



**T.C.
YALOVA ÜNİVERSİTESİ
LİSANSÜSTÜ EĞİTİM ENSTİTÜSÜ**

**SOSYAL HİZMET ANABİLİM DALI
SOSYAL HİZMET BİLİM DALI**

**NADİR HASTALIKLARIN BİREYLER VE AİLELERİ ÜZERİNDEKİ
PSİKOSOSYAL ETKİLERİ: VON HIPPEL-LINDAU (VHL) SENDROMU ÖRNEĞİ**

YÜKSEK LİSANS TEZİ

ESMA NUR YILMAZ

DANIŞMAN: DOÇ. DR. YASEMİN ÇÖLGEÇEN

**YALOVA
TEMMUZ 2025**



T.C.
YALOVA ÜNİVERSİTESİ
LİSANSÜSTÜ EĞİTİM ENSTİTÜSÜ

SOSYAL HİZMET ANABİLİM DALI
SOSYAL HİZMET BİLİM DALI

NADİR HASTALIKLARIN BİREYLER VE AİLELERİ ÜZERİNDEKİ PSİKOSOSYAL
ETKİLERİ: VON HIPPEL-LINDAU (VHL) SENDROMU ÖRNEĞİ

YÜKSEK LİSANS TEZİ

ESMA NUR YILMAZ
228118005

DANIŞMAN: DOÇ. DR. YASEMİN ÇÖLGEÇEN

YALOVA
TEMMUZ 2025

ETİK BEYAN

Yalova Üniversitesi Lisansüstü Eğitim Enstitüsü Tez Yazım Kuralları'na uygun olarak hazırladığım “Nadir Hastalıkların Bireyler ve Aileleri Üzerindeki Psikososyal Etkileri: Von Hippel-Lindau (VHL) Etkileri” başlıklı bu tez çalışmada; tez içinde sunduğum verileri, bilgileri ve dokümanları akademik ve etik kurallar çerçevesinde elde ettiğimi, tüm bilgi, belge, değerlendirme ve sonuçları bilimsel etik ve ahlak kurallarına uygun olarak sunduğumu, tez çalışmada yararlandığım eserlerin tümüne uygun atıfta bulunarak kaynak gösterdiğimi, kullanılan verilerde herhangi bir değişiklik yapmadığımı, bu tezde sunduğum çalışmanın özgün olduğunu bildirir, aksinin tespiti halinde doğabilecek her türlü hukuki sorumluluğu kabul ettiğimi taahhüt ve beyan ederim.

Esma Nur YILMAZ



ÖNSÖZ

Her ne kadar tez yazım süreci çoğu zaman bireysel bir akademik çaba olarak tanımlansa da ben bu yolculukta hiç yalnız değildim. Bu çalışmanın her satırında bana eşlik eden, beni besleyen, güçlendiren insanlar vardı. Her birinin yeri kalbimde çok özel.

Lisans eğitimim boyunca akademik duruşuna hayranlık duyduğum, mesleki yolculuğumda kendime rol model aldığım kıymetli hocam Doç. Dr. Yasemin ÇÖLGEÇEN'e, yüksek lisans sürecimde danışman hocam olarak benimle birlikte olmasının benim için son derece anlamlı olduğunu belirtmek isterim. Yıllar önce hayranlıkla izlediğim bir akademisyenin, bu kez yoluma eşlik eden rehberim olması hem kişisel hem de akademik gelişimimde özel bir yere sahip oldu. Tez süreci boyunca yolumu aydınlattığı, bilgi ve deneyimlerini benimle paylaşarak her aşamada sabırla destek olduğu için kendisine en içten teşekkürlerimi sunuyorum.

Tez konumun belirlenmesinde en başından beri yönlendirici olan, bu alanda çalışmam gerektiğini dile getirerek beni cesaretlendiren ve ilk adımı atmamı sağlayan Doç. Dr. Fatma KAHRAMAN GÜLOĞLU'na gönülden teşekkür ederim. Bu konunun doğmasında ve şekillenmesinde en büyük paya sahipsiniz. Aynı zamanda jüri üyem olarak bu sürece katkıda bulunmanız, bu yolculuğu benim için daha anlamlı ve özel kıldı. Desteğiniz ve inancınız için minnettarım.

Bu çalışmanın öznesi olan ve Von Hippel-Lindau (VHL) sendromuyla yaşayan değerli katılımcılar... Hayatınıza beni konuk ettiğiniz, kimi zaman en kırılgan, kimi zaman en yorgun, ama her zaman en güçlü anlarınızı benimle paylaştığınız için size minnettarım. Bu tez yalnızca akademik bir çalışma değil, aynı zamanda sizin sesinizin, yükünüzün ve mücadelenizin bir yansımasıdır.

Ve babam... Mahmut YILMAZ. Bu çalışmaya yalnızca bir araştırmacı olarak değil, VHL sendromuyla yıllardır sessizce mücadele eden bir babanın kızı olarak da dokundum. Senin yaşadıkların, bu çalışmanın ilham kaynağı oldu. Sessiz gücün, kabullenişin, ama her şeye rağmen yaşamdan vazgeçmeyen duruşun, bu sürecin en kıymetli gerçeğiydi. Senin için yazdım, seninle yazdım. Her şey için minnettarım.

Hayatımın her döneminde olduğu gibi, bu süreçte de bana güç veren, kim olduğum konusunda neredeyse her şeyi borçlu olduğum annem Naciye YILMAZ'a ve her zaman yanımda olan sevgili kardeşim Engin YILMAZ'a teşekkür ederim. Varlığınız, desteğiniz ve koşulsuz sevginiz en büyük dayanağım oldu.

Son olarak ilk okuyucum olan, bu süreçte yalnızca bir yol arkadaşı değil, aynı zamanda beni sabırla taşıyan, inancımı tazeleyen, en karanlık anlarda bile yanımda ışık olan Buğra KARADUMAN'a her şey için sonsuz teşekkür ederim. İyi ki hayatımdasın.

Bu çalışma, sadece akademik bir sorumluluğun değil; aynı zamanda bir yaşam öyküsünün, bir dayanışmanın ve bir umudun ürünüdür. Emeğiyle, sözüyle, varlığıyla bu sürece dokunan herkese içtenlikle teşekkür ederim. İyi ki varsınız.

Temmuz – 2025

Esmâ Nur YILMAZ



İÇİNDEKİLER

ETİK BEYAN	i
ÖNSÖZ	iii
İÇİNDEKİLER	v
TABLolar LİSTESİ.....	xi
ŞEKİLLER LİSTESİ.....	xiii
ÖZET	xv
ABSTRACT	xvii
1.GİRİŞ	1
1.1. Araştırmanın Problemi	4
1.2. Araştırmanın Amacı	5
1.3. Araştırmanın Soruları	5
1.4. Araştırmanın Önemi	6
1.5. Araştırmanın Sınırlılıkları.....	7
2. NADİR BİR HASTALIK OLARAK VON-HIPPEL LINDAU (VHL) SENDROMU.....	9
2.1. VHL Geninin Keşfi	9
2.2. VHL Sendromunun Tanıtımı	10
2.3. Epidemiyoloji.....	10
2.3.1. VHL sendromunun dünyada ve Türkiye’de görülme sıklığı	11
2.3.2. Yaş ve cinsiyet dağılımı	11
2.4. VHL’nin Genetik Temeli	12
2.5. VHL Sendromunun Klinik Belirtileri ve Tanı Süreci	13
2.5.1. Klinik belirtiler	13
2.5.2. Tanı süreci	15
2.6. VHL Sendromunda Erken Teşhis ve Tedavi	17
2.6.1. Tarama yöntemleri ve düzenli kontrollerin önemi	19
2.6.2. Tedavi seçenekleri ve multidisipliner yaklaşım	20
3. NADİR HASTALIKLARIN BİREY VE AİLELER ÜZERİNDEKİ PSİKOSOSYAL ETKİLERİ.....	23
3.1. Nadir Hastalıkların Bireyler ve Aileler Üzerindeki Genel Etkileri.....	23
3.2. VHL Sendromunun Bireyler ve Aileler Üzerindeki Özel Etkileri.....	25
3.2.1. Bireyler ve ailelerin tepkileri ile uyum süreci	25

