınız, lütfen kısaca belirtiniz. \_\_\_\_\_
24. Nadir hastalığı olan kişinin bu hastalıktan kaynaklanan bir engellilik raporu var mı?
- Evet
  - Hayır
25. Çocuğun sahip olduğu nadir hastalıkla ilgili yeterince bilgi sahibi olduğunuzu düşünüyor musunuz?
- Evet
  - Hayır

26. Çocuğın sahip olduđu nadir hastalık hakkında hangi kaynaklardan bilgi alıyorsunuz?  
(Birden fazla seçeneđi işaretleyebilirsiniz)
- Doktorumdan
  - Diđer sađlık çalıřanlarından
  - Televizyon veya radyodan
  - İnternetten
  - Nadir Hastalığı olan diđer kiřilerden
  - Aile üyelerimden ve arkadaşlarımdan
  - Derneklerde yapılan eğitim ve bilgilendirme çalıřmalarından
  - Diđer, lütfen belirtiniz (\_\_\_\_\_)
27. Nadir hastalığı olan kiřinin tedavisi için farklı bir şehre giderek sađlık hizmeti almak durumunda kalıyor musunuz?
- Evet
  - Hayır
28. Hastalık süresince psikososyal yönden yardım almaya ve desteklenmeye ihtiyaç hissettiniz mi?
- Evet
  - Hayır
29. Nadir hastalıkla ilişkili olarak hangi hizmetlere ihtiyaç duyuyorsunuz? \_\_\_\_\_

### Ek 3: Aile Yılmazlık Ölçeği

Anketteki ifadelerin doğru ya da yanlış yanıtları yoktur. Bu nedenle, herkes, farklı yanıt verebilir. Önemli olan sizin kendi görüşlerinizi dürüst bir şekilde ifade etmenizdir. Sizden istenen anketteki ifadeleri okuyup size en uygun gelen yanıt seçeneğine çarpı (X) işareti koymanızdır.

	Hiç tanımlamıyor	Biraz tanımlıyor	Orta düzeyde tanımlıyor	İyi tanımlıyor	Çok iyi tanımlıyor
1. Güçlükler karşısında yılmadan, sabırla mücadele ederim.					
2. Daha önceden de güçlükler yaşadığım için, zor şeylerin üstesinden gelirim.					
3. Başarı için olabildiğince yüksek ama ulaşılabilir hedeflerim var.					
4. Çıkabilecek problemleri önceden kestirerek önlemlerini alırım.					
5. Daha iyi duruma gelebilmek için risk alırım.					
6. Yeni şeyleri denemeyi severim.					
7. İşlerin belirsiz ve tahmin edilemez olması beni korkutmaz.					
8. Ciddi sorunlar karşısında bile iyimserliğimi kaybetmem.					
9. Başkalarının üstesinden gelemeyeceği olumsuz yaşam koşulları ile başetmeyi bilirim.					
10. En zor şartlarda bile kendi kendimi iyileştirme yetisine sahibim.					
11. Bir plan yaptığımda, genellikle bunu gerçekleştirebileceğimden emin olurum.					
12. Kimsenin fark edemediği yaratıcı çözüm yollarını görebilirim.					
13. Düşündüğümde daha güçlü bir insan olduğumu görüyorum.					
14. Zor olan durumları bile lehime çevirmekte hünerliyim.					



15. Çözüm yollarımı hemen görerek uygulamaya koyarım.					
16. Sokulgan, arkadaş canlısı ve sıcakkanlıyım.					
17. Genellikle hayatta gülecek bir şeyler bulabilirim.					
18. Yaşamak güzel.					
19. Aktif ve enerjik olmayı severim.					
20. Beklenmedik durumlarla etkili mücadele edebilme gücüme inanıyorum.					
21. Çoğu zaman yaşam benim için ilginç ve heyecan vericidir.					
22. Yaptığım şeylerde başarılı olmayı isterim.					
23. Bir kriz durumunda yararlı bir eylemde bulunmaya odaklanırım.					
24. Biri bana zarar vermek isterse bunu önlemek için elimden geleni yaparım.					
25. Genellikle önüme çıkan engellerin üstesinden gelebilirim.					
26. Yeni insanlarla tanışmak, yeni yaşantılar beni ürkütmez.					
27. Kendimle barışığım.					
28. Diğer insanlara karşı düşünceli ve saygılıyım.					
29. Genellikle yaşamıma bir önceki gün kaldığım yerden devam etmek isterim					
30. Biri beni üzen bir şey yaptığında, sakinleşip bunu tartışacak duruma geleceğim uygun zamanı beklerim.					
31. Çevremdekiler üzerinde olumlu izlenimler bırakarak onların güvenini kazanırım.					
32. Değiştiremeyeceğim şeyleri kabul ederim.					
33. Yaşamımda duygusal olarak bağlı olduğum kişiler var.					
34. Acil durumlarda insanlar bana güvenirlere.					
35. Beni zorlayan bir işi yaparken ne zaman kimden yardım isteyeceğimi bilirim.					
36. Zamanımı boşa harcamam.					
37. Sahip olduğum özellikleri değerli buluyorum.					

#### Ek 4: Pozitif Ruh Sağlığı Ölçeği

Bireylerin pozitif ruh sağlığı yapısını ve düzeyini tanımlamak amacıyla geliştirilen ve Türkçe'ye uyarlaması yapılan bu ölçek 39 madde ve 6 faktörden oluşmaktadır. Dörtlü likert tipte olan ölçeğin her bir maddesi, "her zaman ya da neredeyse her zaman", "sık sık" "bazen", ve "hiç ya da nadiren" şeklinde puanlanmaktadır. Doğru veya yanlış yanıt yoktur. Her bir ifadeyi okuduktan sonra, sizin fikrinizi en iyi ifade ettiğini düşündüğünüz bölümün altına "X" işareti koyunuz. Ölçek maddelerini içtenlikle yanıtlamanız, araştırma sonuçları açısından önemlidir. Lütfen her bir ifade için yalnızca bir bölümün altına işaretleyiniz ve boş bırakmayınız.

<i>Madde Sayısı</i>	<i>MADDELER</i>	<i>Her zaman ya da neredeyse her zaman</i>	<i>Sık Sık</i>	<i>Bazen</i>	<i>Hiç ya da nadiren</i>
1	Başkalarının benimkinden farklı düşünceleri olabileceğini kabul etmekte çok zorlanırım.				
2	Sorunlarla karşılaştığımda donup kalırım.				
3	Kendi sorunları hakkında konuşan insanları dinlemekte çok zorlanırım				
4	Kendimi bu halimle seviyorum.				
5	Olumsuz duygularım olduğunda kendimi kontrol edebilirim.				
6	Her an patlamaya hazırım gibi hissediyorum.				
7	Benim için hayat sıkıcı ve monotonudur.				
8	Özellikle duygusal destek verme konusunda zorlanırım.				
9	İnsanlarla derin ve tatmin edici ilişkiler kurmakta zorlanırım.				
10	Başkalarının benim hakkımda ne düşündükleri konusunda kaygılanırım				
11	Kendimi başkalarının yerine koyarak düşünebilir ve onların verdikleri tepkileri anlayabilirim.				
12	Geleceğimle ilgili karamsarım.				
13	Bir karar alırken başkalarının düşüncelerinden çok etkilenirim.				
14	Kendimi etrafımdaki insanlardan daha değersiz olarak görürüm.				

15	Kendi kararlarımı kendim alabilirim.				
16	Başıma gelen kötü şeylerden çıkartılabilecek en iyi dersi çıkartmaya çalışırım.				
17	Bir birey olarak kendimi geliştirmeye çalışırım.				
18	Bir psikolog gibi insanları anlarım.				
19	İnsanların beni eleştirmesinden kaygı duyarım.				
20	Sosyal bir insan olduğumu düşünüyorum.				
21	Olumsuz düşüncelerim olduğunda kendimi kontrol edebilirim.				
22	Çatışmalı durumlarda kontrolümü iyi bir düzeyde tutabilirim.				
23	Güvenilir bir insan olduğumu düşünüyorum.				
24	Başkalarının duygularını anlamakta özellikle zorlanırım.				
25	Diğer insanların ihtiyaçlarını da düşünürüm.				
26	Hoş olmayan bir durumla karşılaştığımda kendi dengemi koruyabilirim.				
27	Çevremde değişiklikler olduğunda uyum sağlamaya çalışırım.				
28	Bir sorunla karşılaştığımda, bilgi isteyebilirim.				
29	Günlük rutimimde meydana gelen değişiklikler beni motive eder.				
30	Üstlerimle ilişkide açık konuşmakta zorlanırım.				
31	İşe yaramaz olduğumu düşünüyorum.				
32	Güçlü yönlerimi geliştirmeye ve arttırmaya çalışırım.				
33	Kendi fikirlerimi ortaya koymakta zorlanırım.				
34	Önemli kararlar almak zorunda olduğumda kendimi çok güvensiz hissederim.				
35	“hayır” demek istediğimde “hayır” diyebilirim.				
36	Bir sorunla karşılaştığımda olası çözümler bulmaya çalışırım.				
37	Başkalarına yardım etmekten hoşlanırım.				
38	Kendimden memnun değilim.				
39	Fiziksel görünüşümden memnun değilim.				

**Ek 5: Yarı yapılandırılmış Görüşmeler Sırasında Kullanılan Aydınlatılmış Onam Formları ve Görüşme Yönergesi**

**EBEVEYNLER İÇİN ARAŞTIRMA AMAÇLI ÇALIŞMA İÇİN  
AYDINLATILMIŞ ONAM FORMU**

*(Araştırmacının Açıklaması)*

Nadir hastalığı bulunan kişilerin aileleriyle ilgili yeni bir araştırma yapmaktayız. Bu araştırma bir doktora tezidir. Araştırmanın ismi “Nadir Hastalığı Olan Çocukların Ailelerinde Yılmazlık İle İlişkili Etkenlerin İncelenmesi: Bir Model Önerisi”dir.

Nadir hastalığı bulunan ortalama 20 aileyi kapsayacak bu araştırmaya sizin de katılmanızı öneriyoruz. Yine de bu araştırmaya katılıp katılmamakta serbestsiniz. Çalışmaya katılım, gönüllülük esasına dayalıdır. Kararınızdan önce araştırma hakkında sizi bilgilendirmek istiyoruz. Bu bilgileri okuyup anladıktan sonra araştırmaya katılmak isterseniz lütfen formu imzalayın.

Bu araştırmayı yapmak istememizin nedeni, nadir hastalıkları olan kişilerin ailelerindeki sorun, gereksinim ve güçlü yanlara ailelerin gözünden bakma ihtiyacıdır. Daha açık ve detaylı belirtecek olursak; nadir görülen bu hastalığın sizi, aile üyelerinizi, sosyal hayatınızı, çalışma hayatınızı ve arkadaş ilişkilerinizi vb. nasıl etkilediğini sizin kendinize özgü tecrübelerinizle anlamak istiyoruz. Bu hastalığın sizin ve aileniz için ne anlama geldiğini, bu hastalığın tanısı konulduktan sonra hayatınızın çeşitli alanlarında ne tür değişimler yaşandığını sizin istediğiniz kadar bizimle paylaşmanızı istiyoruz. Çalışmamızın temel amacı nadir hastalığı olan çocukların ailelerindeki deneyimlerini, sorunlarını, ihtiyaçlarını ve hastalık sürecinde ailenizin güçlü yanlarını sizin paylaşımlarınızla anlayabilmektir. Bu çalışmaya vereceğiniz katkılar, hem sizin aileniz gibi nadir hastalığı olan çocukların ailelerine hem de nadir hastalıklara gerek sağlık hizmeti gerekse psikososyal hizmetler sunan uzmanlara yardımcı ve yol gösterici olacaktır.

Araştırmanın uygulaması, ortalama bir saat sürecektir. Bu süreçte sizinle ses kaydının yapılacağı yüz yüze bir görüşme gerçekleştirilecektir. Nadir hastalıkla ilgili kişisel ve ailesel deneyimlerinizi, duygularınızı, düşüncelerinizi ve beklentilerinizi ayrıntılı olarak anlayabilmek araştırmaya katılmanızı bizim için çok değerlidir. Konuşmalarınızın tamamını yazmak ya da akılda tutmak çok zor ve aktaracağımız her söz çok önemli olduğundan görüşmenin ses kayıt cihazıyla kaydedilmesi gerekmektedir.

Hacettepe Üniversitesi İ.İ.B.F. Sosyal Hizmet Bölümü öğretim üyesi Prof. Dr. Tarık Tuncay ve Öğretim Görevlisi Merve Deniz Pak Güre tarafından gerçekleştirilecek bu çalışmaya katılımınız araştırmanın başarısı için önemlidir.

Bu çalışmaya katılmanız için sizden herhangi bir ücret istenmeyecektir. Çalışmaya katıldığınız için size ek bir ödeme de yapılmayacaktır.

Araştırma uygulaması sonucunda sizden alınan bilgiler bilimsel araştırma amaçları dışında kesinlikle kullanılmayacaktır. Bize verdiğiniz bilgilerin gizliliği kesinlikle korunacaktır. Ancak çocuğunuzun bilgileri çalışmanın kalitesini denetleyen görevliler, etik kurullar ya da resmi makamlarca gereği halinde incelenebilecektir.

Bu çalışmaya katılmayı reddedebilirsiniz. Bu araştırmaya katılmak tamamen isteğe bağlıdır ve reddettiğiniz takdirde size uygulanan tedavide herhangi bir değişiklik olmayacaktır. Yine çalışmanın herhangi bir aşamasında onayınızı çekme hakkına da sahipsiniz.

