

# NADİR GÖRÜLEN HASTALIKLARDA ERKEN ÇOCUKLUK DÖNEMİNDE HEMŞİRELERİN ROLÜ

THE ROLE OF NURSES IN EARLY CHILDHOOD IN  
RARE DISEASES

*Ayşegül YILDIZ\**

## ÖZET

Nadir görülen hastalıklar, sayıca diğer hastalıklar kadar fazla kişiyi etkilemiyor olsa da tanınması ve tedavi edilmesi zor olan hastalıklar grubunda yer almaktadır. Nadir görülen hastalıklarda önleme, tanılama, tedavi basamakları diğer hastalıklardan farklı olarak ele alınmalıdır. Nadir görülen hastalıkların ortaya çıkmasını kolaylaştıran risk faktörlerinin tanımlanması, bulguların belirlenmesi ile tanı koyulması en çok güçlük yaşanan aşamalardandır. Bu aşamadan sonra sıra tedaviye gelse de bu hastalıklarla ilgili yeterince çalışma yapılması, çoğu sağlık profesyonelinin bu hastalıklarla ilgili farkındalığının olmaması, kısmen tedavisi varsa bile gerekli ilaçlara veya tedavi yöntemine ulaşamaması ve uygulanan tedavinin hasta üzerinde ne derece etkili olacağı tahmin edilememesi bu hastalıklarla mücadeleyi zorlaştırmaktadır. Sağlık hizmetlerinin sunumunda koruma, önleme, tedavi etme ve rehabilite etme adımlarında doğrudan görev alan, birebir hastayla çalışan ve hastayla en çok zaman geçiren hemşireler nadir hastalıklarla

---

\* Kapadokya Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Yüksekokulu, Hemşirelik Bölümü, Nevşehir, Türkiye. aysegul.yildiz@kapadokya.edu.tr

ilgili önemli roller üstlenmektedir. Nadir hastalıkların büyük bir çoğunluğu erken çocukluk döneminde ortaya çıkan ilk bulguların değerlendirilmesiyle belirlenebilmektedir. Bu çalışma nadir hastalıklarda erken çocukluk döneminde hemşirelerin rollerinin tanımlanması amacıyla gerçekleştirilmiştir.

**Anahtar Kelimeler:** Erken çocukluk, Hemşirelik rolleri, Nadir görülen hastalıklar.

### ABSTRACT

Although rare diseases do not affect as many people as other diseases, they are in the group of diseases that are difficult to diagnose and treatment. In rare diseases, prevention, diagnosis and treatment steps should be handled differently from other diseases. Identifying the risk factors that facilitate the emergence of rare diseases, identifying the findings and making the diagnosis are the most difficult stages. After this stage, although it is time for treatment, the lack of adequate studies on these diseases, the lack of awareness of most health professionals about these diseases, the inability to reach the necessary drugs or treatment methods even if they are partially treated, and the inability to predict how effective the treatment will be on the patient makes it difficult to combat these diseases. Nurses, who are directly involved in the steps of protection, prevention, treatment and rehabilitation in the provision of health services, work with the patient and spend the most time with the patient, play an important role in rare diseases. The majority of rare diseases can be identified by evaluating the first findings in early childhood. This study was carried out to define the roles of nurses in rare diseases in early childhood.

**Keywords:** Early childhood, Nursing roles, Rare diseases.

## GİRİŞ

Nadir görülen hastalıklar, diğer hastalıklar kadar yaygın ve sık ortaya çıkmayan, yaklaşık 2000'de 1 kişide görülen, henüz tanılanmamış ya da yeni tanılanmış hastalıklardır. Günümüze kadar 8000'e yakın nadir hastalığın tanımlandığı bilinmektedir. Dünya genelinde 473 milyon kişinin ülkemizde ise yaklaşık 5-6,4 milyon kişinin nadir hastalıklardan etkilendiği öngörülmektedir (SHGM, 2023). Nadir görülen hastalıkların %80'i gibi büyük bir oranının