3.2.2. Birey ve aile dinamiklerine etkisi	26
3.2.3. Hasta bireyin aile içi iletişim ve ilişki düzeylerine etkisi	28
3.2.4. Ekonomik yük	29
3.2.5.1. Bireysel başa çıkma yöntemleri	32
3.2.5.2. Aile içi destek.....	33
3.2.6. Sosyal destek sistemleri	34
3.3. VHL Sendromu ile Yaşayan Bireylere ve Ailelere Yönelik Psikososyal Destek.....	35
3.3.1. Aile içi iletişimi güçlendirme	36
3.3.2. Psiko eğitim ve bilinçlendirme çalışmaları	37
3.3.3. Psikososyal destek ve danışmanlık.....	38
3.3.4. İzleme ve değerlendirme	39
3.3.5. Sosyal hizmet kuramlarının psikososyal müdahaleye katkısı	41
3.3.5.1. Güçlendirme yaklaşımı.....	41
3.3.5.2. Ekolojik yaklaşım.....	42
4. ARAŞTIRMANIN YÖNTEMİ	43
4.1. Araştırmanın Modeli	43
4.1.1. Derinlemesine görüşme.....	44
4.1.2. Katılımcı gözlem	45
4.2. Veri Toplama Araçları.....	45
4.3. Veri Toplama Süreci	46
4.4. Katılımcılar	48
4.5. Verilerin İşlenmesi ve Çözümlemesi	50
4.6. Araştırmacının Rolü	53
5. BULGULAR VE ANALİZ	55
5.1. Tanı Alma Süreci ve İlk Tepkiler	58
5.1.1. Şok, inkâr, öfke ve suçluluk duyguları	59
5.1.2. Psikolojik çöküş-üzüntü.....	63
5.1.3. Hastalık yönetimindeki zorluklar ve riskler	66
5.1.4. Tanı koyma sürecinde yaşanan gecikmeler.....	69
5.1.5. Genetik miras nedeniyle oluşan içsel çatışmalar	73
5.1.6. Zorlu toparlanma süreci	75
5.1.7. Bilgi eksikliği ve kafa karışıklığı.....	77
5.1.8. Yaşam kalitesinde düşüş	82
5.1.9. Fonksiyonel kayıplar.....	84

5.2. Aile İçi Psikososyal Etkiler	85
5.2.2. Suçluluk ve sorumluluk yükü (özellikle genetik geçiş söz konusuysa).....	88
5.2.3. Aile içi rollerin yeniden tanımlanması.....	90
5.2.4. Eş ilişkilerinde stres ve dayanışma	90
5.2.5. Sürekli hastalık takibi ve kontrol baskısı	92
5.3.1. Hastalık nedeniyle sosyal hayattan kopma	96
5.3.2. Fiziksel sınırlılıklarla baş etme.....	98
5.3.3. Akraba ve yakın çevreyle ilişkiler	100
5.3.4. Damgalanma ve dışlanma deneyimleri	102
5.3.5. İş/okul hayatında yaşanan zorluklar	104
5.4. Ekonomik Yük ve Sağlık Sistemine Erişim	107
5.4.1. Tedavi, bakım ve seyahat masrafları	108
5.4.2. Bakıma muhtaç hale gelmenin ekonomik boyutu	111
5.4.3. SGK kapsamı dışı ilaç/tedaviye erişim	112
5.4.4. Çalışma hayatına etkisi ve iş kaybı.....	116
5.5. Psikolojik Dayanıklılık ve Başa Çıkma Stratejileri	117
5.5.1. Umut, direnç ve kabullenme süreçleri	119
5.5.2. Aile içi dayanışma ve sosyal destek	121
5.5.3. İnanç sistemleri ve maneviyatın rolü	122
5.5.4. Normalleşme çabası ve güçlü görünme stratejisi	124
5.5.5. Kendi kendine baş etme (izolasyon, bastırma).....	125
5.5.6. Profesyonel destek	127
5.6. Gelecek Kaygısı ve Genetik Kuşak Etkisi.....	129
5.6.1. Belirsizlikle yaşamak	130
5.6.2. “Çocuğuma da geçer mi?” korkusu	132
5.6.3. Aile bireylerini kaybetme korkusu	133
5.6.4. Aile planlaması kararlarında zorluk.....	134
5.6.5. Gelecek planı yapmama	136
5.7. Öneriler ve İhtiyaçlar	137
5.7.1. Farkındalık ve toplumsal bilgilendirme çalışmaları	138
5.7.2. Psikososyal destek mekanizmalarının geliştirilmesi	139
5.7.3. Kurumsal destek ihtiyacı.....	142
6. TARTIŞMA, SONUÇ VE ÖNERİLER.....	145
6.1. Tartışma	145
6.2. Sonuç	149

6.3. Öneriler.....	153
KAYNAKLAR.....	161
EKLER	167
EK-1. HASTALARA YÖNELİK YARI YAPILANDIRILMIŞ GÖRÜŞME FORMU	167
EK-2. AİLELERE YÖNELİK YARI YAPILANDIRILMIŞ GÖRÜŞME FORMU	168
EK-3. ETİK KURUL ONAYI.....	169
EK-4. ÖRNEK GÖRÜŞME	170
EK-5. AYDINLATILMIŞ ONAM FORMU	187
ÖZGEÇMİŞ.....	188



SİMGELER VE KISALTMALAR LİSTESİ

Bkz.	: Bakınız
BT	: Bilgisayarlı Tomografi
Ed.	: Editör
ELTS	: European LeukemiaNet Scoring System
et al.	: Ve diğerleri
HIF	: Hypoxia-Inducible Factor
MAXQDA	: Nitel veri analiz programı
MR	: Manyetik Rezonans Görüntüleme
Ör.	: Örneğin
PCC	: Pheochromocytoma
PCL-C	: PTSD Checklist – Civilian Version
PGT	: Preimplantasyon Genetik Tanı.
PND	: Prenatal Tanı
RCC	: Renal Cell Carcinoma
RH	: Renin Hormon
SGK	: Sosyal Güvenlik Kurumu
STAI	: State-Trait Anxiety Inventory
USG	: Ultrasonografi
VEGF	: Vascular Endothelial Growth Factor
Vb.	: Ve benzeri
VHL	: Von Hippel-Lindau Sendromu
Vs.	: Vesaire
WHO	: World Health Organization (Dünya Sağlık Örgütü)

TABLÖLAR LİSTESİ

Tablo 2. 5. 1. VHL Sendromunun Organ Sistemlerine Göre Klinik Belirtileri	14
---	----