***(Katılımcının Beyanı)***

Sayın Prof. Dr. Tarık Tuncay ve Merve Deniz Pak Güre tarafından Nadir Hastalıklar Ağı'nda bir araştırma yapılacağı belirtilerek bu araştırma ile ilgili yukarıdaki bilgiler bana aktarıldı. Bu bilgilerden sonra böyle bir araştırmaya “katılımcı” olarak davet edildim.

Eğer bu araştırmaya katılırsam araştırmacı ile aramda kalması gereken bana ait bilgilerin gizliliğine bu araştırma sırasında da büyük özen ve saygı ile yaklaşılacağına inanıyorum. Araştırma sonuçlarının eğitim ve bilimsel amaçlarla kullanımı sırasında kişisel bilgilerimin ihtimamla korunacağı konusunda bana yeterli güven verildi.

Projenin yürütülmesi sırasında herhangi bir sebep göstermeden araştırmadan çekilebilirim. (Ancak araştırmacıları zor durumda bırakmamak için araştırmadan çekileceğimi önceden bildirmemim uygun olacağı bilincindeyim).

Araştırma için yapılacak harcamalarla ilgili herhangi bir parasal sorumluluk altına girmiyorum. Bana da bir ödeme yapılmayacaktır.

Araştırma sırasında bir sorun ile karşılaştığımda; herhangi bir saatte, Prof. Dr. Tarık Tuncay'ı 9-0(312) \*\*\*\*\* ve Merve Deniz Pak Güre'yi 0(312) \*\*\*\* no'lu telefonlardan ve H.Ü. İ.İ.B.F. Sosyal Hizmet Bölümü adresinden arayabileceğimi biliyorum.

Bu araştırmaya katılmak zorunda değilim ve katılmayabilirim. Araştırmaya katılmam konusunda zorlayıcı bir davranışla karşılaşmış değilim.

Bana yapılan tüm açıklamaları ayrıntılarıyla anlamış bulunmaktayım. Kendi başıma belli bir düşünme süresi sonunda adı geçen bu araştırma projesinde “katılımcı” olarak yer alma kararını aldım. Bu konuda yapılan daveti büyük bir memnuniyet ve gönüllülük içerisinde kabul ediyorum.

İmzalı bu form kâğıdının bir kopyası bana verilecektir.

**Katılımcı**

Adı, soyadı:

Adres:

Tel.

İmza

**Katılımcının velisinin**

Adı, soyadı:

Adres:

Tel.

İmza

**Katılımcı ile görüşen araştırmacı**

Adı soyadı, unvanı: Prof.Dr. Tarık Tuncay, Merve Deniz Pak Güre, Öğr. Gör.

Adres: Hacettepe Üniversitesi İİBF Sosyal Hizmet Bölümü 06800 Beytepe Ankara

Tel. 0 (312) 297 \*\*\*\*

İmza

## ARAŞTIRMA AMAÇLI ÇALIŞMA İÇİN ÇOCUK RIZA FORMU

### *(Araştırmacı Beyanı)*

Sevgili Kardeşim,

Benim adım Merve. Annen, baban ve (varsa kardeşinle) birlikte nadir hastalığı olan ailelerle bir araştırma yapıyoruz. Amacımız bu ailelerin nadir hastalıklardan nasıl etkilendiğini öğrenmektir. Araştırma ile yeni bilgiler öğreneceğiz. Nadir hastalığı bulunan ortalama 20 aileyi kapsayacak bu araştırmaya senin de katılmanı öneriyoruz.

Bu çalışmada yer almayı kabul etmeden önce çalışmanın ne amaçla yapılmak istendiğini anlamam ve kararımı bu bilgilendirme sonrasında vermem gerekmektedir. Aşağıdaki bilgilendirmeyi lütfen dikkatlice oku, aklınıza takılan her türlü soruyu bizlere sorabilirsin.

Sosyal hizmet uzmanları olarak, nadir bir hastalıkla mücadele etmekte olan çocuklar, ergenler ve ailelerine destek verilmesini çok önemseriz. Ailelere uygun desteği verebilmek için, öncelikle nadir hastalıkların aile yaşantısını ne şekilde etkilediğini ve ailelerin bu zorlu süreçte daha güçlü kalabilmeleri için ne tür psikososyal gereksinimleri olduğunu iyi bilmemiz ve anlamamız gerekiyor. Bu araştırmanın amacı, nadir hastalıkların aileleri üzerinde nasıl bir etkisi olduğunu anlamaktır. Nadir bir hastalığı olan çocuklar, ergenler ve anne-babalarının, bu hastalıkla ne şekilde baş ettiklerini anlamak istiyor ve bu başatma sürecinde ailelerin psikolojik ve sosyal açıdan ne tür gereksinimleri olduğunu belirlemeye çalışıyoruz. Bu konuda bize, en çok, bu tür bir hastalığı yaşayan sizlerin yardımcı olabileceğinize inanıyoruz.

Araştırmanın uygulaması, ortalama bir saat sürecektir. Bu süreçte seninle ses kaydının yapılacağı yüz yüze bir görüşme gerçekleştireceğiz. Yine de bu araştırmaya katılıp katılmamakta serbestsin. Çalışmaya katılım, gönüllülük esasına dayalıdır. Kararından önce araştırma hakkında seni bilgilendirmek istiyoruz. Bu bilgileri okuyup anladıktan sonra araştırmaya katılmak istersen lütfen formu imzala.

Bu araştırma, Hacettepe Üniversitesi Sosyal Hizmet Bölümü tarafından gerçekleştirilecektir. Nadir bir hastalığın olması nedeniyle ve benzer hastalığı olan çocuk ve ergenler yardımcı

olabilmek için, senden bu konuda çok şey öğrenebileceğimize inandığımız için sizi bu araştırmaya davet ediyoruz. Katılım, araştırmanın başarısı için büyük önem taşıyor. Eğer araştırmaya katılmayı kabul edersen, Merve Deniz Pak Güre tarafından, anne-babanıza ve size birkaç farklı soru formundan oluşan anketler verilecek.

Bu anket içerisinde, nadir hastalığı olan çocuklar ve ailelerinin yaşantılarını daha iyi anlamamızı sağlayacak olan sorulardan oluşan çeşitli soru formları yer almaktadır. Bizim için hem anne, hem baba, hem de çocuk ve ergenlerin düşünceleri ayrı ayrı önem taşımaktadır. Her birinizden alacağımız yanıtlar, bizi anlamak istediğimiz konuda daha da aydınlatacaktır. Bu nedenle, soruları bir araya gelerek değil, ayrı ayrı doldurmanızı önemle rica ederiz. Araştırmaya katılmayı kabul ettiğiniz takdirde, kişisel bilgileriniz ve doldurduğunuz anket tamamen gizli tutulacaktır. Yanıtlarınızı araştırmacıdan başka hiç kimse görmeyecektir. Ancak verdiğiniz bilgileri çalışmanın kalitesini denetleyen görevliler, etik kurullar ya da resmi makamlarca gereği halinde incelenebilecektir. Bu araştırmaya katılmak tamamen isteğe bağlıdır.

Bu araştırmaya katılıp katılmamak için karar vermeden önce anne ve baban ile konuşup onlara danışmalısın. Onlara da bu araştırmadan bahsedip onaylarını/izinlerini alacağız. Anne ve baban tamam deseler bile sen kabul etmeyebilirsin. Bu araştırmaya katılmak senin isteğine bağlı ve istemezsen katılmazsın. Bu nedenle hiç kimse sana kızmaz ya da küsmez. Önce katılmayı kabul etsen bile sonradan vazgeçebilirsin, bu tamamen sana bağlı. Kabul etmediğin durumda da sosyal hizmet uzmanları işlemlerde sana önceden olduğu gibi iyi davranır, önceye göre farklılık olmaz.

Aklına şimdi gelen veya daha sonra gelecek olan soruları istediğin zaman bana sorabilirsin. Telefon numaram ve adresim bu kâğıtta yazıyor. Bu araştırmaya katılmayı kabul ediyorsan aşağıya lütfen adını ve soyadını yaz ve imzanı at. İmzaladıktan sonra sana ve ailene bu formun bir kopyası verilecektir.

Çocuğun adı, soyadı:

Çocuğun imzası:

Tarih:

Velisinin adı, soyadı:

Velisinin imzası:

Tarih:

#### **Katılımcı ile görüşen araştırmacı**

Adı soyadı, unvanı:

Prof. Dr. Tarık Tuncay

Merve Deniz Pak Güre, Öğr. Gör.



Adres: Hacettepe Üniversitesi İİBF Sosyal Hizmet Bölümü 06800 Beytepe Ankara

İmza

## **YARI YAPILANDIRILMIŞ GÖRÜŞME YÖNERGESİ**

...Tekrar merhaba. Nadir hastalığı olan çocukların ailelerinde yılmazlıkla ilişkili etkenlerin neler olduğunu anlamaya yönelik bir doktora araştırması kapsamında sizinle görüşüyoruz. Sizinle bu konudaki deneyimleriniz, duygularınız, düşünceleriniz ve beklentilerinizle ilgili bir görüşme yapmak istiyorum. Çalışmam için, sizin bu konudaki deneyim ve görüşleriniz çok değerli. Benimle paylaşacağınız tüm bilgiler bilimsel amaçlar için kullanılacaktır. Kişisel bilgilerinizi hiçbir biçimde çalışmanın bilimsel amaçları dışında kullanılmayacağından ve gizliliğinizin korunacağından lütfen emin olunuz... Görüşmeyi kabul ettiğiniz için teşekkür ediyorum. Konuşmalarınızın tamamını yazmam ya da aklımda tutmam çok zor ve bana aktaracağınız her söz çok önemli olduğundan görüşmemizi ses kayıt cihazıyla kaydetmek istiyorum...

...Ses kaydı almama izin verdiğiniz için tekrar teşekkür ederim.

### **Aile Üyelerini Tanımlayan Kişisel Bilgiler**

- Yaş
- Cinsiyet
- Medeni durum
- Eğitim durumu
- Mesleği
- Çalışma durumu ve koşulları
- Gelir durumu
- Yaşadığı yer (büyükşehir, şehir, ilçe, köy)

### **Ailenin Yapısıyla İlgili Bilgiler**

- Aile kaç kişiden oluşuyor
- Özellikleri (çekirdek aile /geniş aile (tek ebeveynli aile özellikleri gibi)
- Evliliğin süresi
- Evlenme yaşı
- Kaçınıcı evlilik olduğu
- Çocuk sayısı
- Aile kompozisyonu (eş, ebeveyn, kardeşler, akrabalar) ve ilişkiler

### **Hastalıkla İlgili Bilgiler**

- Nadir hastalığın adı, türü ve özellikleri
- Nadir hastalığı olan kişinin kim olduğu
- Ailede hastalıkları olan başka üyelerin olup olmadığı
- Teşhisin ne zaman konulduğu, bu süreçte neler yaşandığı
- Hangi tedavilerin yapıldığı, bu tedavilerin özelliklerinin neler olduğu
- Bakım verme sorumluluğunu üstlenen birincil kişinin kim olduğu

### **Ailede Hastalık Deneyimi**

Hastalığın teşhisinden bu yana ailenin hayatında nasıl değişti?

- Fiziksel alanda yaşanan değişimler
- Psikososyal alanda yaşanan değişimler
- Ekonomik alanda yaşanan değişimler
- Çekirdek ailedeki ilişkiler
  - o Eş ilişkisi
  - o Ebeveyn-çocuk ilişkileri
  - o Varsa kardeşler arasındaki ilişkiler
- Geniş ailedeki ilişkiler
- Hastalık sürecinde ailenin güçlü yanları nedir?

### **Aile Yılmazlığı Çerçevesinden Deneyimler**

- Hastalık nasıl bir anlam ifade ediyor? (Aile üyeleri hastalığı nasıl anlamlandırıyor, hangi metaforları, sözcükleri ve deneyimleri kullanıyor? Ne tür tepkiler veriyor?)
- Hastalık sürecinde başatmak için neler yapıyor?
- Başatmak için kullandığı inanç sistemleri var mı? Varsa neler yapıyor?
- Hastalıkla başatmak için ne tür kaynaklara sahip? Bu kaynaklardan nasıl faydalıyor? Ne tür hizmetler alıyor? (Bilgi, ekonomik destek, pratik konularda yardımlar gibi)
  - o Formal: kurum ve kuruluşlar, ekonomik olanaklar
  - o İnfomal: Çekirdek ve geniş aile, arkadaş çevresi, komşular
- Aile içi iletişim süreçlerini nasıl tanımlıyor?
- Aile üyeler hastalık sürecinde neler hissetti? Aile üyeleri arasında duygusal paylaşım yapılıyor mu?
- Aile bir sorunla veya krizle karşı karşıya kaldığında nasıl çözüyor?
- Geleceğe yönelik beklentiler

## Ek 6. Çalışmaya Katılım Çağrısı

Sevgili katılımcı,

Nadir Hastalığı Olan Çocukların Ailelerinde Yılmazlık İle İlişkili Etkenlerin İncelenmesi: Bir Model Önerisi başlıklı bu araştırma, Hacettepe Üniversitesi Sosyal Hizmet AD tarafından yapılmaktadır. Araştırma nadir hastalığı olan çocukların ailelerinde işlevselliği ve aile yılmazlığını değerlendirmek amacıyla planlanmıştır. Sizin yanıtlarınızdan elde edilecek sonuçlarla nadir hastalığı olan ailelerde işlevselliği ve yılmazlığı geliştirecek çalışmalar planlanabilecektir.