genetik kökenli olduğu ve bu hastalıkların %65-70 oranında çocukluk çağında ortaya çıktığı bilinmektedir (CORD, 2019; SHGM, 2023). Bu nedenle nadir hastalıkların yetişkinlerden çok çocukları daha fazla etkilediğini söylemek mümkündür. Nadir görülen hastalıklar genellikle birden fazla gen mutasyonu ile birlikte organ ve sistemlerin gelişimini ve işlevini olumsuz etkiler. Çoğu nadir görülen hastalık büyüme gelişme geriliği, fiziksel engeller, nörodavranışsal sorunlar, sosyal iletişim ve beceri bozukluğu gibi çocukların yaşam alanlarına dair farklı engeller oluştururlar (Currie ve Szabo, 2019; GR-DIC, 2018). Nadir görülen hastalığı bulunan çocuklar birden fazla tıbbi uzmana, sağlık ve sosyal bakım uzmanına, yüksek düzeyde entegre bakıma ihtiyaç duyarlar (Ward ve ark., 2022). Ayrıca ihtiyaç duydukları bakım, bireylerin hastalıklarının kronik ve karmaşık olması nedeniyle süreklilik arz etmektedir.

Nadir görülen hastalıklar üzerine yapılan çalışmalar genellikle az sayıdadır. Hastalığın nadir görülmesi nedeniyle hastalığın tanılanması, tedavisinin başlaması gecikmektedir (Llubes- Arrià vd., 2022). Ayrıca hastalıkla ilgili literatür bilgisinin yetersiz olmasının sonucu olarak hastalığın fark edilmesinin zorlaşması, hastalığın etiyojisinin bilinmemesi, hastalığın çocuğu nasıl ve ne ölçüde etkileyeceğinin çoğu zaman öngörülememesi sürecin olumsuz sonuçlarından (Currie ve Szabo, 2019; Ward ve ark., 2022). Diğer yandan nadir görülen

hastalıkların semptomlarının diğer hastalıklarla benzer olması hatalı tanılamayı beraberinde getirerek doğru tanının konulmasını zorlaştırmaktadır. Tanının konulmasındaki gecikmeler veya hatalı tanılama tedavinin etkin şekilde gerçekleştirilmesi fırsatını ortadan kaldırmaktadır (Walkowiak ve Domaradzki, 2020). Ayrıca nadir hastalıkları olan teşhis edilmiş hastaların bile tedavi şansı düşüktür, çünkü nadir hastalıkların %90'ından fazlasında herhangi bir tedavi mevcut değildir (Kaufman vd., 2018).

Toplumda nadir hastalığa sahip çocuk sayısı az olduğundan bu çocukların tıbbi ve sosyal bakım gereksinimleri yeterince karşılanamamaktadır. Bu gereksinimlerin karşılanamaması uygun tıbbi destek, fiziksel ve psikolojik terapi, toplumsal destek, okul bulma ve okula kaydolma, eğitime başlama gibi konularda zorluk yaratmaktadır. Tüm bunların çıktısı olarak nadir hastalığa sahip çocuk ve ebeveynleri sosyal izolasyona maruz kalarak savunmasız hale gelmektedir. Bu nedenle nadir hastalığa sahip çocukların ebeveynlerinin bakım ve tedavi konularında desteklenmesi, çocuk sahibi olacak ebeveynlerin nadir hastalıklarla ilgili farkındalık kazanmaları, yenidoğan muayeneleri ve takiplerinde nadir görülen hastalıklarla ilgili değerlendirmelerin yapılması önem kazanmaktadır.

Hemşireler sağlık hizmeti sunumunda hastalarla yakından ve en uzun süre birlikte çalışma imkânı bulan sağlık profesyonelleridir. Hemşirelik, her yaş grubundan, aileden, toplumun herhangi bir grubundan, hasta veya iyi durumdaki bireylerin tüm ortamlarda özerk ve işbirlikçi bir yaklaşımla bakımını kapsar. Hemşirelik, sağlığın geliştirilmesini, hastalıkların önlenmesini, hasta, engelli ve ölüm sürecinde olan insanların bakımını içerir (ICN, 2002). Bakım verme sürecinde hemşireler yenidoğanların doğum anından çocukluk ve ergenlik dönemine kadar normal büyüme gelişme süreçlerini değerlendirip normalden sapma durumlarını ele alır. Bu süreçte hemşireler normal