ŞEKİLLER LİSTESİ

Şekil 4. 1. Görüşmelerden Elde Edilen Kelime Bulutu.....	53
Şekil 5. 1. Hiyerarşik Kod-Alt Kod Modeli- Tespit Edilen Temalar.....	57
Şekil 5. 2. Temalar ve Frekans Değerleri.....	58
Şekil 5. 3. Tanı Alma Süreci ve İlk Tepkiler Teması Alt Kodlar Dağılımı	59
Şekil 5. 4. Aile İçi Psikososyal Ekiler Teması Alt Kodlar Dağılımı.....	86
Şekil 5. 5. Sosyal Yaşam ve İzolasyon Teması Alt Kodlar Dağılımı.....	95
Şekil 5. 6. Ekonomik Yük ve Sağlık Sistemine Erişim Teması Alt Kodlar Dağılımı	108
Şekil 5. 7. Psikolojik Dayanıklılık ve Başa Çıkma Stratejileri Teması Kodlar Dağılımı	118
Şekil 5. 8. Gelecek Kaygısı ve Genetik Kuşak Etkisi Teması Alt Kodlar Dağılımı	130
Şekil 5. 9. Öneriler ve İhtiyaçlar Teması Alt Kodlar Dağılımı	138



NADİR HASTALIKLARIN BİREYLER VE AİLELERİ ÜZERİNDEKİ PSİKOSOSYAL ETKİLERİ: VON HIPPEL-LINDAU (VHL) SENDROMU ÖRNEĞİ

ÖZET

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu, genetik geçişli, nadir ve yaşam boyu izlem gerektiren çok sistemli bir hastalıktır. Hastalığın fiziksel etkileri kadar, birey ve aile sistemleri üzerinde yarattığı psikososyal yükler de önemli sonuçlar doğurmaktadır. VHL sendromuyla yaşayan bireyler ve yakınları; tanı sürecinden başlayarak hastalık yönetimi, bakım sorumluluğu, ekonomik yük, sağlık hizmetlerine erişim, aile içi ilişkiler ve sosyal dışlanma gibi birçok zorlukla karşı karşıya kalmaktadır. Özellikle genetik geçiş riski nedeniyle aile üyelerinde suçluluk, kaygı, gelecek belirsizliği gibi duygular yaygın olarak görülmekte, bu durum bireylerin yaşam kalitesini doğrudan etkilemektedir. Bu nedenle VHL sendromu gibi nadir hastalıkların ele alınmasında yalnızca tıbbi değil, bütüncül bir psikososyal yaklaşım gereklidir. Sosyal hizmet disiplini de bu süreçte bireylerin ve ailelerin çok yönlü ihtiyaçlarına cevap verebilecek temel bir meslek alanı olarak öne çıkmaktadır.

Bu anlamda bu çalışmanın temel amacı, VHL sendromu tanısı almış bireyler ile birinci derece yakınlarının hastalıkla yaşam deneyimlerini, karşılaştıkları psikososyal zorlukları ve sosyal hizmet desteğine duydukları ihtiyaçları kendi anlatımları üzerinden anlamaktır. Bu temel amaç doğrultusunda VHL tanısı almış 17 hasta ve 23 hasta yakını ile yarı yapılandırılmış görüşme formu kullanılarak derinlemesine görüşmeler gerçekleştirilmiştir. Görüşmelerin bir kısmı yüz yüze, bir kısmı ise çevrim içi yapılmış; katılımcıların izinleri doğrultusunda ses kayıtları alınmış ve araştırma süreci etik kurallar çerçevesinde yürütülmüştür. Araştırmada, nitel araştırma yöntemlerinden fenomenolojik desen tercih edilmiş ve doğrudan hastalık deneyimine sahip bireylerin yaşantılarını ortaya koymak hedeflenmiştir. Ayrıca araştırmacının VHL tanısı almış bir bireyin yakını olması hem gözlem yapma sürecinde hem de katılımcılarla güven ilişkisi kurma aşamasında çalışmaya derinlik kazandırmıştır. Bu yönüyle katılımcı gözlem de nitel veri toplama tekniği olarak kullanılmıştır.

Elde edilen veriler “MAXQDA 2024” nitel analiz programı ile tematik analiz yöntemi kullanılarak değerlendirilmiştir. Veriler; tanı alma süreci, hastalık yönetimi, sağlık sistemine erişim, ekonomik yük, aile içi rollerin yeniden tanımlanması, bakım veren sorumluluğu, sosyal destek ihtiyacı, psikolojik dayanıklılık, bilgiye erişim gücü ve gelecek kaygısı gibi temalar altında sınıflandırılmıştır. Araştırmanın tartışma bölümünde, bu temalar güncel literatür ile karşılaştırmalı olarak yorumlanmış; VHL sendromunun çok boyutlu etkileri sosyal hizmet disiplini bağlamında değerlendirilmiştir.

Araştırmanın sonuçları, VHL gibi nadir hastalıkların hem birey hem aile düzeyinde çok yönlü sosyal hizmet ihtiyacını doğurduğunu ve mevcut sağlık sisteminin bu ihtiyacı karşılamakta yetersiz kaldığını ortaya koymuştur. Bu kapsamda, sosyal hizmet uzmanlarının multidisipliner ekiplerde etkin rol alması, bakım veren desteği, psikoeğitim, sosyal yardım mekanizmalarının güçlendirilmesi ve hak temelli politikaların oluşturulması gibi pek çok alanda öneriler geliştirilmiştir. Çalışma, nadir hastalıklarla yaşayan bireylerin görünürlük kazanmasına katkı sunmakla kalmayıp, sosyal hizmet mesleği açısından da yeni müdahale alanlarını tartışmaya açmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Von Hippel-Lindau sendromu, Nadir hastalıklar, Psikososyal etkiler, Sosyal hizmet, Genetik hastalıklar



THE PSYCHOSOCIAL EFFECTS OF RARE DISEASES ON INDIVIDUALS AND THEIR FAMILIES: THE CASE OF VON HIPPEL-LINDAU (VHL) SYNDROME

ABSTRACT

Von Hippel-Lindau (VHL) syndrome is a rare, genetically inherited, and multisystemic disease that requires lifelong monitoring. Beyond its physical manifestations, the psychosocial burdens it imposes on individuals and family systems lead to significant consequences. Individuals living with VHL and their relatives face numerous challenges such as the diagnostic process, disease management, caregiving responsibilities, financial burden, access to healthcare services, family dynamics, and social exclusion. Particularly due to the risk of genetic transmission, feelings of guilt, anxiety, and uncertainty about the future are commonly experienced among family members, which directly affects quality of life. For this reason, addressing rare diseases like VHL requires not only a medical but also a holistic psychosocial approach. Within this context, the social work profession emerges as a fundamental discipline capable of responding to the multifaceted needs of individuals and families.

The main objective of this study is to understand the lived experiences of individuals diagnosed with VHL and their first-degree relatives, the psychosocial challenges they face, and their perceived need for social work support, through their own narratives. In line with this objective, in-depth interviews were conducted with 17 patients and 23 family members using a semi-structured interview form. Some interviews were conducted face-to-face, while others were held online or by phone; audio recordings were made with participants' consent, and the research process was carried out in accordance with ethical principles. A phenomenological research design was chosen to explore the lived experiences of individuals affected by the disease. Additionally, the researcher's position as a relative of a person diagnosed with VHL contributed depth to the study both in terms of observation and in building trust with participants. Therefore, participant observation was also utilized as a qualitative veri collection method.

The data obtained were analyzed using the MAXQDA 2024 software and evaluated through thematic analysis. The data were classified under multiple themes such as the diagnostic process, disease management, access to healthcare services, financial burden, redefinition of family roles, caregiver responsibilities, need for social support, psychological resilience, difficulties in accessing information, and anxiety about the future. In the discussion section, these themes were interpreted in light of current literature and evaluated within the context of the social work discipline.

The findings indicate that rare diseases like VHL generate multidimensional social work needs at both the individual and family levels, and that the current healthcare system falls short in addressing these needs. Accordingly, various recommendations were developed in areas such as the active involvement of social workers in multidisciplinary teams, caregiver support, psychoeducation, strengthening social assistance mechanisms, and the implementation of rights-based policies. This study not only contributes to the visibility of individuals living with rare diseases but also opens new areas of intervention for the social work profession.