Çalışma kapsamında bir anketi doldurmanız ve sizinle gerçekleştirilecek görüşmelere katılmanız beklenmektedir. İlk olarak anketimiz 3 bölümden oluşmaktadır. 125 soruluk, 15 dk zamanınızı alacak bu çalışmada yanıtlarınızı, soruların altında yer alan seçenekler arasında uygun olanı işaretlemeniz beklenmektedir. Görüşmeler kapsamında ise sizinle yaklaşık bir saat süre ile görüşme yapılacaktır. Bu süreçte sizinle ses kaydının yapılacağı yüz yüze bir görüşme gerçekleştirilecektir. Nadir hastalıkla ilgili kişisel ve ailesel deneyimlerinizi, duygularınızı, düşüncelerinizi ve beklentilerinizi ayrıntılı olarak anlayabilmek araştırmaya katılmanız bizim için çok değerlidir. Konuşmalarınızın tamamını yazmak ya da akılda tutmak çok zor ve aktaracağınız her söz çok önemli olduğundan görüşmenin ses kayıt cihazıyla kaydedilmesi gerekmektedir.

Hacettepe Üniversitesi İ.İ.B.F. Sosyal Hizmet Bölümü öğretim üyesi Prof. Dr. Tarık Tuncay ve Öğretim Görevlisi Merve Deniz Pak Güre tarafından gerçekleştirilecek bu çalışmaya katılımınız araştırmanın başarısı için önemlidir.

Bu çalışmaya katılmanız için sizden herhangi bir ücret istenmeyecektir. Çalışmaya katıldığınız için size ek bir ödeme de yapılmayacaktır.

Araştırma uygulaması sonucunda sizden alınan bilgiler bilimsel araştırma amaçları dışında kesinlikle kullanılmayacaktır. Bize verdiğiniz bilgilerin gizliliği kesinlikle korunacaktır. Ancak çocuğunuzun bilgileri çalışmanın kalitesini denetleyen görevliler, etik kurullar ya da resmi makamlarca gereği halinde incelenebilecektir.

Araştırmaya katılmanız gönüllülük esasına dayalıdır. Bu çalışmaya katılmayı reddedebilirsiniz. Bu araştırmaya katılmak tamamen isteğe bağlıdır ve reddettiğiniz takdirde size uygulanan tedavide herhangi bir değişiklik olmayacaktır. Yine çalışmanın herhangi bir aşamasında onayınızı çekme hakkına da sahipsiniz.

Değerli katkılarınız için teşekkür ederiz.

Çalışmaya katılmayı kabul ederseniz aşağıdaki kişi(ler) ile iletişim kurabilirsiniz:

**Sorumlu**

**Prof. Dr. Tarık Tuncay**

Hacettepe Üniversitesi Sosyal Hizmet Anabilim Dalı

Telefon: 0 (312) 297 \*\*\*\*

**Araştırma Ekibi**

Prof. Dr. Tarık Tuncay

Merve Deniz Pak Güre

## Ek 7: Örnek Görüşme

### Güven Ailesi

**Görüşme Tarihi:** 04.01.2021 Saat: 20.00

**Görüşmeyi Gerçekleştiren:** Merve Deniz PAK GÜRE

**Katılımcılar:** Anne ve Baba

**Görüşme süresi:** 96 dk

**Görüşme yapılan platform:** Zoom

Araştırmacı: ...Ses kaydını başlattım. Yeniden çok teşekkürler kayıt almama izin verdiğiniz için. Dilerseniz ben kısa bir hatırlatmamı yenileyeyim. Ben Merve Deniz. Hacettepe Üniversitesi Sosyal Hizmet Anabilim dalında doktora öğrencisiyim. Nadir hastalığı olan çocukların ailelerinde yılmazlıkla ilişkili etkenlerin neler olduğunu anlamaya yönelik bir doktora araştırması kapsamında aile üyelerinizle görüşüyorum. Çok teşekkürler öncelikle destek verdiğiniz için. Sizinle bu konudaki deneyimleriniz, duygularınız, düşünceleriniz ve beklentilerinizle ilgili bir görüşme yapıyorum. Çalışmam için, sizin bu konudaki deneyim ve görüşleriniz çok değerli. Benimle paylaşacağınız tüm bilgileri yalnızca bilimsel amaçlar için kullanacağım. Kişisel bilgilerinizin hiçbir biçimde çalışmanın bilimsel amaçları dışında kullanılmayacağından ve gizliliğinizin korunacağından lütfen emin olun. Hazırsanız başlayalım mı?

Baba: Hazırız, başlayalım.

Araştırmacı: Öncelikle sizi biraz tanıyabilir miyim?

Anne: XXX<sup>17</sup> ismim. Üniversite mezunuyum. Yüksek lisans tez aşamasındayım. Bir kamu kurumunda çalışıyorum. Onun dışında, evliyiz iki çocuğumuz var. Bir kızım sağlıklı, dokuz yaşına girecek, küçük olan XXX Glikojen Depo Hastalığı Tip1B hastası olduğunu öğrendik. Hastalığından beri, beş buçuk yıldan beri devam ediyoruz hayatımıza. Eski bankacıyım XXX'nın durumundan dolayı bankadan kamu kurumuna geçiş yaptım iyi de oldu şu an evden çalışıyorum daha iyi. Bakımı ile ilgileniyorum, kendi çocuğumun hayat kalitesinde evde olduğundan beri iyileşmeler olduğunu düşünüyorum. Ben çalışırken babaannesi bakıyor başka kimseye emanet edemiyoruz.

---

<sup>17</sup> Gizliliği korumak adına görüşmelerde geçen kişi ve kurum isimlerini anonimleştirmek amacıyla XXX ifadesi kullanılmıştır.

Baba: Ben XXX. 1985 Ankara doğumluyum. Üniversite mezunuyum şu an XXX Bankası'nda çalışıyorum yaklaşık on yıldır. 2015 yılından beri bu süreçle karşı karşıyayız. Bizim için çok zor bir süreç alışması çok zor olan bir süreç oldu ama geçen beş yılda hayat bize bayağı bir şeyler öğretti. Artık eskisi kadar ümitsiz değiliz, ilk başlarda XXXda çok küçük olduğu için epey bir kaygılarımız vardı. Nasıl olacak nasıl bir gelecek bizi bekliyor vesaire. Ama zaman ilerledikçe XXX'nın bir şeyler başardığını gördükçe biraz daha umutlu bir şekilde devam etmeye çalışıyoruz.

Araştırmacı: Ben XXX'nın sağlık durumu ile ilgili bir şeyler sormadan önce sizin ailenizi biraz tanımak istiyorum. İki çocuğunuz var, biri sekiz buçuk XXX da 5 yaşında. Doğru mu anladım?

Anne: XXX Şubat'ta altı yaşına girecek

Araştırmacı: İkisi de okula gidiyor mu?

Anne: Kızımız okula gidiyor şu an online dersler, üç sınıf öğrencisi. XXX'nın bağışıklığı baskın olduğu için kendi hastalığının da yan etkisi onun kreş dönemini geciktirmiştik yeni başka başlayacaktık pandemiye denk gelince eğitim öğretim hayatı...

Baba: Bir buçuk ay kadar gitti virüs başlayınca bırakmak zorunda kaldık. İkinci yarıyıl döneminde aşılama sağlıklı bir şekilde başlarsa ikinci yarıyıl döneminden itibaren tekrar kreşe başlatmak istiyoruz. Yaşıtlarına göre bir alt gruptan başlamasını uygun gördük.

Araştırmacı: Geniş aile üyeleriniz neredeler? Onlar da XXX şehrinde mi yaşıyorlar?

Baba: Evet aynı şehirdeyiz. Benim ailem XXX mahallesinde ikamet ediyor Eşimin ailesi XXX mahallesinde ikamet ediyor, yakınız. Bu süreçte özellikle benim annem tarafından çok destek aldığımız için hem evde hem hastane süreçlerinde onlara biraz daha yakın olma konusunda özellikle bir tercihte bulunduk. Benim babam emekli, annem ev hanımı. Eşimin babası işletme sahibi, annesi ev hanımı.

Araştırmacı: Ne zaman evlenmişsiniz?

Baba: 2010 yılında.

Anne: Eşimle üçüncü dereceden akraba evliliğimiz var. Biliyorsunuz genetik hastalıklarda çok fazla etkili oluyor. Bu kadar uzak akrabalığın etkisi olmayacağını düşünmüştük ama bizim anne ve babalarımız şöyle söyleyeyim eşimin baba tarafı benim hem annemin hem babamın akrabası olunca genler otomatikman yükselmiş. Üniversite mezunu olmamıza rağmen şunu bilmiyorduk; teyze çocuğu olmaz kardeş çocuğu olmaz dayı çocuğu olmaz onun daha ötesinde bir sıkıntı çıkabileceğini şahsım adına bilmiyordum.

Baba: Evlilik öncesi yapılan bazı testler var. Bunlar çok kısıtlı kalmış. Biz aslında oğlumuzu teşhis konulurken genetik merkezinde bunların daha yaygınlarının yapıldığına gen haritalarının çıkarıldığını vesaire onları daha sonradan öğrendik. Ailenizde bizden daha yakın akraba evlilikleri de var, o yüzden bu ihtimaller hiç aklımıza gelmedi. Ufak tefek kan testleri yaptırdık ama tabii. Ama onlar basit testler olduğu için hiç böyle bir ihtimalden bahsedilmedi.

Araştırmacı: Peki bu hastalık süreci nasıl gelişti? XXX nasıl tanı aldı? Bu süreçte neler yaşandı?

Baba: XXX 2015 yılı Şubat ayında doğdu. İki aylıkken bir kulak enfeksiyonu geçirdi. İlk doğduğunda da kan şekerinde bazı problemler oldu. Direkt ayırdılar bizi. Bir hafta küvezde tedavi aldı. 4 kilo 250 gram doğdu. Bu şekeri kiloya bağladılar. XXX Hastanesinde doğdu. Bir hafta hastanede kaldıktan sonra sağlıklı bir şekilde çıkardık biz XXX'yu. İki aylıkken kulak enfeksiyonu geçirdi. Kulağından iltihap akmaya başladı. Yetişkin biri gibi geceleri inlemeleri oluyordu. Ben işteydim kayınpeder ile annesi hastaneye götürdüler. CRP'si yüksek çıkınca antibiyotik tedavisine başladılar. Bir hafta tedavi aldı. Bu tedavi sürecinde biz her şeyin iyi gideceğini öngörüyoruz. Hoca da o şekilde yönlendiriyordu. Ama o süreçte XXX'nın karnında şişmeler falan olmaya başladı. Bu süreçte karaciğeri dalağı büyümüş. Tabii biz bunları sonradan öğrendik. 1 hafta sonra taburcu olacaktı. Hatta ben cuma günü çocuğu taburcu edebilmek için işten izin aldım. Ama hoca bizim beklentilerimizin aksine çıkmadan önce bir tomografi çekip gölgelenmeden bahsettiler. Ertesi gün tekrar tomografi çekeceklerini söylediler. Ertesi gün oldu, tomografi yenilendi. Hoca akciğerde bir gölgelenme devam ediyor, bunun acil çocuk hematologunun görmesi lazım dedi. Orası özel bir hastane, çocuk doktoru konusu sıkıntılı. Daha sonradan bu enfeksiyon akciğere isabet etti. Ondan sonra biz XXX Üniversitesi XXX Çocuk Hastalıkları Hastanesi Prof. Dr. XXX hocaya ulaştık. Muayenesine gittik. Orada XXX'yu muayene etti. Tomografi ve kan sonuçlarına baktı. Çocuğun çok hızlı gelişen pek hayra alamet olmayan bir hastalığı var. Kendinizi hazırlayın, zor bir süreç sizi bekliyor dedi. Çocuk da o süre bembeyaz oldu bildiğiniz kağıt gibi. Aldık hastaneye götürdük. Çocuğa kan takviyesi yaptılar. Ondan sonra çocuk resmen canlandı. Sonra da uzun bir enfeksiyon tedavisi orada başladı.

Anne: 50 gün falan...

Araştırmacı: Yatış mı oldu yoksa ayaktan mı tedavi aldı?

Anne: Ben iki aylık lohusayken girdik bir daha çıkmadık oradan.

Baba: Şu anki pandemi hastaları gibi odada karantina altındaydık. Hoca bunun altında başka bir şey olduğunu sürekli bize söylüyordu. İki taraftan da araştırmalar yapılıyordu. Onları da



baya zorlayan bir süreç oldu 45 gün boyunca. Her gün neredeyse hocalar toplanıyordu. Değerlerine bakılıyordu vesaire ama hiçbir çözüm bulunamıyordu. Bütün bölümlerden hocalar geldi. Tek Tek inceledi. Her gelen hoca dedi ki bu bizimle alakalı değil. İlk başta gelen metabolizma bölüm başkanıydı.