büyüme gelişme dönemine uygunluğu değerlendirme, nadir hastalıkların belirtilerini saptama ve aileyi yönlendirme, böylece de erken tanı konusunda süreci yönetme fırsatı bulabilirler. Yaşamın başlangıcından sonuna kadar geçen süreçte bireylerin sağlık durumlarını değerlendiren, sağlık gereksinimlerini belirleyen ve gözlem yapan hemşireler, nadir hastalıklarla ilgili yetkinlik kazanmalıdır. Hemşireler rol ve sorumluluklarını yerine getirirken nadir hastalıkları değerlendirmeli, nadir hastalığa sahip çocuk ve aileye danışmanlık sunmalıdır. Ayrıca, hastaların ve ebeveynlerinin tanıdan kaynaklanan psikolojik sıkıntılarını değerlendirmek ve bunun psikososyal sonuçlarını izlemek için en uygun kişiler hemşirelerdir (Walkowiak ve Domaradzki, 2020). Bu çalışmada T.C Sağlık Bakanlığı tarafından 2023 yılında yayımlanan “Nadir Görülen Hastalıklar Eylem Planı 2023-2027” temel alınarak hemşirelerin erken çocukluk dönemindeki rol ve sorumluluklarına değinilmiştir.

### **Hemşirelik Rollerini Çerçevesinde Nadir Hastalıklara Yaklaşım**

Hemşirelik rolleri, hemşirelerin bakım verdikleri hastaların gereksinimlerini giderirken, bakım planı oluşturup uygularken kullandıkları bakım davranışlarını içermektedir. Her bireyin gereksinimi farklılık gösterdiğinden hemşirelerin bakım verdikleri bireylere göre hemşirelik rollerini kullandığını söylemek mümkündür. Hemşirelerin vazgeçilmez rolü bakım vermedir. Nadir görülen hastalıklarda ise eğitici, araştırmacı, savunucu, rahatlatıcı, rehabilite edici ve danışman rolü ön plana çıkmaktadır. Nadir görülen hastalıklarla ilgili Sağlık Bakanlığı tarafından oluşturulan eylem planında yer alan bilgilendirme ve farkındalık yaratma, tanılama ve önleme, hasta ve yakınlarının desteklenmesi, tedavi ve bakım hizmetleri başlıkları hemşirelik rolleri açısından ele alınmıştır.



**Şekil 1.** Hemşirelik Roller

(Kaynak: Gedük, 2018; Açıkgöz ve Baykal, 2023)

### **Bilgilendirme ve Farkındalık Yaratma**

Sağlık hizmetleri içerisinde yaşa, çevreye, iklime, coğrafyaya, zamana, teknolojiye ve birçok farklı etkene göre hastalıkların sayısı, türü ve dağılımı değişkenlik göstermektedir. Hemşirelerin değişen dünya üzerindeki tüm bu hastalıkların tamamını bilmeleri, takip etmeleri ve tanımları mümkün değildir. Nadir hastalıklara yaklaşımda hemşirelerden beklenen,

tüm hastalıkları bilip tanınmaları değil, binlerce nadir hastalığın görüldüğünün ve milyonlarca insanın bu hastalıklardan muzdarip olduğunun bilincinde olmaları, bu hastalıklara standartlar dışı bir yaklaşım gösterilmesi gerektiğinin farkında olmalarıdır (Walkowiak ve Domaradzki, 2020).

Hemşirelik eğitimi içerisinde nadir hastalıklarla ilgili müfredat konularına yer verilmesi, proje, sempozyum, panel gibi nadir görülen hastalıkları tanıma fırsatı bulacakları bilimsel etkinliklerin planlanması hemşirelerin lisans eğitimi sırasında nadir görülen hastalıklarla ilgili farkındalık kazanmalarını destekleyecektir. Diğer yandan hemşirelik eğitimi sırasında nadir hastalıklarla farkındalık kazanan hemşireler hastalarına yaklaşımda nadir hastalıkları da ele alabilecek bilince sahip olacaktır.

Mezuniyet sonrası eğitimci rol üstlenen yani akademi görev alan hemşireler nadir hastalıklarla ilgili bilinç yaratma konusunda hem hemşirelere hem de topluma bilgi yaymada önemli rol üstlenmektedir (Walsh, 2018). Toplumun bilinçlendirilmesi konusunda yaygın etki oluşturabilme imkânı bulmaktadırlar. Diğer yandan hemşireler bakım verdikleri ve takip ettikleri bireylerin normal gelişim dönemine uygun şekilde gelişme gösterip göstermediklerini en yakından gören sağlık profesyonelleridir. Bu nedenle gebelik sürecinden itibaren fetüsün gelişiminin izlenmesi, doğum öncesi ve doğum sonrası bakım döneminde nadir hastalıklar yönünden çocukların değerlendirilmesi önem arz etmektedir. Ayrıca ebeveynlere çocukları ile ilgili yapılacak olan rutin testler ve bu testlerin sonuçlarının normallik göstermemesi sonucunda ortaya çıkabilecek durumlarla ilgili bilgilendirilmesi önemli bir gerekliliktir.