Keywords: Von Hippel-Lindau syndrome, Rare diseases, Psychosocial impacts, Social work, Genetic disorder



1.GİRİŞ

Dünya Sağlık Örgütü (WHO) (1948), sağlığı yalnızca hastalık ve engellilik durumunun bulunmaması değil, bireyin fiziksel, ruhsal ve sosyal açıdan tam bir iyilik halinde olması olarak tanımlamaktadır. Bu tanım, sağlıkla ilgili problemlerin yalnızca tıbbi açıdan değil, aynı zamanda psikososyal açıdan da bireyin yaşamını etkileyen bir süreç olduğunu ortaya koymaktadır. Bu bütüncül yaklaşım özellikle nadir hastalıklarla yaşayan bireyler ve aileleri açısından son derece önemlidir; çünkü nadir hastalıklar sadece bireyin değil, aynı zamanda aile sisteminin psikolojik, sosyal ve ekonomik dinamiklerini de derinden etkilemektedir.

Nadir hastalıklar, düşük prevalansa sahip olmaları nedeniyle hem tıbbi hem de toplumsal alanda yeterince ele alınmamış, ancak nadir hastalığa sahip bireyler ve aileleri üzerinde derin etkiler bırakan hastalıklardır (Ürek ve Karaman, 2019). Dünya Sağlık Örgütü (WHO) nadir hastalıkları, 2.000 kişiden birini veya daha az sayıda kişiyi etkileyen hastalıklar olarak tanımlarken, Avrupa Birliği ise bu eşiği 10.000 kişide 5 olarak belirlemiştir. Bu hastalıkların büyük bir bölümü genetik kökenlidir, kronik seyirlidir ve bireyin yaşam kalitesini ciddi biçimde düşüren fiziksel, psikolojik ve sosyal sorunlara neden olmaktadır (Köken ve diğ., 2018, ss. 91-97). Tanı koyma sürecinin uzunluğu, teşhis edilme zorlukları, tedavi seçeneklerinin kısıtlı olması ve düşük farkındalık düzeyi, nadir hastalıkların bireyler ve aileleri üzerinde çok yönlü zorluklar yaratmasına neden olmaktadır (Gülhan, 2018, ss. 1287-1306).

Von Hippel-Lindau (VHL) hastalığı, genler yoluyla aktarılan ve etkilenen bireyleri tümör gelişimi nedeniyle çoklu organ tutulumuna yatkın hale getiren nadir bir kanser sendromudur. VHL sendromu beyin, omurilik, retina, böbrek, pankreas ve böbreküstü bezi gibi çeşitli organlarda birden fazla iyi veya kötü huylu tümör oluşmasına yol açmaktadır. Bu sendromda en sık rastlanan tümör tipleri arasında santral sinir sistemi (beyin ve omurilik) ile retinadaki hemanjiyoblastomlar; feokromositomalar ve paragangliomalar; renal hücreli karsinom (RCC); pankreas nöroendokrin tümörleri (PNET'ler) yer almaktadır (Harbi ve Aschner, 2025, s. 281; Varshney ve diğ., 2017). VHL'li hastalarda klinik belirtiler çoğunlukla ergenlik veya erken yetişkinlik döneminde ortaya çıkmakta ve hastalık zamanla ilerleyici nitelik kazanmaktadır (Ben-Skowronek ve Kozaczuk, 2015, ss. 145-152).

VHL sendromu gibi nadir hastalıklar, yalnızca tıbbi yönleriyle değil, aynı zamanda bireylerin ve ailelerin psikososyal deneyimleri üzerinden de ele alınmalıdır. Hastalık, genetik temele

dayandığı için aile bireyleri arasında da benzer endişeleri ve psikososyal etkileri beraberinde getirir. Özellikle hastalığın kalıtsal doğası, aile içinde travma, sosyal izolasyon ve ekonomik zorluklara yol açarak, uzun süreli bakım ve takibin gerekliliğini artırmaktadır (Atkins ve Padgett, 2024, ss. 617–636). Tanı süreci çoğunlukla uzun, belirsizliklerle dolu ve psikolojik açıdan yıpratıcıdır (Hudler ve Urbancic, 2022, s. 362). Hastalıkla birlikte gelen belirsizlikler, eğitim, iş yaşamı, sosyal çevre ve kişisel ilişkiler gibi yaşamın farklı alanlarında bireyler ve aileleri için çeşitli zorluklara yol açabilmektedir. Bireyler, sıklıkla sosyal izolasyon, anksiyete, depresyon ve geleceğe dair umutsuzluk gibi psikolojik sorunlarla karşı karşıya kalmaktadır. Aile bireyleri ise bakım yükü, ekonomik baskılar ve duygusal yorgunluk gibi pek çok zorlukla baş etmeye çalışmaktadır (Shepherd et al., 2023).

Nadir hastalıkların aile yapısı üzerindeki etkileri, literatürde sıklıkla incelenen önemli bir boyuttur (Aksu, 2023, ss. 438–442). Kronik ve genetik özellikler taşıyan bu tür hastalıklarda, yalnızca hasta birey değil, aynı zamanda bakım veren ebeveynler, kardeşler ve diğer aile üyeleri de psikolojik bir etki altına girmektedir (Rihm et al., 2022). Bakım sorumluluğunun genellikle bir aile bireyinde yoğunlaşması, aile içi rol dağılımının bozulmasına, ilişkilerde gerginliğe ve tükenmişlik sendromuna yol açabilmektedir. Aynı zamanda, hastalığın getirdiği sürekli takip ve tedavi gereklilikleri, ailelerin günlük yaşam rutinlerini, iş ve eğitim planlarını değiştirmesine neden olmaktadır. Özellikle gelir düzeyi düşük veya kırsal bölgelerde yaşayan ailelerde, VHL sendromunun etkileri daha da derinleşmektedir (Aksu, 2019, ss. 95-109).

Von Hippel-Lindau sendromu söz konusu olduğunda, bireylerin yaşam boyu karşılaştığı sağlık sorunları, erken yaşta tanı konmasının zorluğu ve belirli organları hedef alan çoklu tümör oluşumları, hastalığı daha karmaşık hale getirmektedir (Alkin ve diğ., 2010, ss. 314–317). Bu durum bireyin hastalık algısını ve baş etme stratejilerini doğrudan etkilemektedir. Hastaların sık sık medikal testlere tabi tutulması, cerrahi müdahalelere maruz kalması ve yaşam kalitesini tehdit eden komplikasyonlarla mücadele etmesi, bireyde kronik stres, hayal kırıklığı ve beden algısında bozulmalara neden olabilmektedir. Benzer şekilde, bu süreçte tanıklık eden aile bireylerinde de duygusal çöküntü, çaresizlik hissi ve zamanla umutsuzluk gözlemlenebilmektedir (Solberg ve Haug, 2010).

Von Hippel-Lindau sendromu özelinde düşünüldüğünde, hastalığın yaşam boyu süren karakteri nedeniyle bireylerin “sürekli hasta” kimliğiyle özdeşleşme riski bulunmaktadır. Bu durum bireylerin özsaygısını olumsuz yönde etkileyebilmekte, aynı zamanda sosyal ilişkilerinde gerilim yaratabilmektedir (Bayraklı ve diğ., 2009, ss. 123–129). Özellikle

ergenlik dönemindeki bireylerde, VHL'nin görünür etkileri (fiziksel değişiklikler veya cerrahi izler) akran ilişkilerini zorlaştırabileceği görülmektedir. Yetişkin bireylerde ise VHL sendromu evlilik, çocuk sahibi olma, kariyer planlaması gibi yaşam döngüsü faktörlerini doğrudan etkilemektedir.