Anne: Dr. XXX geldi. Benlik değil dedi. İlk başta kafasını kaldırıyor mu, kaldırmıyor mu ona bakıyordu. En sık görülen metabolizma rahatsızlıkları kaslarla alakalı olduğu için galiba. İlk benlik değil deyip gidince diğerleri de işin içinden çıkamadı. İmmünoloji geliyor doğal olarak. Bu kadar alyuvary düşük olamaz. Alyuvarlar yerlerde görülüyor çok düşük görülüyor. O zaman dediler ki immünolojik bir problem olabilir. Bir ilaç başlandı. Ondan vurulmaya başladı yani teşhis olsa da olmasa da alyuvarları düşük. İmmünoloji teşhis edemedikleri için devam ediyorlar araştırmaya. Aynı böyle filmlerdeki dedektif gibi. Yani aile ile doktor arasında çözülen bir sürece girdik. Ben diyorum bu çocuğun şekeri de düşmüştür. Buna neden hiç bakmadınız falan. Sonra bir anda doktorların şekerine bakmak akıllarına geldi. Halbuki en başta bebek şekeri diye yapmışlardı. Aslında biraz şeker takibine girseler de daha kolay çözülebilecek bir süreç ama onları mı basireti bağlandı bilmiyorum. Ama ben sürekli anlatıyordum. Şekeri çok düştü. Başta iri bebek dediler. Ama oradan da hiç uyanmadılar açıkçası. Şimdi bu çocukların aç kalması demek ölmesi demek. Bir de sürekli anesteziye girecek, sakın yedirmeyin hiçbir şey içirmeyin, sakın emzirmeyin. Bilmem ne serumu şu saatte kesin falan. Çocuğun bir gün şekerini ölçtüler, şekeri çok yüksek çıkmıştı. Doğduğu ilk günlerde mesela çok düşmüş, altına düşmüş. İri bebek altına kadar düşmezmiş ki zaten. Uzmanlara burada biraz top düşüyor. Bir de çocuk mosmor doğdu. Bunların hepsi birleştirilince bir tablo oluşuyor. Ama herkesin bir basireti bağlandı gibi. Zaten İkinci çocuğum birinci çocuğumla kıyaslama yaptığım zaman anlayabiliyorum. Bu çocukta bir şey var. Her gece mi ağlar? Hiç memeden ayrılmak istemiyor. Sürekli emmek istiyor. Ememiyor kavrayamıyor kaslarında güçsüzlük var, huzursuz. Sanki canı kanı yokmuş gibi. Tamam biz aile olarak beyaz tenliz ama bu kağıt gibi bembeyaz.

Araştırmacı: Baktığınızda bir tuhafılık var diyorsunuz...

Anne: Hamileliğe gelirsek, ikili testler falan yapıyor ya bu testlerde. Mesela doktor beni aradı dedi ki Down ihtimali çıkıyor testte. Amniyosentez falan mı yapsak. Amniyosentez de bir tek Down'a bakıyor. Bizim hayallerimiz hamileyken yıkıldı. Sonra Down üzerine gidildi. Sonra ölçtüler biçtiler. Dörtlü testlerde yok dediler. Rahatlayın olası değil. Biz normal çocuk diye devam ettik.

Baba: Ondan sonra 45 günde hocalar biyopsi kararı aldılar. Yine aynı şekilde akşamdan çocuğu aç bırakın vesaire. Tabii dayanamamış sabaha karşı emzirmek zorunda kalmış. Sonra ertesi gün gittik. Sabah tekrar kan şekeri falan bakıldı. 20 falanmış.

Anne: Açıkçası bana o gece biraz ölçtürdüler 55-60 geliyordu. Bilmiyorum ki çocuk da 50-55 normal mi bebeklerde falan mı diye. O zaman da bu kadar kan şekeri hakim değiliz. Ama bu çocuğun yaşaması bile bir mucize. Çünkü o kadar anestezi oldu. Hastane sürecinde de çok anestezi oldu. Hepsinde aç bırakıldı. Bu çocuk ayıldı bayıldı. O zaman ben çok kavga ettim. Bu çocuğun kesin dedim zekasında falan bir sıkıntı olur. Çünkü şekeri düşmüş. Beyni besleyen şey şeker. Şu andaki hareketleri yapabilmesi bana mucize gibi geliyor. O şekilde bir süreç oldu nadir hastalıkla. Biz artık teşhis olsun diye dua ediyorduk, ne olursa olsun diye dua ediyorduk. Çünkü bizim sürecimiz de uzuyor. Evde iki buçuk yaşında bir çocuk daha vardı. Ama her geçen gün Allah'a şükür daha iyi daha iyiye gidiyor.

Araştırmacı: Birincil olarak bakım veren, yeni doğum yapmış birisiniz tabii. Acaba bu süreçte neler yaşandı? Neler hissettiniz, neler düşündünüz?

Anne: Aslında bir süreç sizi alıyor götürüyor. Biz hep dayanışma içerisindeydik. Aslında burada ailelerinin dayanışma içinde olması çok katkı yapıyor. XXX odasında evet ama diğer odalara bakıyorsun, doğudan gelmiş hiç kimsesi olmayan, daha kötü durumda olan çok insan var. Hatta bazen onlara telkinde bulunurken buluyordum kendimi. Onlara yardım ederken buldum kendimi. Zaten haberi aldığımızda beraber yaşadığımız için sonra tamam hala hayatta en kötüsünü söyleyerek odadan uğurlandı. Bize dediler ki çok az bir zamanı kaldı ama gittik çocuk canlandıktan sonra dedik öyle değilmiş. Şimdi nadir hastalık hocanın aklına gelmediği için hemen ölebilir diyor. Çünkü nadir hastalıklı hastaların bulgusu kanserli olan hastaların bulgusuna çok benziyor. Karaciğer büyük dalak büyük aslında kanser belirtisi. Biz açıkçası kanser değilmiş diye sevindik. Lenfomadan şüphelendikleri için her tetkik gittiğinde Allah'ım inşallah şu çıkmasın diye götürüp olmayışının sevincini yaşayarak hastaneden ayrıldık. Yani en kötüden daha iyiye gittik. Tabii lohusayken bunları yaşamak çok berbat bir şey yani. Ama orada bebeğe odaklanıyorsun. Onun başında tamamen kendim olduğum için bütün süreci takip ediyordum. Hemşirelerin doktorların yaptığı her şey takip ediyordum. Orada zaten bana iyi bakıyorlardı. Hastane odasında öyle bir sıkıntı yaşamadık. Çıkmam gerektiğinde çıkıyordum. Çocuğun yanına gelmem gerektiğini geliyordum. Orda vakit geçiriyorduk. Sadece geceleri başka yere yatmaya gidiyor gibiydim. İçimde biraz kötü yaşadım. Her şeye rağmen konfor olarak iyi bir fiziki koşul sağlamaya çalıştık orada. Ama tabii ki dünya olarak kötü, berbat... Tarif etmek mümkün değil. Ama her geçen gün umutla bakıyorsun. Gecenin bir yarısı doktor girebiliyor içeri. Bizim daha yolumuz var diyor. Duyguları biraz alınmış gibi oluyor. Onun ağzından çıkacak bir söze çok bakıyorsun ama bir şey söylemiyor falan o şekilde bayağı bir

çıkılmaz içinde geçti. Bu süreç nereye gidecekse... Belirsizlik. Aslında nadir hastalıklarda yaşanan en büyük kabus: belirsizlik. Allah'tan geldiğine inanıyorsun. Tamam ne yapalım diyorsun. Nerede var tedavisi? Yurt dışında mı var? Bu çocuğu maksimum en iyi seviyeye nasıl getirebiliriz onun peşine düşüyorsun. Ama belirsizlikte bunu yaşayamıyorsun. Kan aldığında veya serum aldığında daha iyi görünmesi daha bitik olmaması bize moral veriyor. Diyor doktorlar yanılıyor olabilir. Bu çocuk tedavisini aldığında iyi gidebiliyor. Tedavisini almış iyileşmeye başladığında iyi oluyor diyorsun. Bir yandan da doktorlara inanmıyorsun. Ama tabii ki hastanede o bebeklerin damar yolunu bulamadıklarındaki o kabuslar kanatmalar falan onlar anneleri çok yakından etkiliyor. Sizin sosyal hizmet alanına girdiği için. Çok ayılmıştım bayılmışlığım da var.

Araştırmacı: peki bu süreçte diğer çocuğunuz neler yaptı? Ona kim baktı? O neler yaşadı? Bir de bu işin kardeş boyutu da var o da çok önemli

Anne: ona çok hissettirmedik. Çünkü ilk torun iki taraftan da ilk torun. Ben çalışan bir anne olduğum için biz böyle kızımınla yapışık ikiz gibi değildik. Bankada ben çok yoğun çalışıyordum. Gündüzü babaannesi ile geçiriyordu falan. Anneannesine de çok düşkün orada benim kız kardeşim halam onlar tamamen onun bakımını üstlendiler. Geceleri babasına geliyordu babası ile yatıyordu. Kardeşine hediye gönderiyordu. Biz dışarıda bahçede görüşüyorduk. Ama içe kapanık, yalnız yaşadı o süreçte. Mesela kızımız daha girişkendi canlı-kanlıydı. Ben hastaneden çıktıktan sonra onun daha iç dünyasına kapanmış olduğunu hissettim. Ama onu da aşıyor şu aralar daha iyi öyle söyleyeyim.

Araştırmacı: Sonra hastaneden çıktınız mı? Taburcu oldunuz mu? Sonra sizi nasıl bir süreç karşıladı?

Baba: ilk başlarda teşhis konulduğunda...

Araştırmacı: Biyopsiden sonra mı karar verdiler?

Baba: Sabah biyopsiye girmeden kan şekerine baktılar. Ondan sonra iş böyle olunca ondan sonra tamamen metabolizma uzmanı üzerine kaldı. Yine enfeksiyon hastalıkları uzmanı bize teşhis koydu. Teşhisi anlatmak için odasına çağırdı. Çocuğun glikojen depo hastalığından şüpheleniyoruz dedi. Hastalıktan bahsetti. Süreç başladığında lenfoma dedikleri için biz bu hastalığa şükrettik. Tabii bayağı bir Sevindik. İlk etapta bu kadar zor olacağını tahmin etmedik. Sevinerek teşhisi aldık Biz. Çıktıktan sonra da baktık tam tersi. Hastalığın getirdiği sebeplerden dolayı bağışıklığın baskılanmış olması çocuğum neredeyse iki hafta hastanede iki hafta evdeydi. Çıkartıyorduk tekrar enfeksiyon kapıyordu. Tekrar hastaneye gidiyorduk bizi

yatıyorlardı normal enfeksiyon hastası gibi davranmıyorlardı hastalığından dolayı. O zamanlar NG ile beslenmeden falan bahsettiler.

Baba: Çünkü çok zor oluyordu biberonla falan içmiyor da o zaman bir şekeri falan düşüyordu. NG denedik bir ara olmadı. Onu da oradaki öğrencilerden birine taktırdılar NG yi. Bir kaç santim fazla gitmiş o da bağırsaklarına kadar yani evde simsiyah oldu. Evde söktük attık kendimiz. Ondan sonra canlandı mesela. Böyle badireler falan atlattık çok bilmediğimiz için. Şırınga ile Damla Damla beslemeye çalıştık. Hastaneye gidiyorduk yatılmasın diye dua ediyorduk. Mesela hep aynı süreç. Kan tahlili yüksek, CRP, şekeri kontrol edilmesi için hemen bir damar yolu ondan sonra yatış veriyorlardı. En az bir hafta on günlük antibiyotik tedavisi. Çıkıyorduk üç ay sonra tekrar aynı süreç. İki- iki buçuk yaşında süreç böyle devam etti çok zordu. Bazı dönemler oldu ki hastaneye bile götürmek istemedik. İşin verdiği stresten dolayı bayağı bir zorlandık. İzin alamadık, götüremedik. Bu süreçte babaannesinin çok fazla katkısı oldu bize. Gecelere kadar kaşıkla mama yedirmeye çalışıyordu çok katkısı oldu.

Anne: Nöbetleşiyorduk. Yani bakımı o kadar zor oluyordu. Çünkü bir saate bir besleniyordu, gece gündüz dahil. Gecede bakmak zorundasın, gündüze bakmak zorundasın. Çünkü NG'yi kabul etmediğimiz için normalde bu çocuklara NG'yi takıyorlar geceleyin makineye bağlıyorlar biliyorsunuz. Damla Damla sabaha kadar falan... biz onu beceremedik. Tip 1b'lerin tipa'lardan daha fazla enfeksiyon riski var. Tip 1a'ların sadece diyetle ilgili sıkıntıları var. Tip 1B'lerin bunun yanında notrofil sıkıntısı yaşıyorlar. O yüzden takılan hortumlar yemek borusuna veya burun yolunu ya da mide etrafına açılan deri parçacığına enfeksiyon olabiliyor. Ağız yaraları falan çok fazla oluyor. Deride koca koca çibanlar olur mu. Mesela küçücük bebektir ama oluyordu. Biz ilk gördüğümüzün şok olmuştuk bacağına kocaman bir çiban! Bizi şekerden ziyade en fazla bağışıklık zorladı diyebilirim.

Baba: Enfeksiyonunla daha fazla uğraştık. Geniz eti çıktı. Geniz etinden ameliyat oldu. Dişlerinde sorun çıktı. Hiçbir doktor ameliyat etmeye cesaret edemedi. XXX Üniversitesi Hastanesi'nde takipliyiz mesela. Oradaki doktorlar, XXX Diş hekimliğindeki doktorlar çocuğu geri çevirdiler. Bizim buradaki imkanlarımız uygun değil diye. Allah'tan öğle yapmışlar. Ameliyat yapacak hocayı bulmakta zorlandım. Bunların hepsi özel hastanelerde gerçekleşti.

Anne: Mesela imkanımız var. Bankadan dolayı anlaşmalı özel hastaneler karşılıyor. Daha temiz, daha hijyen. Çünkü devlet hastaneleri odaları falan... zaten bu çocuk immünoloji hastası. Bunu anlatamıyoruz doktorlara. Doktorsunuz bunun böyle bir rahatsızlığı var dememe

rağmen yapamıyorlardı. Ama öbür hastaneler de çocuğu kabul etmiyor. Düşünsenize paranızla dahil bunu yapamıyorsunuz. Çünkü bize diyor ki bir grip bile geçirse üç-dört gün bizim metabolizma doktorumuz yok, yoğun bakım ünitemiz yok falan. Böyle olunca biz o imkanından da faydalanamıyorduk. Bir şekilde o küçük odalara girip, dua edip, enfeksiyon kapmayalım diye... çünkü orada geceleyin kalıp beslemek de çok zor oluyor. Şırınga ile besliyorsun. Temizlemen gerekiyor falan. O zamanlar evet çok zordu ama Allah'a şükür son bir buçuk yıldır hastane süreci biraz daha azaldı. Bir yıldır kontrole bile götürmedik.