Özellikle birinci basamak sağlık hizmeti sağlayıcısı olarak çalışan hemşirelerin nadir hastalıklarla ilgili farkındalık kazanmaları ve bakım verdikleri çocukları nadir hastalıklar yönünden değerlendirip ailelerine danışmanlık sunmaları, nadir

hastalıkların erkentanılanması ve kaliteli bakım sunulması konusunda beliryeci olmaktadır.

### **Nadir Hastalıkların Tanılanması ve Önlenmesi**

Nadir görülen hastalıklar çoğunlukla genetik kökenli olduğundan hastalığın tanılanması da genetik testlerle mümkün olmaktadır. Hastalığın tanılama aşaması genetik uzman, çocuk doktoru, çocuk nöroloğu gibi tıp doktorları tarafından yapılıyor olsa da hemşireler bu süreçlerde yer almakta ve genetik bozuklukların tanılanması ve yönetimindeki rolleri gün geçtikçe artmaktadır (Taylor vd., 2017). Nadir görülen hastalıklar erken çocukluk döneminde veya erken çocukluk dönemi sonrasında ortaya çıktığından tanılama süreci; tanı süreci aralığı (hastanın/ebeveynin hastalığın semptomu veya belirtisini ilk kez fark etmesi), birinci basamak aralığı ve uzman bakımı alma aralığı olmak üzere üç basamakta sınıflandırmaktadır (Black vd., 2015). Hemşirelerin bu üç dönemde de aktif rol alması hastanın tedavisini olumlu yönde etkileyecektir.

Ülkemizde “Yenidoğan Tarama Programı” kapsamında, fenilketonüri, konjenital hipotiroidi, biyotinidaz eksikliği, kistik fibrozis ve konjenital adrenal hiperplazi hastalıkları açısından yenidoğan bebeklerin taraması yapılmaktadır. Bu taramalarda yenidoğandan topuk kanı alma işlemi gerçekleştirilmekte ve bu işlemi hemşireler yapmaktadır. Yenidoğandan kan almadan önce yenidoğanın fiziksel muayenesinin hemşire tarafından gerçekleştirilmesi, şüpheli veya farklı görünen bulguların fark edilmesi açısından önemlidir. Ayrıca tanı testinin doğru şekilde yapılması, pozitiflik durumunda testin tekrarlanması, sonuç kesinleştiğinde ilgili bildirimlerin yapılması hemşirelerin sorumluluğundadır. Tanılama gerçekleştirildikten sonra hemşirelerin danışmanlık, rahatlatıcılık, yöneticilik, eğiticilik, rehabilite edicilik gibi rollerini kullanmaları beklenmektedir. Bu tarama programıyla amaç hastalık taramasında pozitiflik

gösteren yenidoğanların ailelerinin bilgilendirilmesi ve tedaviye yönlendirilmesinin hızlandırılmasıdır.

Günümüzde anne ve baba adaylarının çocuk sahibi olmadan önce genetik geçişli bir hastalık taşıyıp taşımadıklarını ve çocuklarında nadir hastalık görülme riski olup olmadığını öğrenebilecekleri genetik testler uygulanmaktadır. Genetik inceleme daha çok risk altındaki gruplara uygulansa da ülkemizde sayıca fazla görülen nadir hastalıklar için rutin testler de uygulanmaktadır. Örneğin talasemi, spinal musküler atrofi (SMA) hastalığı ile ilgili evlilik öncesinde taşıyıcık durumunu belirlemek için kullanılmaktadır (SHGM, 2023). Böylece çiftler çocuk sahibi olmadan önce nadir hastalıklar yönünden risk taşıyıp taşımadıklarını öğrenebilmektedir.