Maher ve Sandford (2019, ss. 227–235), VHL hastalarının düzenli tarama programlarıyla takip edilmesinin morbidite ve mortalite oranlarını düşürdüğünü vurgulamaktadır. Benzer şekilde, Gómez-Virgilio et al., (2024) VHL sendromunda multidisipliner takip süreçlerinin hastaların psikososyal uyumlarını güçlendirmek ve bireylerin yaşam kalitesini iyileştirmek için önemli olduğunu vurgulamaktadır.

Bu bağlamda, nadir hastalıklar arasında özel bir öneme sahip olan Von Hippel-Lindau sendromunun psikososyal etkilerinin çok yönlü incelenmesi gerekliliği ortaya çıkmaktadır.

Araştırmanın İçeriği: Bu çalışma beş ana bölümden oluşmaktadır. Birinci bölümünde, araştırma probleminin tanımı, amacı, soruları, önemi, sınırlılıkları ve yöntemi ayrıntılı şekilde ele alınarak çalışmanın temel çerçevesi çizilmiştir.

İkinci bölümde, Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu nadir bir hastalık olarak çok boyutlu biçimde ele alınmıştır. Bu kapsamda sendromun tarihsel gelişimi, genetik temeli, epidemiyolojisi, klinik özellikleri, tanı ve tedavi süreçleri ile erken teşhisin önemi açıklanmıştır. Ayrıca, VHL sendromunun tıbbi yönlerinin yanı sıra multidisipliner takip gerektiren karmaşık yapısına da vurgu yapılmıştır.

Üçüncü bölüm, nadir hastalıkların bireyler ve aileleri üzerindeki psikososyal etkilerine odaklanmaktadır. Bu bölümde, özellikle VHL sendromuna sahip bireylerin aile sistemleri içindeki deneyimleri; duygusal yük, aile içi rol değişimleri, ekonomik etkiler, sosyal dışlanma ve başa çıkma stratejileri bağlamında analiz edilmiştir. Ayrıca sosyal hizmet kuramlarının bu süreçteki müdahale potansiyeline dair tartışmalara da yer verilmiştir.

Dördüncü bölümde, araştırmanın yöntemsel çerçevesi sunulmuştur. Nitel araştırma deseni kapsamında kullanılan fenomenolojik yaklaşım açıklanmış; veri toplama araçları, katılımcı profili, veri analizi süreci ve araştırmacının rolü detaylandırılmıştır.

Beşinci bölüm, araştırma kapsamında yapılan derinlemesine görüşmeler ve katılımcı gözlem yoluyla elde edilen bulgulara ayrılmıştır. Bulgular, tanı alma süreci, psikososyal tepkiler, hastalık yönetimi, aile dinamikleri, ekonomik yük, bilgiye erişim, sosyal destek ihtiyacı, başa

çıkma stratejileri ve gelecek kaygısı gibi temalar altında sunulmuş ve yorumlanmıştır. Elde edilen bulgular güncel literatürle karşılaştırmalı olarak tartışılmış; araştırma sonuçlarına dayalı öneriler geliştirilmiştir. Tartışma bölümünde katılımcıların görüşleri ve araştırmacının gözlemleri doğrultusunda elde edilen veriler değerlendirilmiş; elde edilen bulgular literatüre göre benzer araştırmalarla değerlendirilmiştir.

1.1. Araştırmanın Problemi

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu, nadir görülen ve kalıtsal özellik taşıyan bir hastalık olarak hem bireyin yaşamını hem de aile dinamiklerini çok boyutlu şekilde etkileyen bir yapıya sahiptir. VHL sendromuna sahip bireylerin ve ailelerinin yaşadığı psikolojik, sosyal ve ekonomik zorluklar, mevcut literatürde çoğunlukla biyomedikal perspektiften ele alınmakta; hastalığın sosyal ve duygusal boyutlarına yeterince yer verilmemektedir. Oysa bu tür nadir hastalıklar, bireysel başa çıkma kapasitesinin ötesinde, aile sistemi üzerinde de yoğun bir baskı oluşturmaktadır.

Bu çalışmada, VHL sendromuna sahip bireylerin ve aile üyelerinin deneyimlerine odaklanılarak; hastalık sürecine verilen tepkiler, aile içi ilişkilerdeki değişimler ve psikososyal etkiler nitel araştırma yöntemiyle analiz edilmektedir. Böylece, nadir hastalıkların yalnızca bireyi değil, aynı zamanda tüm aile sistemini etkileyen karmaşık yapısının daha iyi anlaşılması amaçlanmaktadır.

Araştırmanın ana problem cümlesi, "Von Hippel-Lindau sendromu gibi nadir hastalıkların bireylerin ve ailelerinin psikososyal yaşamları üzerindeki etkileri yeterince araştırılmamış olup, bu hastalıkların bireysel başa çıkma süreçleri ile aile dinamiklerinde yarattığı duygusal, sosyal ve ekonomik sorunlar keşfedilmeye ihtiyaç duymaktadır." şeklindedir. Araştırmanın alt problem cümleleri ise aşağıda ifade edildiği gibidir.

- VHL sendromuna sahip bireylerin ve ailelerinin günlük yaşamda karşılaştığı belirsizlik, stres ve sosyal izolasyonun bireysel psikolojileri üzerindeki etkileri önem taşımaktadır.
- VHL sendromu tanısı alan bireyler ve aile üyeleri, hastalık sürecinde çeşitli duygusal, sosyal ve ekonomik zorluklarla karşı karşıya kalmaktadır.

- Tanı süreci ve hastalıkla yaşama deneyimi, birey kimliğini ve sosyal ilişkileri yeniden şekillendirmekte; bu durum sosyal dışlanma, yalnızlaşma ya da yeni dayanışma ağları oluşturma gibi çeşitli sonuçlar doğurmaktadır.
- VHL sendromu ile yaşayan bireyler ve ailelerinin bu zorluklarla baş etmek için geliştirdikleri stratejiler ve destek mekanizmalarını nasıl değerlendirdikleri araştırmanın önemli bir boyutunu oluşturmaktadır.

1.2. Araştırmanın Amacı

Bu çalışmanın temel amacı, Von Hippel-Lindau (VHL) sendromunun bireyler ve aileleri üzerindeki psikososyal etkilerini keşfetmektir. VHL sendromunun genetik yapısı, tanı süreci ve yaşam boyu süren sağlık izlemi gibi unsurların, VHL'li bireylerde ve aile üyelerinde duygusal, sosyal ve ekonomik düzeyde nasıl etkiler oluşturduğu değerlendirilerek destek ihtiyaçlarını ortaya koymaktır. Literatürdeki bu alandaki eksiklikler göz önüne alınarak nitel bir yöntem olan fenomenolojik desen benimsenmiştir.

Araştırmada, VHL sendromuna sahip bireylerin ve aile üyelerinin deneyimleri keşfedilerek; hastalık sürecine verilen tepkiler, aile içi ilişkilerdeki değişimler analiz edilecektir. Bu sayede, nadir hastalıkların yalnızca bireyi değil, aynı zamanda tüm aile sistemini etkileyen karmaşık yapısının daha iyi anlaşılması sağlanacaktır.

1.3. Araştırmanın Soruları

Bu çalışmada Von Hippel-Lindau (VHL) sendromuna sahip bireylerin ve ailelerinin deneyimlerini keşfetmeye yönelik olarak aşağıdaki sorulara cevap aranmıştır.