Araştırmacı: Sağlık durumu iyi değil mi?

Anne: Onu ben anlıyorum zaten yanındayım hep. Çocuğun karnı büyüdüğü zaman biliyorum ki enfeksiyon var. Dalağı etkilediği için direkt iştahsızlık oluyor .suratı bembeyaz oluyor falan bulgu veriyor zaten. Onun dışında hareketliliği, yemesi, içmesi falan. Bir de doktorun yanında eğitim almış gibi oluyorsun. Onların konuşmalarını anlıyorsun Neye bakıyorlar, nelere bakıyorlar...

Araştırmacı: Şimdi XXX 5 yaşında. Beş-Altı yıldır siz bu hastalıkla yaşıyorsunuz. Çok uzun badireler atlattığınız özellikle sağlık kuruluşlarıyla çok fazla haşır neşir olmuşsunuz...

Anne: Mesela damar yolunu bulamadı. Diyorum ki sizin anestezi uzmanınız ya da yoğun bakım hemşire veriniz yok mu? Niye buna mecburuz? Niye sürekli kan atmaya mecburuz? Ama yok, inat ediyorlar yapmıyorlar. En son ya böyle çok fazla çıldırmak gerekiyor ya da ayılıp bayılmak gerekiyor. Başka türlü çözemiyorsun. Yani anlatamıyorsun. Derdini anlatacak bir makam da bulamıyorsun. Tamam hastane var, doktor var, hemşire var. Ama o insanların toplumsal halkla ilişkilerini yöneten kimseler bence sözde var. Varsa da ben öyle düşünüyorum. Sizlere aslında o makamlarda çok ihtiyaç var. Kamu kurumlarında diyeyim.

Baba: Mesela XXX Üniversitesi Hastanesi Çocuk Hastalıkları servisinde bir tane tek kişilik oda var. Odaları da bölüm bölüm ayırmışlar. Tek kişilik oda göğüs hastalıkları bölümüne ait. Oğlumuz cuma günü enfeksiyondan dolayı yatış verdiler. O odayı çok ısrar ettik. Hasta olmadığımı da görüyorum. Odaya cuma günü yattık. Pazartesi günü babaannesi yanında öğlenleyin beni aradı. Bizi odadan çıkartıyorlar diye. Çünkü göğüs hastalıkların hastası gelecekmiş. Bu çocuğun da durumu belli. Gittik derdimizi kimseye anlatamadık. Benim elime bir yazı verdiler. Çocuğun tek kişilik özel oda ihtiyacı yoktur diye. Tabiri caizse damar yolunu söküp attılar. Damar yolunda çıkardılar kan fışkırıyor. Böyle elim, üstüm başım kan revan içinde. Başhekimin odasına girdiğimi hatırlıyorum. Çözüm bulabildin mi, bulamadım tabi. XXX Üniversitesi'ni aradım. Şikayet ettim ama Üniversite Hastanesi olduğu için ne Sağlık Bakanlığı ya da yetkili bir merci ilgilenmedi. Böyle çok süreçlerimiz oldu.

Anne: Bunlar aklımıza gelenler... Daha çok insan unutmaya çalışıyor böyle durumları ama geriye dönüp bakıldığında yanımızda gerçekten kamusal biri olmamış. sizin mesleğiniz bağlamında konuşacak olursak. düşünüyorum yanımızda kamusal biri yokmuş. Tamam doktorlar başımızın tacı... ama hastalık iyileştirici süreçlerde varlar. orada benim ne yaşadığımı anlamak zorunda değiller. Mesela ben orada kalırken erkek kardeşim trafik kazası geçirdi. iyi şükür. Bununla ilgili bile hiçbir şey görmedim. öyle mi falan diyorlardı. O anda mesela biri gelebilirdi. Emziremedim mesela. Nasıl ki hemşirenin bir işi çıktığında ya da morali bozuk olduğunda oranın işleyişi aksarsa benim de canım sıkıldığında ben çocuğumla ilgilenemen mesela. Orada gelip beni telkin edebilecek kimse de belki lüks bunu düşünmem. Ama bence olmalı yani

Araştırmacı: Psikolojik yönden desteklenmek ihtiyacı oluyor diyorsunuz...

Anne: Çarşaf değiştiren kadından bile de paparayı yiyebiliyorsun. İlginç şeyler olabiliyor hastane yaşamında. Ben orada çok farklı şeyler gördüm. Mesela hiç bilmeyen insanlar da vardı. Onlara hiç bir çözüm de bulunamıyorlardı mesela. Çocuğa kadın hastayı şuraya götürmelisin diyecek onu bile anlatamıyorlar bırakın benim telkinimi. Bazen Doğu Anadolu bölgesinden gelip Türkçe bilmeyen aileler var. Onlar için ayrı bir hizmet yoktu. Onlar da Allah'a emanet bir şeyler yapıyorlardı işte. Sürece kendilerini bırakmışlardı. Ben orada en fazla sürece hakim olanlardan biriydim. Ben bile çok fazla sorun yaşadım. Onları düşünemiyorum bile. Ya düşünmeyip teslimiyetçi bir şekilde işin içinden çıkıyorlar. O şekilde mutlu oluyorlar. Ben orada bir paradoksa giriyorum. Ben doktorun yazdığı kağıda bile hakim olabiliyor oldum ona rağmen çok sorun yaşadım. Allah bize orada yardım ediyor, zaman bir şekilde geçiyor. Bazen evde zaman geçmiyor, orada geçebiliyor. Çünkü sürekli bir döngü var.

Baba: Böyle bir durumla karşı karşıyaysanız profesörlerden çok hasta bakıcılar ve hemşireler ile aranız iyi olacak. Biz bunu öğrendik.

Anne: Mesela şuna çok takılmıştım: çocuğunuzu götürdünüz veya yeğeninizi götürdünüz. Herhangi birini götürdün. Onlar için siz annesi babası daha da yok. Lütfedip de sizin isminizi öğrenme gibi bir durumları yok. İstersen beş ay kal. Mesela ben buna da çok takılmışım. Belki çok detay ama. Aslında bu insanların öz kimliğine saygısızlık olarak düşünüyorum. Bir defalık ilişkiden bahsetmiyorum. Sürekli orada aylarca kalan ismi artık “annesi” olmamalı. Bu da bence ikincilleştirme, ötekileştirme diye düşünüyorum. Veya senin bir değer yok. Sen sadece “anne” olarak buradasın. Bürokrat olabilirsin, ev hanımı olabilirsin... bu hiç önemli değil. Orada önemli olan bakıcılık, anne olman. Toplumsal ötekileştirme gibi bir şey olduğunu düşünüyorum.

Araştırmacı: Evet, hastane süreçleri epeyce sizi zorlamış gibi anlıyorum. Peki bu süreçte aileniz ekonomik olarak zorlandı mı?

Anne: Yani zorlandığımız zamanlar da oldu. Çok maliyetli bir hastalık çünkü.

Araştırmacı: Ne gibi harcamalarınız oluyor tedavi sürecinde? ya da hastanede kalış, doğum, genetik testler vesaire hepsini düşündüğünüzde...

Baba: Hastanede yattığı süre içinde hastanenin tamam tıbbi imkanları gelişmiş olabilir ama verdikleri yemek, oradaki ortamı düşündüğümüz zaman çoğunu dışarıdan tedarik etmek zorunda kalıyorsunuz. Hastane yatış sürecinde harcamalarınız en çok gıda ve yemek oldu. Onun dışında ilaç istiyorlardı. Eczaneden özel hazırlanan. Çok fazla zorlandığımızı hatırlamıyorum.

Anne: Buna zengin hastalığı diyorlar zaten. Çünkü bu çocuklara meyve yasak süt yasak çay şeker falan yasak. Hem şekeri yükseltmeyen gerekiyor hem de şeker yasak. O yüzden kompleks karbonhidratlarla nişastayı karıştırıp içiriyoruz dört saatte bir şekerine öyle dengeli tutuyoruz sindirimi yavaş olduğu için. Bunun için mesela iyi bir vitamin almak gerekiyor. Duyduğum kadarıyla %70 nadir hastalarda böyle bir sorun var ama o yok özellikle immo problemi olanlarda özellikle varmış. Vitaminler Türkiye'de ben Avrupa ve Amerika'dakilerle ilişkilendiriyorum onları karşılıyor mesela devlet. Biz de o vitaminler için öyle imkan yok. Biz vitaminleri Avrupa'dan getirtiriyoruz. 60 Euro... Bunu cepten karşılıyor. Sensörlü şeker cihazından bahsetmişim ya, koluna yapıştırıyoruz. Ondan önce çok zorlu takibi. Bir de şeker aniden fırlayan biliyor bu çocuklarda. Şeker yükselince bıçak sırtı düşünmen gerekiyor. Vücut etkileniyor çok yükselirse karaciğer depoluyor. Ama devlet sensörlü cihazı karşılamıyor. Düşünsenize bebek uyuyor, tak diye jilette parmağından kan alıyor. Neşter gibi bir şeyle. O parmağı delme kalemle bir şey varmış. Buna katlanmak zorunda değilsin. Kalemli şeyden alabilirsiniz dedi. Niye bunu iki ay sonra söylüyorsunuz dedi ki o bile çocuğun parmaklarını duyarsız hale getiriyordu. Çocuğun uyku kalitesi zaten hak getire... Sürekli mama için, kan için uyandırılıyordu. Biz bu cihazı aldık 7000 bin küsur falan para verdik.

Araştırmacı: Siz bu cihazı taktırdınız mı?

Baba: Evet. Önce G4 ile başladık sonra diğerine geçtik. Sonra 7000 liralık bir paket aldık. Onunla ilgili yeni bir sürümünü başladığını söylediler. Şu an G6 sürümüne geçtik. Son sürümü kullanıyoruz. Üç ayda bir paketi 3750 lira. Öncesine cepten karşılıyorduk. Ama şimdi sağ olsun bizim bankanın vakfi destek oldu. Şu an belli bir kısmını onlar karşılıyor. Kalanı da biz cepten tedarik ediyoruz

Anne: Ama bu çalışmanı olduğumuz için bize özel bir durum.

Baba: SGK zaten belli bir miktarı karşılıyor. Geri kalan hiçbir yerde SGK yok. Bunların hepsi cepten bir maliyet.

Anne: Bir de şöyle bir şey var çocuğu daha özel bir yere götürmek zorundasın. Bir otele bile götüreceksin en temiz en iyisini götürmek zorundasın. Ekstra sporlara yazdırmak zorundasın. Çünkü katlarında sıkıntı var. Sürekli ayakkabılarını değiştiriyoruz. Ayakkabıları ile ilgili bir problemi oluyor. Ayak kasları ile ilgili duruş problemi oluyor.

Baba: Yürüyüş analizi yapıldı mesela. Ona göre taban üretildi. Bunların hepsini kendimiz karşıladık.

Anne: Mesela özel okula göndermek zorunda kaldık. Çünkü devlet okullarının böyle bir şeker takibini yapabileceğini düşünmüyorum. Çok fazla öğrencileri olduğu için. Öyle olunca tabii bir de özel okul maliyet oluyor. Daha özel bakmanın gerektirdiği şeyler var öyle söyleyeyim. Yoksa şimdi zorunlu olarak cepten para verdiniz bir şey var mı dersiniz öyle bir şey söyleyemem. Sadece yaşam kalitesini yükseltmek için vitaminlerini yurtdışından getirerek. Bu da biraz aileye göre değişen bir unsur.

Araştırmacı: Bu hastalık acaba sizin için nasıl bir anlam ifade ediyor?

Baba: Biraz önce de dediğim gibi hastalığı ilk duyduğumuzda daha kötülerinden bize bahsettikleri için başlangıçta sevindik. Yeme hastalığı... Sürekli beslenmesi lazım. O zaman kısıtlamaları çok fazla bilmiyorduk. Senin yanında çocuğunun tatlı yiyemeyişin, meyveyi yiyemeyişin... Akranlarının yanında bazı şeylerden mahrum kaldığını görmek... Biraz insanı demoralize ediyor. Biraz zor geliyor. Kendisi de bazen niye benim şekerim düşüyor. Niye ben böyleyim diye kendi kendine bize de sorduğu oluyor. Yaşı büyüdükçe bunların tabii oturacağını düşünüyoruz. Ama sosyal çevresinde bu süreci nasıl atlatacak. Benim en büyük kaygılarımdan bir tanesi o. Okula gittiği zaman mesela yememesi gereken şeylerden kendini nasıl tutacak. Arkadaşların içinde kendini nasıl koruyacak? Hani ilk başlarda çok korkutmadı bizi. Süreç ilerledikçe XXX'nın yaşı ilerledikçe, sosyalleşmeye başladıkça, bu işin ileride biraz daha zorlayacağını düşündük.

Anne: Allah'tan görüntüsü kötü değil. Yaşıt bir yeğeni var mesela. Ondan kısa ama üç parmak kısa diyelim. Topluma girdiğinde bu çocukta bir rahatsızlık var imajı yaratacak kadar değil. Ama kendisi kendini sorguladığı zaman veya siz ortama girdiğinizde kıyasladığınız zaman yani nasıl diyeyim ufak tefek şeyler var. Yani arkadaşı koşabiliyor, bu yürüyebiliyor. Allah korusun tamamen yürümeyen eksik çocuklar da var. Bunu destekleyebiliriz. Yürüyebiliyor... koşması için kaslarını geliştirecek sürekli destek ve rehabilite ile aslında büyük bir efor ama yaşlılarını yakalamasını da %97 kadar yetişmesi için efor sarf ediyoruz.