### **Hasta ve Yakınlarının Desteklenmesi**

Nadir hastalık tanısı koyulan çocuğun ebeveynleri ilk etapta yoğun bir şok duygusu yaşamaktadır. Ebeveynler ilerleyen dönemlerde ise psikolojik, sosyal ve ekonomik yönden sorunlar yaşamaktadır. Aileler çocuklarının hastalıkları ile ilgili ne yapacağına karar vermekte zorlanmakta, çocuğuna nasıl davranacağı ile ilgili tereddüt yaşamakta, her açıdan karmaşık olan bu durumu yönetmekte güçlük yaşamaktadır. Literatürde nadir görülen bir hastalığa sahip çocuğu olan ebeveynlerin temel olarak bilgi edinme, etkili ve hassas iletişim geliştirme, destek kuruluşlarından yardım alma, çocuklarının bakımı ile ilgili profesyonel yönlendirmeye ihtiyaç duydukları bildirilmiştir (Johnson vd., 2018). Nadir görülen hastalıklarda diğer hastalıklara göre tek bir uzmandan bilgi almak yeterli olmadığından aileler multidisipliner bir desteğe gereksinim duymaktadır. Hemşireler nadir hastalığa sahip bireyleri değerlendirirken ebeveynlerin yaşadığı duygusal güçlükleri mutlaka ele alınmalı, gereksinim duydukları konularla ilgili eğitimler planlamalı ve profesyonel hemşirelik bakımı sunmalıdır (Llubes-Arrià vd.,

2022). Özellikle tanılama sürecinde ailelerin tanı koyulmasındaki gecikmeden kendilerini sorumlu tuttuğu, sürekli ek bir uzmana danışarak, farklı hastaneler giderek tanı ve tedaviyi geciktirdiklerini düşündükleri bu nedenle de suçluluk hissettikleri ve yüksek düzeyde kaygı duydukları yapılan çalışmalarda gösterilmiştir (Applebaum ve diğerleri, 2020).

Hemşireler nadir hastalığa sahip çocukların ailesinin, öfke, suçluluk, çaresizlik, tükenmişlik, kaygı, geçmişten kopamama gibi olumsuz duyguları yaşayabileceğini öngörerek ebeveynlerin odaklanma problemi yaşayabileceklerinin ve karar vermede zorlanabileceklerinin farkında olmalıdır (Zurynski vd, 2017). Hemşireler bakım planı hazırlayıp uygularken ebeveynlerin deneyimleri, duygusal durumları ve engel oluşturabilecek faktörleri göz önünde bulundurmalıdır (Walkowiak ve Domaradzki, 2020). Hemşireler her zaman hastalarının yanında olurlar, hastalarının kaliteli bakım almaları için çaba sarfeder ve yaşam kalitelerini yükseltmeye çalışırlar. Nadir görülen hastalıkların tanılanması sürecinin getirdiği olumsuz duygusal sonuçlarla başatmenin sağlanabilmesi için hemşirelerin hastalarına ve ebeveynlerine duygusal destek vermesi oldukça önemlidir. Hemşireler bu süreçte bireylerin duygularını yönetmeleri, uyum sağlamaları, etkili başatma yöntemleri geliştirmeleri konularında aktif rol oynamalı, hemşirelerin yeterlilik düzeyini aşan bir durumda ise bakım verdiği bireyi başka profesyonellere yönlendirmelidir. Bu aşamada hemşireler, nadir hastalığa sahip birey, ailesi, sağlık ekibi, sosyal hizmet sağlayıcıları arasında etkili iletişim geliştirme, süreci yönetme ve koordine etme konularında anahtar role sahiptir.

### **Tedavi ve Bakım Hizmetleri**

Nadir görülen hastalıklar komplike olduğundan tedavide çok disiplinli bir yaklaşım sergilenmesi bir zorunluluktur. Ayrıca sağlık ekibinde yer alan her bir sağlık profesyonelinin

ekip çalışmasını benimsemesi, çok sayıda uzmanın ekibe dâhil edilmesi önemlidir. Nadir görülen hastalığa sahip çocuklarda komplike sorunlar bulunduğu ve bu sorunların çoğu da sosyal becerilerle ilgili olduğundan bu ekipte sosyal hizmet uzmanı, psikolog ergoterapist, fizyoterapist, dil ve konuşma terapisti mutlaka yer almalıdır.