- VHL sendromuna sahip bireyler tanı sürecini nasıl deneyimlemektedir?
- Tanı sürecindeki gecikmeler ve sağlık sistemindeki yönlendirmeler bireylerin ve ailelerinin psikolojik durumlarını nasıl etkilemektedir?
- VHL sendromunun bireylerin ve ailelerin günlük yaşamındaki rutinlerine, sosyal rollerine ve işlevselliklerine etkileri nelerdir?
- Bireyler ve aileleri bu hastalık sürecinde hangi stres kaynaklarıyla karşılaşmakta ve bunlara nasıl tepki vermektedir?
- Hastalıkla birlikte gelen belirsizlik, bireyin kimliğini ve gelecek algısını nasıl şekillendirmektedir?

- VHL sendromuna sahip bireyler ve aileleri, bu süreçte hangi duygusal, sosyal ve ekonomik zorluklarla karşılaşmaktadır?
- Bireyler ve aileleri sağlık profesyonelleriyle iletişim sürecini nasıl deneyimlemekte ve bu süreçte ne tür bilgi eksiklikleri yaşamaktadır?
- VHL sendromuyla yaşayan bireyler ve aileleri bu zorluklarla baş etmek için ne tür stratejiler geliştirmekte, destek mekanizmalarını nasıl değerlendirmektedir?
- VHL sendromu tanısı alan bireylerde, hastalık süreci birey kimliğini ve sosyal ilişkilerini nasıl şekillendirmektedir?
- Bireyler ve aileleri hastalığın toplumsal farkındalığı konusundaki görüşlerini nasıl ifade etmektedir?

1.4. Araştırmanın Önemi

Türkiye’de Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu özelinde, nadir hastalıkların bireyler ve aileler üzerindeki psikososyal etkilerine odaklanan nitel bir araştırmaya literatürde rastlanmamaktadır. Mevcut çalışmaların büyük bir kısmının tıp, genetik ve biyoloji alanlarında yoğunlaştığı; hastalıkla yaşayan bireylerin duygusal, sosyal ve ekonomik deneyimlerini ele alan disiplinlerarası çalışmaların sayıca oldukça sınırlı olduğu görülmektedir.

Yılmaz ve Çölgeçen’in (2025, s.112) gerçekleştirdiği sistematik derlemede, “Von Hippel-Lindau sendromu” başlığıyla yapılan 1088 çalışmanın yalnızca üç tanesinin psikososyal etkileri ele aldığı, diğerlerinin büyük oranda tıbbi içerikli olduğu tespit edilmiştir. Bu bulgu, alandaki önemli bir boşluğu gözler önüne sermekte ve sosyal hizmet temelli yaklaşımlara duyulan gereksinimi güçlendirmektedir.

Bu yönüyle söz konusu araştırma, Türkiye’de yapılan araştırmalar arasında VHL sendromuna sahip olan bireyler ve aileleri ile derinlemesine değerlendirmenin yapıldığı ilk nitel araştırma olma özelliği taşımaktadır.

Araştırmadan elde edilen bulguların, sağlık politikalarının şekillendirilmesinde, nadir hastalıklar alanında sosyal hizmet temelli uygulamaların yaygınlaştırılmasında ve toplumsal farkındalık çalışmalarının geliştirilmesinde yol gösterici olması beklenmektedir. VHL gibi kalıtsal ve kronik hastalıklarla yaşayan bireylerin ve ailelerinin yaşam kalitesinin artırılması,

sosyal destek sistemlerinin güçlendirilmesi ve psikososyal risklerin azaltılması açısından bu çalışma, alan yazına anlamlı katkılar sunmaktadır.

1.5. Araştırmanın Sınırlılıkları

Çalışma yalnızca VHL sendromu ile yaşayan bireyler ve aileleriyle sınırlıdır; bu nedenle elde edilen bulgular diğer nadir hastalık türlerine genellenemez. Çalışma kapsamında yalnızca VHL sendromu ele alındığından, diğer nadir hastalıkların yarattığı psikososyal etkilerle karşılaştırmalı analiz yapma imkanı kısıtlı kalacaktır. Bu nedenle, elde edilen sonuçların farklı nadir hastalıklar genelinde genellenmesi konusunda dikkatli olunmalıdır. Nadir hastalıkların düşük prevalansı nedeniyle, araştırmaya dahil edilecek VHL'li hasta ve aile örneklem sayısı sınırlı tutulmakta ve sonuçlar yalnızca örneklem grubunun deneyimlerini yansıtmaktadır. Veri toplama sürecinde kullanılan derinlemesine görüşmeler ve katılımcı gözlem yöntemleri, bireylerin subjektif beyanlarına dayandığı için yorumlarda kişisel algı farklılıkları bulunabilir. Çalışma, belirli bir zaman diliminde gerçekleştirileceğinden, hastalığın uzun vadeli etkilerine dair sürekli değişkenlik gösteren dinamikleri tam olarak yansıtamamaktadır. Bu nedenle bulgular, bağlamsal koşullar dikkate alınarak değerlendirilmelidir. Bu sınırlamaların farkında olarak, çalışma metodolojisi şeffaf bir biçimde sunulacak ve elde edilen sonuçlar eleştirel bir yaklaşımla değerlendirilecektir.

2. NADİR BİR HASTALIK OLARAK VON-HIPPEL LINDAU (VHL) SENDROMU

2.1. VHL Geninin Keşfi

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromuna ilişkin ilk klinik gözlemler, 19. yüzyılın sonlarına dayanmaktadır. 1894 yılında Treacher Collins'in kardeş olan iki bireyde retina lezyonlarının damarsal yapısını tanımlayarak hastalığın oftalmolojik yönünü ilk kez bilimsel literatüre kazandırmıştır (Collins, 1894; Maher ve Kaelin, 1997). Daha sonrasında Alman oftalmolog Eugen von Hippel, 1904 ve 1911 yılları arasında retina tümörleri üzerine gözlemlerini yayımlamış ve bu lezyonları "retinal anjiomatöz" olarak adlandırmıştır (von Hippel, 1904).

Ancak bu bulguların sistemik bir hastalığın parçası olduğu, 1926 yılında İsveçli patolog Arvid Lindau'nun 40 hastayı incelediği çalışmayla anlaşılmıştır. Lindau, göz tümörlerine ek olarak beyincik, omurilik, böbrek, pankreas ve epididimis gibi çeşitli organlarda kistik ve damar yapısında tümörlerin birlikte görüldüğünü belirtmiş ve bu tabloyu "merkezi sinir sistemi anjiomatozu" olarak nitelemiştir (Maher ve Kaelin, 1997; VHL Alliance, 2020). Bu bulgular, retinanın yanı sıra beyin, omurilik, pankreas, böbrek ve epididimal tutulumları da içeren çoklu organ tutulumu dikkate alınarak hastalık "Lindau hastalığı" olarak anılmıştır (Cushing ve Bailey, 1928).

Zamanla bu farklı klinik tabloların aynı genetik sendroma ait olduğu anlaşılmış ve hastalık "Von Hippel-Lindau Hastalığı" olarak anılmaya başlanmıştır. 1964 yılında Melmon ve Rosen tarafından yapılan kapsamlı bir literatür incelemesi, VHL'nin tanı kriterlerini ortaya koymuş ve hastalığın aile bireylerinin dikkatli izlenmesi gerektiğini vurgulamıştır (Melmon ve Rosen, 1964). 20. yüzyılın sonlarında ise genetik açıdan önemli gelişmeler yaşanmıştır: 1988'de VHL geninin 3. kromozomun kısa kolunda (3p25–26) yer aldığı saptanmış, 1993'te ise bu genin tümör baskılayıcı bir gen olduğu doğrulanmıştır (Maher ve Kaelin, 1997). Bu gelişme, VHL tanısını netleştirmede ve aile bireylerinin mutasyon taşıyıcılığının belirlenmesinde önemli bir dönüm noktası olmuştur.