Baba: Tanıyı koyan doktor bizi odasına çağırıp bu çocuğun diğerlerine göre boyu kısa kalacak, karnında şişlik olacak deyip bir tek teşhis koyduğu için... Biz her fırsatta akranları ile bir araya geldiğinde fiziki durumunu bir şekilde karşılaştırıyoruz.

Anne: Onun dışında bunu başarmış çocukları da görüyorsunuz. Ben bunu anne olarak görebiliyorsam o doktorun da bunu araştırmadan söylememesi gerekir.

Baba: Sporla uğraşıyor mesela. Profesyonel yüzücü olmuş kişiler var. Hekim olup ama insanlığını olgunlaştırmamış kişilerde karşılaştığımız için maalesef böyle bir psikolojiye sahip olduk.

Anne: Mesela diyorum ki çocuğun şekeri 300 oldu. Bu normal mi? O 300 çok yüksek değil mi diyorum. Bana söylediği şey şu “şekeri düşmesin de”. Hayır öyle bir şey yok. Hadi bir de diyabet olursa ekstra? Bir de onunla mı uğraşacağız? Bu söyledi metabolizma hocası... Sıradan bir hoca değil.

Baba: Sistem günü kurtarmaya yönelik kurulmuş. Şekeri düşmesin, hastalanmasın. Ama daha ileriye nasıl götürürüz sorusunun cevabı yok.

Anne: Bu çocuğun psikolojisi nasıl gidiyor? Bu çocuğun eğitim hayatı nasıl gidiyor? Bu çocuğun boyu geçen yıla kadar ne kadar uzamış? Bunlara mesela bakmıyorlar. Sadece evet “annesi” bir şikayetiniz var mı? Tamam şu şu tahliller. İnanın bazen sonuç için hastaneye gitmiyorum. Ben kendimi anlıyorum zaten. Benim ihtiyacım olan bu değil ki! İhtiyacım olan şu; desin ki XXX geçen yıl karnı şöyleydi, bu yıl böyle oldu. XXX'nin gıdığı vardı geçen yıl, bu sene yok. XXX iki yıl önce %3 uzarken son bir yılda % 10 uzamış. Bunların hepsini ben analizini yapmak durumunda değilim. Bunu sistem yapıp bana vermesi lazım. Eşim de ben de bazen bir doktor oluyoruz. Bazen psikolog oluyoruz çocuğa. Öyle evde imkan sağlıyoruz.

Baba: Eşim vasıtası ile Almanya'da bir aile ile tanışmıştım. 2018 yılında ziyaretlerine gittim. Bir şey çok hoşuma gitmişti. 21 senedir aynı diyetisyen takip ediyor. Bu çocuğu, o kız çocuğunu. Biz neredeyse beş yıldır bu işin içindeyim. Ben daha diyetisyen görmedim. Hastanın tedavisi var mı? Yok... Diyeti var ama diyetisyenin kendisi yok. Hiç görmedik..

Anne: Bu bir diyet hastalığı ama diyetini biz belirliyoruz düşünebiliyor musunuz?

Araştırmacı: Sizi hiç yönlendirmediler mi?

Anne: Yönlendiriyor. Bana diyor ki şu kadar yoğurt... Yoğurt yasak diyorum. Unutuyor! O zaman yerine şunu ver diyor.

Baba: Çok sık hastalanıyor. Hocam takviye edeceğiniz bir şey yok mu diyoruz. Bol bol meyve yesin diyor.

Araştırmacı: Ama meyve yasak?

Anne: İşte ne diyeceksiniz bu durumda şaşır kalıyorsunuz! Bundan sonra biz de bu işlerle uğraşmış kişilerin makalelerini inceleyip... Grupta da çok iyi araştıran insanlar var. Ben kurdum Whatsapp grubunu. Sosyal medyadan bulan geliyor. İçinde çok iyi İngilizce bilen veya bu işleri çok iyi araştıranlar da oluyor. Değişik branşlardan insanlar da olabiliyor. Onlarla bazen uzun görüşmeleri yaptık. Dayanışma içerisindeyiz. Hepsi dünyanın farklı doktorlarına gidiyor. Onlara soruyoruz. Onlardan gelen cevaba göre düşünebiliyor musunuz? Bizim çocuğumuz beş buçuk yaşında kadar şu kadar karbonhidrat veriyoruz. Doğru mu değil mi? Karaciğeri bir yılda şu kadar büyümüş. Onların yorumuna göre veya onların beslenme düzenine göre model alıyoruz. John'un çocuğu Angel XXX ile aynı yaşta ona soruyorum. O ne yapıyorsa, onu yapıyorum. Çünkü diyetisyenin yaptığı bir düzen. O çocuğu metabolik kontrolü iyi gidiyorsa o çocuğu örnek alıyorum. Ona göre yapıyorum. Keşke biz Türkiye olarak ileri olsak da biz versek bilgileri onlara. Üzücü bence.

Araştırmacı: Bu konuda çalışan profesyonel sayısı mı az, bu konuda ilgi mi az acaba?

Anne: Adı nadir hastalıklar olduğu için. Almanya'da mesela glikojen depo üzerine diyetisyen var.

Baba: Klinik var. Pandemi olmasaydı takibine girecektik ama pandemi araya girdi. Bir taraftan oradan da takip edilsin istedik. Bizim hocalara dediğimiz zaman dinlemeyi bırakın canını alacak gibi bakıyor. Bizim de kendimize göre çalışmalarımız var diyor.

Anne: Bizim de doktorumuz iyi bir insan. Ama mesela bir makale atıyorum geri dönüş yok. Tek taraflı bir iletişim var. Doktorlarla hemşirelerde veya diyetisyenlerle. Mesela ben doktorla muhatap değildim. Sürekli XXX Üniversitesi'nde doktor değişiyordu.

Baba: XXX Hastanesine geçmemizin en önemli sebebi oydu. Biz her ay takibe gittiğimizde farklı bir uzmanla görüşüyordu. Bütün süreci bize baştan anlattırıyordu. Yani bizi en çok oraya yönlendiren şey bu oldu. XXX Hastanesinde çok fazla sirkülasyon yok.

Anne: Bizi rahatsız ediyordu sürekli takip eden doktorların değişmesi. Bu çocuklar özel. Benim bir muhatabım olması lazım. Bu çocuk ani bir şey geçirdiğinde bir komplikasyon oluştuğunda benim muhatap olacağım bir doktor olması lazım. Ama yok biliyor musunuz. Acile de gitsem o muhatabı ben bulamıyorum. Bu büyük bir problem. Anne baba dışında çocuğu sahiplenen bir mekanizma daha olmalı. Takip eden. Portföy sistemi gibi düşünün...

bankacı olduğumuz için bankadan örnek vereyim, mesela 30-40 tane onun her şeyini bilirsin, takip edersin. Kredi mi kullanacak çek mi yazılacak vs. Yani profesyonel birinin ekipte olması gerekiyor açıkçası. Niye bankacı böyle yapıyor işin ucunda para var diye mi? Mesela ben o kişinin kızının yurtdışına gideceği vize parası ne kadar ben ilgileniyorum benim portföyüm de ya müşteri. Portföyleşme sistemi olabilir. Benim bir arkadaşım Avusturya'da bir vesile ile tanışmıştım. Türk aile ama orada yaşıyorlar. Kadın profesör. Buluşları olan bir kadın hatta TIP 1 B için iğne yerine hap bulmuş. Ona Mesela biz çok seviniyoruz. Onun haberini aldık, onu bulmuş mesela. Kadın o kadar bilim insanı. Mesela o hasta olan insanların sokağından geçerken bir kahve içmeye girmiş mesela. Bir kahveni içeyim kızını bir göreyim demiş. Bizimkiler değil de orada göçmen pozisyonunda. Biz kendi vatanımızda kendi doktorumuz da bu samimiyet neden yakalayamıyoruz? Ben hayret ettim. Ve Türk doktorlarla bu işi çok zor demiş. Buradan Türkiye'nin en iyi metabolizma doktorlarından seçiyorlar tutuyor Almanya'ya konferansa yolluyor. O konferansı hakkı ile girmeyip veya o konferansta hiç bulunmayanlar var. Sen kendin bir şey bulmuyorsun şey geliştirmiyorsun geliştiren insanlara kontakta değilsin. O zaman benim çocuğum nasıl daha iyiye gidecek? Yurtdışı ile de işbirliği halinde olalım. Dediğim hapım şu anda orada kullanılmaya başlandı. İtalya'da tip bir b'nin başka ülkelerde. Geçen zoom görüşme yapıldı Ben katıldım. İtalya'da uygulandı veya başka ülkede haberim olsaydı o konferansa gitseydin. Bir tane de Türkiye'den olurdu. O bilgiyi alsaydın! Koordineli çalışsaydınız belki Türkiye'de ilk deneyen de bizim çocuğumuz olacaktı. Böyle iletişim eksiklikleri de olduğunu düşünüyorum.

Araştırmacı: Ben sizin ailenizi gördüğünde bu konu hakkında gayet bilinçli çocuğun bakımını üstlenen çok farkındalığı yüksek bir aile görüyorum. Aslında güçlü bir aile görüyorum karşımda. Acaba sizin bu süreçte ne tür kaynaklarınız vardı? Ben bu ailenin güçlü yanlarını nasıl sıralayabiliriz?

Anne: Eşimle aramızdaki ilişki çok kuvvetli. Görücü usulü gibi anlattık mı bir sonradan öğrendik akraba olduğumuzu atma daha farklı başlamıştık. Severek birbirimizi kabullenerek zor şartlarda da evlendik. Birbirimize hep destek olduk hep destek olmaya da devam ediyorduk. Çekirdek ailedeki anne babanın birbiriyle olan ilişkisi dayanışması çok önemli. Mesela XXX hastaneden çıktıktan sonra baba diye ağlardı. Çünkü ben bir dönem gece kalkamadım hastane psikolojisinden çıkmam gerekiyordu ve gece uykumu hiç bölmedim. Ben zaten hastanede lohusalığı, stresi yaşamıştım. Bizde öyle uzun izinler yok. İş hayatına da hemen dönmek zorundasın ve hastanedeki o kabusu da her ne kadar onlar destek olsa da ortamı yaşamak daha farklıdır. O süreçlerden geldiğimde eşimin yardımcı olması geceleri o kalkması benim sabaha kadar uyumam. XXX baba diye ağlıyordu geceleri gördüğü için. Benim hastanedeki şeyimi eşim öyle tolere etti. Sonrasında şöyle bir avantajımız var. Kayınvalidem

daha önce bir çocuğa bakmış. Bunu iş olarak da yapmış birisi. O yüzden kendi torununu da daha canla başla baktı ve başka torunları yok. Düşkünler... aile bağlarımız güçlü. Benim kendi ailemle aile bağlarımız çok güçlü. Eşimin kendi ailesiyle bağları çok güçlü. Bu durumda XXX'yı hep beraber bir kucaklama olduğu için. Ben en başta şunu söyledim; bakın bu hastalığı hepiniz öğreneceksin bu sadece benim takibimde olacak bir şey değil. Çünkü ben çalışıyorum birbirinizi dinlendirmeniz için de sizin bu hastalığı öğrenmeniz lazım. Yeri geldi kavga ettik. Yeri geldi strese girdim. Tartışmalar yaşadım Ama şunu kabullendirdim. Hepinizin ayrı ayrı bu hastalığı iyi bilmeniz gerekiyor. Ben yarın bir gün toplantıya gideceğim veya gezmeye gideceğim. Çocuğu anneannesine veya babaannesine bırakacağım. Yani bizim sosyal hayatımız devam edecek. Bu hayatta da siz bize destek olmanız lazım. Eşimi de bu işin içine çektim. Kızımdan biliyorum, babalar biraz dışarıda kalabiliyor. Ama ben yok dedim bu çocuğun özel bir durumu var. Alarm durumu söz konusu biraz da korkutarak herkese alarmı diktim. Mesela şeker ölçümünde babaanesi gönlüm razı gelmiyor bunu yapmaya derdi. Öyle bir şey yok! Ben bir anne olarak buna razı geliyorsam, sen babaanne olarak hayli hayli katlanırsın. Zorla yaptırıyordum. İşe başlamadan önce babaanneyi hazır hale getirdim. Mesela bizim karı koca olarak ne kadar özel bir çocuğumuz da olsa bizim ayrı zaman geçirme ihtiyacımız var. Belki birkaç günlüğüne bir yere gideceğiz veya başka yere. Siz bu durumda bu çocukla ilgilenmek durumundasınız. Eğer torununuzu uzun seviyorsanız ilgilenmek durumunda diye biraz da dikte ederek. Ama bir de şöyle bir sorun var: iğnesini kim yapacak. Bir de her gün vurulduğu bağışıklıkla ilgili iğnesi vardı. Ben yanında duruyordum yap görevim diyordum. Öğreterek öyle öyle inanın hepsi öğrendi. İğne vurmaya şeker bakmayı öğrendiler. Şu anki sensörlü cihazla çok daha kolay. Ben herkese tek tek hakimiyet yaptım. Bunun içinde hala teyze var hatta dayı da var. Mesela ben erkek kardeşime bile bak kardeşim ben şimdi markete gidiyorum. Seninle duracak iki saat sonra şu ilaçlarını vereceksin diyordum. Herkese sorumluluk vererek aştım. Bu bağlamda süreci ben yönettiğimi düşünüyorum. Tek kişi bu işi yüklenirse o kişiyi kaybedersin. Mesela bende hafif panik ataklar var çok normal bu kadar şey yaşadıkdan sonra. Düşün sizde bu insanın her şeyi omuzlandığını o zaman daha farklı daha kötü olur annenin psikolojisi zaten yerle bir olur. Onun diğer çocuklarına da verimi olmaz. Ben mesela XXX'ya tamamen kendimi adarsam bir çocuğum daha var. O çocuğu ne yapacağız? Burada aslında detaylı olarak düşünüp uzmandan yardım alarak belki. Ama dediğim gibi psikoloji ile de ben ilgiliyim. Kendimi kendim dizayn ettim. XXX doğar doğmaz bankadan ayrıldım, sınavlara girdim yaşamımı öyle şekillendirdim

Araştırmacı: Ailenizin güçlü taraflarından bahsediyoruz. Bu süreci nasıl atlattığınızla ilgili olarak. Anladığım kadarıyla bakımın sorumluluğunu paylaşmak, bu yükü paylaşmak bayağı güçlü bir taraf bugün aile için. Başka aklınıza neler geliyor?