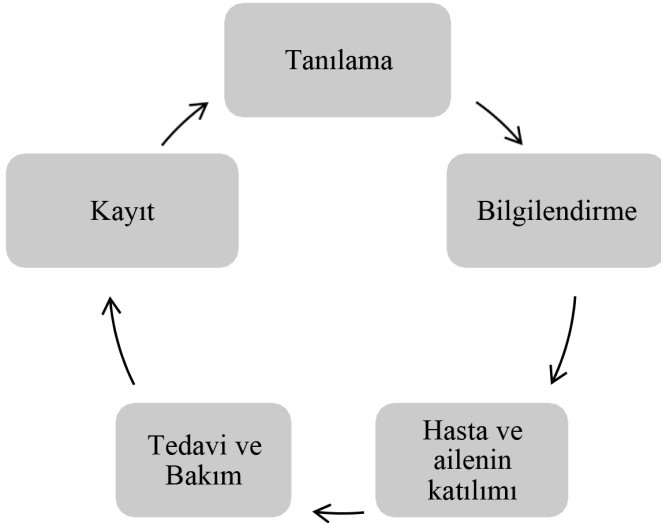
Tanılama sonrası hastaya uygulanacak tedavinin şekillenmesinde kanıta dayalı bakım planı oluşturulması, ihtiyaç duyulduğunda nadir hastalıklara yönelik özelleşmiş hizmet birimlerine yönlendirme yapılması gerekmektedir. Bu aşamada hemşireler iletişim becerilerini kullanarak ilgili koordinasyonu sağlayarak tedavi planının sağlıklı bir şekilde sürdürülmesini sağlamaktadır. Uygulanan tedavide komplike ilaç ve yöntemler kullanılacağından ailenin bilgilendirilmesi ve takip edilmesinde hemşireler önemli rol üstlenmektedir.

Nadir hastalıklar eylem planında tedavinin etkin gerçekleştirilmesi için tanının mümkün olduğunca erken konulması, hastalığın türüne göre mümkün olan son tedavi yöntemlerinin kullanılması önerilmektedir. Nadir görülen hastalıklarda kullanılan ilaç ve tedavi yöntemlerinin çok pahalı olması ve ülkemizde geliştirilmiyor olması tedavide zorluk yaratmaktadır. Bu nedenle nadir görülen hastalıklarla ilgili hazırlanan eylem planında bu alanda çalışacak bilim insanlarının desteklenmesi, alt yapının oluşturulması ve bu alandaki çalışmalara yatırım yapılması önerilmektedir. Ayrıca ailelerin ihtiyaç duyduklarında yardım alabilecekleri özelleşmiş birimlerin oluşturulması gerekmektedir.

### **Araştırma ve Geliştirme Çalışmaları**

Nadir görülen hastalıklarla ilgili istatistiki veri elde edebilmek için ulusal düzeyde bir veri tabanı kurulması, araştırma geliştirme çalışmalarının en başında gelen eylem planı adımıdır. Böylece ülkemizde kaç adet nadir görülen hastalık

olduğu, bu hastalıklardan etkilenen kaç çocuk ve aile olduğu, ülkemizde hangi nadir hastalığın daha yaygın görüldüğü, nadir hastalıkların belirtileri, tedavi seçenekleri, uygulanan yöntemlerin çocuklar üzerindeki etkileri raporlanabilecektir. Nadir görülen hastalıklarla ilgili yapılacak araştırmalar, tanılama, bilgilendirme, hasta ve ailenin katılımı, tedavi ve bakım, kayıt basamaklarını içermeli, bu alandaki bilimsel bilgiyi arttıracak düzeyde olmalıdır (Şekil 2).



**Şekil 2.** Araştırma ve Geliştirme Çalışması Yapılması Gereken Basamaklar

Nadir görülen hastalıklarla ilgili yapılacak her bir araştırma faaliyeti ek bir maliyet gerektireceğinden uluslararası örgütlerle iş birliği yapmak, veri paylaşımını kolaylaştırmak, multidisipliner yaklaşım sergilemek faydalı olacaktır.

## SONUÇ

Nadir görülen hastalıklarda özellikle erken çocukluk döneminde hemşireler önemli rol üstlenmektedir. Hemşirelerin bu süreçte rollerini yerine getirebilmeleri; nadir hastalıklara yönelik

farkındalık kazanmaları, nadir hastalıklarla ilgili eğitim almaları, nadir hastalıkların tanılanması, tedavi edilmesi, kayıt altına alınması ile ilgili yapılan planlamalarda yer almaları, sağlık politikaları geliştiricisi olmaları, nadir hastalıklarla ilgili araştırma ve geliştirme çalışmalarına katılmaları ile mümkün olacaktır.