Günümüz literatüründe Von Hippel-Lindau Hastalığı (Von Hippel-Lindau Hastalığı) veya Von Hippel-Lindau Sendromu (Von Hippel-Lindau Syndrome) olarak kullanılmaktadır. Von Hippel-Lindau Sendromu ile ilgili yapılan araştırmalar yalnızca tıbbi, biyolojik ve genetik yönleriyle değil, aynı zamanda hastalığın birey ve ailesi üzerinde oluşturduğu psikososyal etkilerini de içeren multidisipliner bir yaklaşımla ele alınması gerektiğini ortaya koymuştur.

2.2. VHL Sendromunun Tanıtımı

Von Hippel-Lindau (VHL) hastalığı, yaklaşık 36.000 doğumda bir görülen, otozomal dominant geçişli ve nadir rastlanan kalıtsal bir sendromdur. Bu sendrom, VHL genindeki kalıtsal mutasyonlardan kaynaklanmaktadır (NCI, 2024). VHL sendromlu bireylerin yaklaşık %80'i bu mutasyonu bir ebeveyninden kalıtsal olarak alırken, geri kalan %20'sinde ise yeni (de novo) mutasyonlarla ortaya çıkmaktadır (VHL Alliance, 2024). VHL'nin en belirgin özelliği, farklı organ ve sistemlerde eşzamanlı veya ardışık şekilde gelişebilen çoklu iyi huylu (benign) ve kötü huylu (malign) tümör veya kist oluşumudur (NCI, 2024; Varshney ve diğ., 2017).

VHL sendromunda en yaygın görülen bulgular arasında merkezi sinir sistemi ve retina hemangioblastomaları, böbreklerde basit kistler ve berrak hücreli renal hücreli karsinomlar (ccRCC), pankreatik kistler ve nöroendokrin tümörler (PNET), adrenal bezlerde feokromositomalar ve paragangliomalar, iç kulakta endolenfatik kese tümörleri, erkeklerde epididimis ve kadınlarda geniş bağ (ligamentum latum) bölgesinde görülen kistadenomlar yer almaktadır (Dallagnol ve diğ., 2022; NCI, 2024). Tümörlerin yerleşim yerine göre semptomlar değişiklik göstermektedir. Örneğin, retina hemangioblastomaları genç yaşta görme kaybına yol açabilirken; beyincik ya da omurilik tümörleri baş ağrısı, ataksi, kas güçsüzlüğü ve duyu kaybı gibi nörolojik belirtilerle kendini gösterebilir (van Leeuwen ve diğ., 2025). VHL'nin en ciddi malign komplikasyonlarından biri, yaşam boyu hastaların yaklaşık %70'inde gelişen berrak hücreli renal hücreli karsinomdur (Varshney et al., 2017).

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu için günümüzde kesin bir tedavi bulunmamaktadır. Ancak uygun tıbbi izlem ve erken müdahaleler aracılığıyla hastalığın ilerleyişi büyük ölçüde kontrol altına alınabilmekte, komplikasyonların etkisi azaltılabilmektedir. Özellikle kötü huylu tümör gelişimi ya da hayati organların etkilenmesi durumunda, hastalığa bağlı yaşam kayıpları meydana gelebilmektedir. Bu noktada, bireyin taşıdığı genetik mutasyonun türü ve tümör yaygınlığı gibi faktörler, yaşam süresi üzerinde belirleyici rol oynamaktadır. Bu nedenle, tümör gelişiminin ya da olası komplikasyonların erken dönemde tespit edilebilmesi için, düzenli izlem protokollerinin uygulanması büyük önem taşımaktadır. Bu protokoller genellikle belirli aralıklarla gerçekleştirilen MRG (manyetik rezonans görüntüleme) ya da BT (bilgisayarlı tomografi) gibi görüntüleme yöntemlerini içermekte; takip planlaması bireyin özgün klinik durumu ve uzman görüşleri doğrultusunda şekillenmektedir (Wang et al., 2024).

2.3. Epidemiyoloji

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu, çoklu organ tutulumuna yol olabilen nadir ve kalıtsal bir hastalıktır. Başta merkezi sinir sistemi, retina, böbrekler, pankreas, adrenal bezler ve iç kulak olmak üzere birçok organ sistemini etkileyebilmektedir. Otozomal dominant kalıtım gösterdiği için aile bireyleri arasında nesiller boyunca aktarılabilir. Klinik belirtiler çoğunlukla erişkinlik öncesi dönemde ortaya çıkmakta; vakaların önemli bir kısmında ilk bulgular 20’li yaşlarda gözlenmektedir (Mikhail ve Singh, 2023). Bu bölümde, VHL sendromuna ilişkin epidemiyolojik veriler aktarılacaktır.

2.3.1. VHL sendromunun dünyada ve Türkiye’de görülme sıklığı

Von Hippel-Lindau sendromu literatürde sınırlı sayıda çalışma ile tanımlanmış olup, dünya çapında bildirilen insidans ve prevalans aralıkları birbirine benzemektedir. Uluslararası literatürde hastalığın yaygınlığı genellikle 1/31.000 ile 1/91.000 kişi arasında değişmektedir (NCI, 2024). Yıllık doğum insidansı ise 1/36.000 civarında bildirilmiştir (Orphanet, 2024). Örneğin, doğu İngiltere’de doğum insidansı 1/36.000 ve yaygınlık 1/53.000 olarak saptanırken; Almanya’nın güneybatı bölgesinde yaygınlık oranı 1/39.000 olarak rapor edilmiştir (Gómez-Virgilio et al., 2024, s. 2). Danimarka’da yapılan daha sistematik bir çalışmada ise yaygınlık 1/46.900, doğum insidansı ise 1/27.300 olarak belirlenmiştir (Binderup et al., 2016, s. 301).

Türkiye’de VHL sendromuna dair kapsamlı epidemiyolojik bir araştırma bulunmamaktadır. Türk Nefroloji Derneği’nin verileri, insidansın dünya değerleriyle benzer şekilde yaklaşık 1/30.000–1/50.000 aralığında olduğunu göstermektedir. Ancak kesin prevalans belirlemek için ulusal çapta bir çalışma mevcut değildir. Dolayısıyla Türkiye’deki toplam hasta sayısı tam olarak bilinmemektedir; yine de mevcut veriler ve bildirilen olguların sayısı, ülkemizdeki VHL insidansının dünya ortalamalarına yakın olduğu izlenimini vermektedir. Bu durum, Türkiye’de VHL sendromuna yönelik epidemiyolojik, genetik ve sosyal boyutları kapsayan kapsamlı bir veri sistemine olan ihtiyacı ortaya koymaktadır.

2.3.2. Yaş ve cinsiyet dağılımı

VHL sendromu kadın ve erkek bireylerde benzer sıklıkta görülmekte olup, cinsiyetler arasında anlamlı bir farklılık bildirilmemektedir (Orphanet, 2024). VHL’nin ilk belirtileri yaşamın çok erken dönemlerinde ortaya çıkabilse de ortalama tanı yaşının 26 olduğu belirtilmekte (Binderup et al., 2016, ss. 301–307); semptomların çoğu ise 20 ile 40 yaşları

arasında ortaya çıkmaktadır (Mikhail ve Singh, 2023). Ulusal Kanser Enstitüsü'ne (NCI) göre, VHL mutasyonu taşıyan bireylerin %90'ından fazlası 60-65 yaşına dek en az bir VHL ile ilişkili tümör veya semptom geliştirmektedir (NCI, 2024). Türkiye'de yayınlanan sınırlı sayıdaki olgu sunumlarında da tanının çoğunlukla genç erişkinlik döneminde konduğu görülmekle birlikte, ülkemizde yaş ve cinsiyet dağılımına ilişkin kesin bir epidemiyolojik tabloyu ortaya koyacak veri bulunmamaktadır.