Anne: Direkt iletişim açık. Birisinin sorunu olduğunda gidermeye çalışan... Yapısal olarak böyle bir insanım. Konu bir de kendi çocuğum olunca ben bütün imkanları zorlamaya gidebilecek bir durumdayım. Başkasının da sorun olsa bir dış tedavisine yaptırmayacak biri olsa onu Ankara'ya getirip yardım edebilirim. Bana ne diyebilecek bir insan değilim. Sınırları zorlamayı seviyorum. Dikte edilmeyi sevmiyorum. Daha ileriye nasıl götürebiliriz kendimi de düşünmek zorundayım. Kendinizi düşünmek ailenizi düşünmek ailemiz parçalanmadan, böyle hastalıklarda karı koca boşanmışlığı çok biliyorum.

Araştırmacı: Sizin için ailenin güçlü yanları nelerdi?

Baba: En önemlisi olması gereken tavır sabır tabii ki. Çok sabır isteyen bir durum. Bazen üzerimize çok yük bindiğinde bu sürecin sorumlusunu çocuğa yüklemek gerekir. Bazen ister istemez böyle durumlarımız da oldu. Ama biz daha iyi olacağımızı düşünerek hareket ettik hepsi sabrettik. Kendinizden daha zor durumda olanları gördükçe halimize şükür ettik. XXX şehrinde oturuyor olabilmemiz bile imkanlarımız bile başlı başına bir nimetti.

Araştırmacı: Ne açıdan önemliydi sizin için XXX şehrinde oturuyor olabilmek?

Baba: Hastanelere yakın olmak. Çünkü kırsal kesimden gelen aileleri görüyorsunuz. Mesela aile parçalanmış. Baba bir tarafta, anne bir tarafta, çocuklar bir tarafta. Mesela çocuğu almış gelmiş. Doktor ne derse sadece onun yönlendirmesine açık. Günlerce hastanede kalan anne ve çocuklar vardı. Onları gördükçe biz halinize şükret ettik. İmkanlarımız daha iyi, daha yakınız. Onlara bakarak moralimizi yüksek tutmaya çalıştık. Hastalık açısından daha zor durumda olanları gördükçe. Daha önce de bahsettiğim gibi babaannesinin bize çok katkısı oldu. Beş yıl boyunca hafta içi sürekli bizimle beraberdi. Yatılı olarak bizde kaldı geceleri genelde o baktı. Hastanede kalırken refakatine çoğu zaman o üstlendi.

Anne: Hala da destek alıyoruz mesela.

Baba: Çoğu şeye de hakimdir. Beslenme konusunda cihaz konusunda...

Anne: O bizi rahatlattı. Eşimle çıkıp gezebiliyorduk. Hastalığı ilk duyduğumda tamam biz bittik, hiç bir hayatımız olmayacak diye düşündüm. Ama yardımlaşma, tabii ki maddi olanaklar çok önemli. Ailelerin bu konuda yardımı hem fiziksel hem manevi. Lojistik, ulaşım... Bunlar rahatlatan unsurlar. Çocuğu da rahatlatan. Düşünsenize uzaktaki bir şehirden geldiğini... Bir de burada on dakikalık mesafede gittiğimi düşünün. Bu konuda şanslıyız şükretmeliyiz

Araştırmacı: Benim araştırmamda aslında en çok merak ettiğim de yanıtını bulmak istediğim soru şu; ben nadir hastalığı olan bir aileyi güçlü kılmak için sizce hangi öğeleri koymalıyım

hangi hizmetleri koymalıyım? Hangi politikaları koymalıyım ya da ailenin ne tür özellikleri olmalı sizce? Bu konuda ailelere ve hizmet sunucuları politika yapıcılara geniş geniş önerileriniz var mıdır? Yani şöyle bir hizmet olsa daha iyi olur bu eksik bu mutlaka olmalı... Aile şöyle davranmalı böyle olmalı vesaire dediğiniz? Hem kendinizde güçlü gördüğünüz ve aynı zamanda olmasını istediğiniz iyi olur dediğiniz şeyler var mı?

Baba: En önemli geliştirilmesi gereken şey eğitim. Hastanelerde muhatap olduğunuz hasta bakıcısından tutunda hocalara kadar psikolojik olarak nasıl davranması gerektiğini... Eğitim çok önemli. Çünkü siz o durumdayken onların ağzından çıkan en ufak söz bile dünyanızı karartmaya çok müsait oluyor ortamlarda, yani bence en önemli değiştirilmesi gereken şey o. İkincisi kararlı yaklaşmamak lazım. Tabii her insanın başına gelebilir. Biraz daha duyarlı kılıyor sizi bu konularda. Durumu daha iyiye getirebilmek için neler yapılması gerekiyor yönlendirilmesi gerekiyor. Ya da daha iyi imkanlar varsa o konuda tavsiyeler araştırma geliştirme faaliyetlerinin biraz daha artırılması gerekiyor. Durumu kurtarmak için sadece kan takibi eğer kan değerleri uygunsa sürecin orada kapanmayıp daha iyiye nasıl götürülür şeklinde hastanelerin özel bir destek servisinin olması lazım. Bırakın böyle bir destek servisini normal yatacak odayı ayarlayabilmek için bir muhatap bulamıyorsunuz bazı zamanlarda. Hocaların bu yönde hiçbir katkısı yok. Sizi orada hemşirelerle hasta bakıcılarla yüz yüze bırakıp gidebiliyorlar derdinizi kimseye anlatamıyorsunuz. Yani kendi hastalığını tedavi ettirmek için insanlara yaranmaya çalışıyorsunuz. Bu çok acı bir durum. Tamam herkesin durumu farklı ama sizin çocuğunuz tabiri caizse canı cebinde geziyor. Her an ölüm riski ile karşı karşıya. Bu durumun ciddiyetinin biraz daha kavranması gerektiğini düşünüyorum.

Araştırmacı: Birincisi şüphesiz sağlık hizmetleri boyutunda. İyi bir hizmet sağlıklı bir hizmet sunucularında ilişki tedavi ekibindeki bütün üyelerle, doktoru hemşiresi hasta bakıcısı Diyetisyeni bu çok önemli kesinlikle...

Baba: Psikolojik imkanların geliştirilmesi lazım. Ülkemizde tamam sağlığa çok ciddi yatırımlar yapılıyor ama bence yanlış yönlendiriliyor. Çocukların bu konuda bu imkanlara daha çok erişmesi lazım. Mesela üniversite hastanelerinde bu işin uzmanlaşmış hocaları var ama fiziki imkanları çok yetersiz. Biz günlerce iki metrekafe odada dört kişiyle yattığımız zamanlar oldu. Fiziki imkanların geliştirilmesi lazım. Diğer taraftan bu çocukların çok sık kan şekerlerini takip edilmesi gerektiğinden bu sensörlerin SGK'nın geri ödeme listesine alınması lazım. Yani bu çocuklar için çok büyük bir avantaj normal şeker ölçme cihazlarını bile erişemeyen kırsal kesimde yetişen çocuklar var. Bu imkanlara ulaşmaları lazım. Bunlar çok lüks şeyler değil bu çağda.

Anne: Yani işitme engellilerin protezi gibi değerlendirilmesi lazım.

Baba: Ülkeden çıkıp başka bir yerde anlattığımız zaman bunlar insanlara çok gülünç gelecek şeyler. Yani çocukların mamaya nişastaya erişememesi ya da çocuğu daha iyi seviyeye getirebilecek destek maddeler var. Mesela biz vitamini Almanya'dan getiriyoruz, nişastayı Amerika'dan getiriyoruz. Yani bunlara Türkiye'de erişim bu kadar uzak olmaması lazım yani çoğu bunları bilmiyor bile özel bir nişasta kullanıyoruz. Biz ne badirelerle... eşim sağolsun Facebook'tan iletişim kuruyor Amerika'da yaşayan Türklerle onlar gurbette olduğu için biraz daha hassaslar bu konuya çok yardımcı oluyorlar. Bu imkana bütün herkesin erişebiliyor olması lazım. Bunlar çok zor şeyler değil o yüzden yatırımları doğru yöne yönlendirilmesi lazım. Bizim gördüğümüz en büyük eksiklik bu. Bir de eğitim insanların biraz daha bilinçli yaklaşması lazım. Bir tek sen değilsin deyip işin içinden sıyrılmaması gerekiyor

Anne: Özel gereksinimi olan çocukların mesela bizim çocuğumuzun her nadir hastalıklı olan çocuklar da var mesela spor faaliyetlerine yönlendirilmesi gerekiyor kaslarının iyi olması için. Peki spor faaliyetlerini nerede götürelim; belediyenin kine götürebilir miyim. Hayır immun problemi var. O zaman nasıl olacak özel yüzme dersi aldırمام lazım. Bunun karşılanması gerekiyor bence bu çocuk için spor yapmak yüzmek jimnastik vs.

Araştırmacı: Rehabilitasyon hizmeti...

Anne: Evet kaslar için zorunlu bir şey. Mesela normal devlet okuluna gidemez o zaman özel okul indirimini gibi bir şey olması lazım. Öyle gereksinimi olan çocuklara en azından % 50 devlet desteği burada olması lazım. Temiz koşullarda aileler muhitinin bulunduğu en hijyen yere göndersin diye. Onun dışında ağız ve diş konusu sürekli... Bunlar karbonhidrat içeren gıdalarla besleniyorlar o yüzden bizim çocuğu mesela dört beş dişi birden çürüdü. Ameliyatla falan aldırمام zorunda kaldık. Diş bakım masraflarının en azından üstlenilmesi gerekiyor. Zaten herkes yapmıyor dişlerini özel dişçiye gitmek zorundasın. Mesela tüp bebek... İkinci üçüncü çocuğu isteyen aileler oluyor. Devlet bunu karşılamalı. Yapılmadan önce de genetik test yapıp evlenme dairesine gittiği zaman... Ta o zaman gen haritasının çıkarılması lazım. Gen haritasında bakar hangi sistemde hatalı mutasyonlar varsa tespit eder. Senin çocuk şu şu hastalıklara sahip olabilir mesela biz eşimle oğlumuzdan sonra yaptırdık gen haritasını. Her sekiz gende bir benziyormuş eşimle mesela. Bu iki yabancı insanda da olabilir. Bizim sekizde bir benzeşiyorsa o zaman akraba evliliğinde gen haritası çıkart. O mutasyonlar tespit edilirse çok doğal bu iş çözülür. Ne der mesela; XXX Bey, XXX Hanım sizin gen yapılarınız o kadar çok benziyor ki biz sizi tüp bebek öneririz. O zaman doğal yollarla değil tüp bebekle ben bu çocuğa sahip olursam direkt baştan sağlıklı bir çocuk... Muazzam bir şey. Oğlumuzun şu an aylık devlete on- on beş milyar maliyeti var. En başta devlet bu maliyetin onda birini ödese bu işin halletmiş olur. Aslında Sağlık Bakanlığı boyutunda da muazzam bir şeyin önüne geçerler. Ben akraba evliliği kimse yapmasın demiyorum nebze akraba evliliğinin anlatılması

gerekiyor. Mahallede, Belediyelerde bir yere afişler yapılarak... özellikle sarmal akraba evliliklerinde çok çıkıyormuş. Doğudan bir arkadaş geldi dedi ki akrabadan birine bakıyorlar o zaman bir de ama orada yetişmiş büyümüş on kardeşler. İki tane yeğeni engelli bir tane de kardeşi engelli. Dedim ki akraba evliliği mi? O da bizde herkes akraba evliliği dedi. Yani insanların eğitim seviyesi yüksek olsa da inanın bilmiyorlar. Bakın siz çok sarmal bir evlilik yaptıysanız birbirinizle bu sizin altınıza otomatikman çok kolay iniyor. Bunun güçlendirilmesi gerekiyor.

Araştırmacı: Peki psiko-sosyal açılarından ailelere ne tür hizmetler geliştirilebilir?

Anne: Bence bu süreç en başında doktordan öğrendiğim an hemen psikoloğa gitmem lazım. Yani kadın bizi aldı karşısına nadir bir hastalıkla için hastanede çok da karşılaşacağız boyu şöyle kilosunu şöyle böyle başlama metodu yok yani. Böyle şeyler açıklanırken böyle çocuklardan ifade alınırken sosyal hizmet uzmanları eşliğinde alınmalı. Evet öyle olması lazım çünkü. Aynı şekilde anne babaya da o şekilde açıklaman lazım veya şu anda psikolog bekliyor size deyip böyle bir psikolog hizmeti alıp özellikle bu konularda çalışmış, alanında özel bireylerle çalışmış kişilerin yaygınlaştırılarak bu hastane bünyesinde ücretli bile olsa bir hizmet vermesi lazım. Lütfen süreci tek başınıza çözmeye çalışmayın iç dünya olarak tıbbi olarak zaten bir şeyler yapıyoruz. Buna en başından beri. Çocuk gelişimini tabi olmaları lazım Bunu ben sorarak öğreniyorum bunu mental bir gelişime sokalım. Ona göre bana konsültasyon yazıyor ama benim söylemem gerekiyor. Benim söylemem gerekmesin. Nasıl ki metabolizma ile takipli isek bu çocuğun psikologla da takipli olması lazım.