## KAYNAKLAR

- Açıkgöz, G. & Baykal, U. (2023). Yasal Düzenlemeler Çerçevesinde Hemşirelerin Mesleki Roller ve Özerklik. *Istanbul Kent University Journal of Health Sciences*, 2(1), 29-34. Retrieved from <https://dergipark.org.tr/en/pub/ikujhs/issue/75785/1223918>
- Applebaum, A. J., Polacek, L. C., Walsh, L., Reiner, A. S., Lynch, K., Benvenuto, S., ... & Diamond, E. L. (2020). The unique burden of rare cancer caregiving: caregivers of patients with Erdheim-Chester disease. *Leukemia & lymphoma*, 61(6), 1406-1417. <https://doi.org/10.1080/10428194.2020.1719090>
- Black, N., Martineau, F., Manacorda, T. (2015). Diagnostic odyssey for rare diseases: exploration of potential indicators; policy innovation research unit. London: *LSHTM*, 1-65.
- CORD. Canadian Organization of Rare Disorders. (2019). <https://www.raredisorders.ca>. Accessed: April 06.
- 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. <https://doi.org/10.1111/cch.12628>
- Gedük, AE. (2018). Hemşirelik Mesleğinin Gelişen Roller, *Sağlık Bilimleri ve Meslekleri Dergisi*, 5(2), 253-258. <https://doi.org/10.17681/hsp.358458>
- Genetic Rare Diseases Information Centre. US Department of Health & Human Services. 2018. <https://rarediseases.info.nih.gov>. Accessed November 13, 2018.
- International Council of Nursing. (2002). Erişim Tarihi: 03.04.2023 Web: <https://www.icn.ch/nursing-policy>
- Johnson, J., Johnson, O., Heyhoe, J., Fielder, C., Dunning, A. (2018). Parent experiences and preferences when dysmelia is identified during the prenatal and perinatal periods: a qualitative study into family

- nursing care for rare diseases. *Journal of family nursing*, 24(2), 271-293. <https://doi.org/10.1177/1074840718772808>
- Kaufmann P, Pariser AR, Austin C. (2018). From scientific discovery to treatments for rare diseases – the view from the National Center for Advancing Translational Sciences – Office of Rare Diseases Research. *Orphanet J Rare Dis*, 13(1), 196-204. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0936-x>
- Llubes-Arrià, L., Sanromà-Ortíz, M., Torné-Ruiz, A., Carillo-Álvarez, E., García-Expósito, J., & Roca, J. (2022). Emotional experience of the diagnostic process of a rare disease and the perception of support systems: a scoping review. *Journal of Clinical Nursing*, 31(1-2), 20-31. <https://doi.org/10.1111/jocn.15922>
- Taylor JY, Wright ML, Hickey KT, Housman D. (2017). Genome sequencing technologies and nursing: what are the roles of nurses and nurse scientists? *Nurs Res*, 66(2), 198-205. <https://doi.org/10.1097/NNR.0000000000000211>
- T.C Sağlık Bakanlığı. (2023). Nadir Görülen Hastalıklar Eylem Planı 2023-2027, Ankara. Erişim Linki: <https://shgmnadirdb.saglik.gov.tr/Eklenti/44497/0/nadir-hastaliklar-eylem-planı--011222pdf.pdf>
- Walkowiak, D., & Domaradzki, J. (2020). Needs assessment study of rare diseases education for nurses and nursing students in Poland. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 1-13. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01432-6>
- Walsh E. (2018). A nursing perspective on rare diseases: mesothelioma. *Br J Nurs*, 27 (17), 26-28. <https://doi.org/10.12968/bjon.2018.27.17.S26>
- Ward, A. J., Murphy, D., Marron, R., McGrath, V., Bolz-Johnson, M., Cullen, W., ... & Treacy, E. P. (2022). Designing rare disease care pathways in the Republic of Ireland: a co-operative model. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1), 162-178. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02309-6>
- Zurynski, Y., Deverell, M., Dalkeith, T., Johnson, S., Christodoulou, J., Leonard, H., ... & APSU Rare Diseases Impacts on Families Study group. (2017). Australian children living with rare diseases: experiences of diagnosis and perceived consequences of diagnostic delays. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12, 1-9. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0622-4>