Araştırmacı: Ailenin de benzer şekilde anne ve babanın da yani...

Anne: Başka çocuk varsa onun da çünkü ablasına da daha farklı şeyler oluşuyor. İzleyen çocuk olarak daha çok mağdur. Çocuk doğduğundan beri öyle belki de öyle zannediyor ama o çocuk yeni bir şey görüyor belki psikolojisinde daha farklı etkiler yapıyor. Ben bu arada kızımı götürdüm bir iki defa çok fazla hastane sürecimiz olduğu için yarım kaldı sonra iyileşme gördüğüm için bıraktım. Neden bu benim isteğime bırakıldı? İsteğime bırakılmaması lazım. Bu işin takipli bir süreç olması lazım. Beni aramaları lazım bir yıldır gelmiyorsunuz . Oğlunuzun psikolojisi nasıl? Siz nasılsınız, kendinizi nasıl hissediyorsunuz? Geçen yıl panik atak olduğunuzu söylemiştiniz daha iyi misiniz? Yani böyle bir takip mekanizmasının oluşması gerektiğini düşünüyorum. Bu konuda yaşam koçu gibi ya da hayatınızda biri daha olması lazım dışarıdan bakan. Biz hepimiz duygusal bakıyoruz profesyonel bakıyoruz ki ben her şeyi araştırdığımdan bu konuda profesyonel olmaya çalışıyorum. Ama ben anne gözüyle bakarım ama siz bana dışarıdan yorumlarsınız. Bakın XXX Hanım siz bunu yaşıyorsunuz ama şöyle yazsanız daha iyi olur gibi. Zorunlu takip süreci ile yapılması gerektiğini düşünüyorum.



Aileler bir araya getirilmeli. Belki metabolizma ailelerini bir araya getirip faaliyetler piknikler yapıyormuş, yemek yapma faaliyetleri düzenliyorlarmış. Kaynaşacak kendi gibi zorluk yaşayan başka ailelerle ama olumsuzluklar üzerine değil daha eğlenceli platformlarda buluşturulacağı doktorların da bir arada olacağı güzel etkinlikler aktiviteler olabilir. Bu aslında çocuğu özel durumda imtiyaza götürür. Çocuğu ve ailesini huzurlu ve daha mutlu olmasına neden olacağını düşünüyorum.

Araştırmacı: Var mı başka eklemek istediğiniz bir şey?

Baba: Size bunları anlatırken sürece baştan yaşamış gibi olduk. Aklımıza gelenler bunlar.

Anne: Mesela nadir hastalıklar ile alakalı milyonlarca kişi etkileniyor Türkiye’de akraba evlilikleri daha fazla konu böyle olunca, nadir hastalıklar daire başkanını bile zorla kurdurduk geçen yıllarda biliyorsunuz aktif çalışmıyor da. Bu tarz koordineli birimler mesela Aile Sosyal Hizmetler bakanlığı neden yok? Bu Bakanlığa Nadir hastalıklar Dairesi önerilebilir milyonlarca kişiyi ilgilendiriyor. Beni engelli ve yaşlının altına koymamalı hatta engelli ve yaşlıyla bir koymasın. Hasta yukarıda hastanın altında engelliler de var. engellilerin içinde nadirler de var. Ama bunlar birbiriyle örtüşen şeyler değil. Benim çocuğumun şu anda nadir durumu var ama onların o başlık altında yazdı hasta değil bence. Nadir hastalık özel bir durum özel gereksinim Sosyal Politikalar Bakanlığı'nda ayrı bir daire başkanının olması lazım ve bu Sağlık Bakanlığı'ndaki birim ile koordineli çalışması lazım gerekiyor. Onun dışında SGK'da da olmalı bence nadir hastalıkları İlaç Temini Daire Başkanlığı falan. Tıbbi Cihaz Kurumu olabilir nadir hastalıkları protezleri falan gibi. Nadir hastalıkların NG'sidir, şeker cihazıdır... Onlarla bütünleşik değerlendirilmeli diğer şeylerde olduğu gibi. Meslek komisyonları artırılmalı sadece birkaç hastalık grubunu şey yapmamalı. Bence Nadir hastalıklar Komisyonu kurulmalı mecliste. Ama bu komisyona da bütün temsilciler katılmalı. Yani yetkili kişiler davet edersin illa dernek altında olmasına gerek yok. Ben mesela bilgi notu vermişim oraya adım var o kişiyle bir şekilde nadir hastalıkları dairesinden istersin bir meclis oluşturulmalı. Nadir hastalar Meclisi mi diyeyim böyle bir meclis oluşturulmalı çünkü bir araya gelmezsek bu işleri çözemeyiz, çok dağınık yaşıyoruz. Bu yüzden bizi birleştirici platformlar gerekiyor. Bunu kamu yaparsa daha iyi olur daha üretken olur. Eğer oy potansiyeli ile bakıyorsanız siyasiler milyonların. Yani bu açıdan sadece tıbbi kontrole kalmamalı psikologlar, sosyal hizmet uzmanları bu işin hep içinde olmalı. Başından itibaren böyle bir süreç başladığı zaman bunun süregelen hastalıklar için konuşuyorum. Mesela ben grip olmuşum Onun için sosyal hizmet gerekmebilir. Ama kanser hastası olduğunu öğrendim o andan itibaren bu tarz hayatımı mahveden bileceği bir haber aldığı zaman hemen sosyal hizmet uzmanı. Zaten sosyal hizmetin hizmeti aileyi güçlü tutmak...

Baba: Yani bizi bizden daha iyi anlayacak sosyal devlet anlayışı gerekiyor. Bizim her gittiğimiz yerde kendimizi ifade etmek için çabalamamızdansa bizi bizden daha iyi anlamaları lazım. Mesela çoğu yerde sıra beklerken veya başka bir şey yaparken ben orada durumumu anlatmak zorunda kalmayım. Elimde bir belge varsa kimlik numarasıyla bunu gösterdiğimde ama biliyorum ki ben bunu gösterdiğim zaman yarım saat dil dökmem lazım ki derdimi anlatabileyim. Bu insanın çok gücüne gidiyor. İş başımıza gelince anlıyorsunuz çoğu şeyi. Bu aşamaya getirilmemesi lazım. Biraz daha farkındalık kişilerin farkına varması lazım. Devlet dediğimiz organizmanın sizi sizden daha iyi tanıması, sizden daha önce ileride olmasını gerektiğini düşünüyorum.

Anne: Akademik araştırma ile kalmayıp umarım sağlığın daha önce başarırız o çalışmayı alıp ilgili kişilere bıraktığımızda tabii onların daha detaylı incelemesi gerekiyor. Mesela ben milletvekillerinden bir tanesine verdim çantasına koydu. Akşam okuyacağım dedi. Bilmiyorum okudu mu? En azından nadir nadir nadir biraz daha sesimiz daha gür çıkarsa bu konudaki çalışmalar artarsa, SMA gündemde ondan dolayı nadir hastalık şu an gündemde. Biraz gündemde tutmak gerekiyor. Hazır gündemde iken de bir şeyler daha yapmak gerekiyor. Ben aileler için en çok nelerde sıkıntılar yaşadığını düşünüyorum. Psikolojik desteği düşünmemiş bile olabilen aileler var. Onun için bir gereklilik mi onu bile düşünemeyebiliyorlar. O aileye sen birey olarak özelsin, sen iyi olacaksın, kendin motive olacaksın ki çocuğun da motive olacak. Ben bunu mesela diğer gruptaki annelere kendim yapıyorum. Sen çocuğa çok iyi bakıyorsun falan filan. Ne yediriyorsan daha iyi iyileşmiş falan. Bunu ailelerle dayanışma olarak değil de profesyonel birisi olarak yapılsa ne kadar motive olur. O aile belki daha fazla çabalar. Sadece sorunu çözmek için değil biraz daha motive etmek için de uzmanlara sosyal hizmet uzmanlara ihtiyacımız var. Sadece tıbbi bir süreç değil yani Ondan eminim mesela şu an çok stresli gördünüz değil mi oğlumu? Bu stresi neden? Ablası çok sakin mesela. Mesela iki yaşındaki bir çocuğa elini kolunu bağlayıp kan alınır mı? Hep mi böyle? Hayır, kalkıyor ikna etmeye çalışıyor, oyuncaklarla oynatıyor. Bir şeyler yapıyor. Yani bu çocuklar kurbanlık koyun gibi olmasın. İnsan olarak değer verilsin. En iyisi olmaya çalışsınlar.

Araştırmacı: Çok teşekkür ederim katkılarınız için. Dilersen bugün ilk görüşmemiz kapsamında böyle tanışmış olalım. Sizin için uygun olursa bu hafta Cuma günü yine aynı saatte ikinci kez görüşelim. Biraz daha aile ilişkilerinize odaklanalım. Hastalık sürecinde aileniz nasıl etkilendi onu konuşalım.

Anne: Çok mutlu oluruz. Haberleşiriz.

Araştırmacı: Çok teşekkür ederim. Görüşmek üzere.

**Ek 8: Etik Komisyon Onayı**

**Ek 9: İzin Yazıları**

09.10.2020

**POZİTİF RUH SAĞLIĞI ÖLÇEĞİ İZİN BELGESİ**

Türkçe uyarlamasını yaptığımız Lluç tarafından 1999 yılında geliştirilen Pozitif Ruh Sağlığı Ölçeği'nin Hacettepe Üniversitesi, Sosyal Hizmet Anabilim Dalında doktora çalışmasını sürdüren Öğr. Görevlisi Merve Deniz Pak Güre'nin “Nadir Hastalığı Olan Çocukların Ailelerinde Yılmazlık İle İlişkili Etkenlerin İncelenmesi: Bir Model Önerisi” konusu ile ilgili yapacağı araştırmasında uygulanmak üzere kullanılması uygundur.

**Uz. Hem. Cemile TEKE****Doç.Dr. Leyla BAYSAN ARABACI**

**Ek 10: Orijinallik Raporu**

### **Ek 11: Araştırmacının Nadir Hastalığını Tanıtıcı Bilgiler**

**Behçet Hastalığı:** Dünya çapında Hulusi Behçet'in adıyla anılan Behçet hastalığı; “*ataklarla seyreden, tekrarlayan oral aft ve genital ülserler ile göz bulgularının yanı sıra kas-iskelet, nörolojik, solunum ve sindirim sistemi tutulumları gösteren, geniş dağılımlı bir vaskülit*” olarak tanımlanmaktadır (Önder ve Gürer, 2007). Hastalığın en temel özelliğinin, vücuttaki tüm sistemlerde bulunan damarları iltihaplandırarak, sağlığı olumsuz etkilemesi olduğu söylenebilir. Behçet hastalığı, ataklar şeklinde yatışma ve alevlenmeler ile görülmektedir. Hastalığın tanınmasında genellikle özel bir laboratuvar bulgusu yoktur. Bu nedenle tanı, hastadaki semptomlara bakılarak konulmaya çalışılır. Bu nedenle tanı konulması zor olabilmektedir. Nedeni kesin olarak bilinmediğinden yalnızca semptomları ortadan kaldırmak amacıyla ilaç tedavisi düzenlenmektedir. Hastalık sonucu en yaygın ve en ciddi bulgu göz tutulumlarına bağlı körlük gelişmesi ve organ kayıpları olabilmektedir. Bu bulgular özellikle nörolojik sistem ve sindirim sisteminde oluşursa ölüme sebep olabilir. Behçet hastalığı dünyanın her yerinde görülebilmektedir. Ancak, bu hastalık en sık İpek Yolu üzerinde bulunan ülkelerde yaşayan insanlarda görülmesi nedeniyle “İpek Yolu Hastalığı” olarak da isimlendirilmektedir. Dünya genelinde hastalığın dağılımına bakıldığında ise en sık Türkiye’de görüldüğü söylenebilir. Yapılan çalışmalarda Türkiye’de Behçet hastalığının “görülme sıklığının 8-42/10.000 arasında olduğu ortaya konmuştur. Hastalık genellikle 20’li ve 30’lu yaşlarda başlamaktadır; kadın ve erkeklerde görülme sıklığı eşittir” (Özbalkan ve Bilgen, 2006).

**Sistemik Lupus Eritematozus (SLE):** Deri, eklemler, kan, böbrekler ve merkezi sinir sistemi dahil olmak üzere vücudun farklı organlarını etkileyebilen kronik, bulaşıcı olmayan ve otoimmün bir hastalıktır. Yüzde kelebek şeklinde kırmızı bir döküntü ile karakterize olduğundan halk arasında ‘kelebek hastalığı’ olarak da bilinir. Hastalığın nedeni kesin olarak bilinmemekte olup hastalığın oluşumunda genetik, çevresel faktörler ve hormonların rolü olduğu düşünülmektedir. Hastalık genellikle ataklar biçiminde seyretmektedir. Bu hastalığa sahip her kişide birbirinden farklı bir klinik seyir olabilmektedir. Çoğu hastada belirtiler atak döneminde kötüleşme eğilimindedir. Teşhis klinik belirtiler ile beraber bazı kan testleri yardımı ile konulmaktadır. Hastalığın kesin bir tedavisi yoktur. Tedavi, hastalığın ilerlemesini durdurmak, hayati komplikasyonları önlemek ve belirtileri hafifletmek için uygulanır. Bu nedenle erken tanı büyük önem taşımaktadır. Doğurgan çağıdaki kadınlar (15-45) en sık ve en ağır biçimde bu hastalıktan etkilenmektedir (Ergüven vd., 2007).