VHL gibi nadir ve kalıtsal hastalıkların erken yaşlarda tanı alması, bireylerin eğitim, iş ve aile kurma gibi gelişimsel yaşam evrelerine doğrudan etki edebilir. Ayrıca, hastalığın genetik geçiş riski nedeniyle kuşaklar arası kaygı da sosyal hizmet uygulamaları açısından önem taşır. Bu nedenle epidemiyolojik verilerin yalnızca tıbbi değil, aynı zamanda sosyal politika ve psikososyal destek sistemleri açısından da değerlendirilmesi gerekir.

2.4. VHL'nin Genetik Temeli

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu, 3. kromozomun kısa kolunda (3p25–26) bulunan VHL tümör baskılayıcı geninde meydana gelen kalıtsal (germline) patojenik mutasyonlardan kaynaklanmaktadır (Maher ve Kaelin, 1997; Gómez-Virgilio et al., 2024)

VHL geni, hücre büyümesini düzenleyici işlevi olan bir tümör baskılayıcı gen olarak tanımlanmaktadır. Normal fizyolojik koşullarda bu gen, hücrelerin oksijen düzeyini algılayarak HIF (Hipoksiye Duyarlı Faktör) adlı bir proteinin parçalanmasını sağlar. Ancak VHL geninde işlev kaybı yaşandığında, HIF adlı bu proteinin hücre içinde birikimi meydana gelir. Bu birikim, özellikle VEGF gibi damar oluşumunu teşvik eden faktörlerin aşırı üretimine yol açar. Sonuç olarak, çeşitli organlarda iyi ya da kötü huylu tümör oluşumu açısından risk artışı meydana gelir (Mikhail ve Singh, 2023).

Bu biyolojik etkileşimlerin derinlemesine anlaşılması, yalnızca genetik biliminin gelişimi açısından değil, aynı zamanda kişiye özgü (bireyselleştirilmiş) tıbbi tedavi yaklaşımlarının geliştirilmesi açısından da büyük önem taşımaktadır. Özellikle VHL-HIF-VEGF eksenini hedef alan moleküler tedavi stratejileri, günümüzde birçok onkolojik hastalık için umut verici sonuçlar sunmaktadır (Wang et al., 2024).

1990'ların başından itibaren geliştirilen moleküler tanı yöntemleri, klinik VHL tanısı almış bireylerde genetik mutasyonun yüksek doğrulukla tespit edilmesini mümkün kılmıştır. Günümüzde genetik testler hem tanı sürecini doğrulamak hem de risk altındaki aile bireylerini

belirlemek için yaygın şekilde kullanılmaktadır (Lammens, 2010). VHL mutasyonunun yüksek penetransa sahip olması, mutasyon taşıyan bireylerin büyük kısmında yaşamlarının ilerleyen dönemlerinde klinik belirtilerin ortaya çıkmasına neden olmaktadır. Bazı bireylerde ise fenotipik çeşitlilik nedeniyle hastalık belirtisi gelişmeyebilir (Linehan et al., 2019, s. 277–291). Bu durum, VHL sendromunun yönetimini bireyselleştirilmiş düzeyde ele almayı zorunlu kılmaktadır.

VHL sendromunun kalıtsal formu otozomal dominant kalıtım göstermektedir; bu da mutasyonu taşıyan bir ebeveynin her çocuğuna %50 oranında bu mutasyonu geçirme olasılığı olduğu anlamına gelir (Maher ve Neumann, 2011, ss. 617–623). Bununla birlikte, vakaların yaklaşık %20'sinde mutasyonlar yeni (de novo) gelişmektedir. Bu bağlamda genetik danışmanlık hizmetleri, ailelerin kalıtım risklerini ve seçeneklerini anlamlandırmalarına yardımcı olurken, çocuk sahibi olma gibi kritik yaşam kararlarında bireylerin bilinçli tercihler yapmalarını da desteklemektedir (VHL Alliance, 2020).

Sosyal hizmet uzmanları, bu süreçte bireylerin duygusal tepkilerini anlamlandırmalarında, aile içi iletişimi güçlendirmelerinde ve yaşam kararlarını planlamalarında temel bir destek unsuru olarak görev yapmaktadır. Genetik mutasyon tanısı almak, bireyde sürekli hastalık korkusu, belirsizlik, suçluluk ve gelecek kaygısı gibi duyguların gelişmesine neden olabilir. Bu tür duygusal yüklerin yönetimi, yalnızca tıbbi değil, bütüncül bir psikososyal müdahaleyi gerektirir (Tonkens, 2021). Sosyal hizmet, bireyin yaşam kalitesini korumayı, sosyal destek sistemlerine erişimini artırmayı ve aile bağlarını güçlendirmeyi amaçlayan bütüncül bir yaklaşımla bu müdahaleye katkı sunar.

Yaşam boyu süren izleme ve tedavi gerekliliği, bireylerin gündelik yaşamlarını da önemli ölçüde etkileyebilir. Sosyal hizmet uzmanlarının, bireylerin psikolojik dayanıklılığını artırmaları, sağlık sistemine erişimlerini kolaylaştırmaları ve toplumsal kaynakları etkin biçimde kullanmalarını desteklemeleri bu nedenle kritik bir rol taşımaktadır. Ayrıca, genetik tanının aile dinamikleri üzerindeki etkilerini gözeten sosyal hizmet müdahaleleri, aile içi iletişimi güçlendirme, dayanışma geliştirme ve duygusal destek sağlama açısından da önemlidir.

2.5. VHL Sendromunun Klinik Belirtileri ve Tanı Süreci

2.5.1. Klinik belirtiler

Von Hippel-Lindau sendromunun klinik belirtileri, genetik etiyolojisine paralel olarak deęişken bir fenotipik yapı sergilemektedir. Bu belirtiler tümörlerin lokalizasyonu, histolojik özellikleri ve sistemik dağılımı bireyler arasında farklılık göstermektedir. Klinik belirtiler, çoğunlukla genç yaşlarda ortaya çıkmakta; ancak tanı yaşı bireysel farklılıklara baęlı olarak geniş bir aralıkta deęişkenlik gösterebilmektedir. Literatürde ortalama tanı yaşı 26 olarak belirtilmekle birlikte, tanı çocukluk çağında konulabildięi gibi, bazı bireylerde ileri erişkin yaşlarda da teşhis edilebilmektedir (Maher et al., 2011). Aşağıdaki tablo, VHL sendromuna özgü bazı yaygın klinik bulguları özetlemektedir:

Tablo 2. 5. 1. VHL Sendromunun Organ Sistemlerine Göre Klinik Belirtileri

Klinik Özellik	Görüldüğü Organ/Sistem	Ortalama Tanı Yaşı	Belirtiler	Tanı Yöntemi
MSS hemanjioblastomları	Beyin ve omurilik	29-30	Baş ağrısı, kusma, denge kaybı, ataksi, duyu ve motor kaybı	MR
Retina hemanjioblastomu (RH)	Göz	25-30	Görme kaybı, bulanık görme	Anjiyografi, USG
Renal hücreli karsinom (RCC)	Böbrek	40-44	Çoğunlukla asemptomatik	Abdominal USG, MR, BT
Feokromositoma (PCC)	Böbrek üstü bezleri	30-35	Terleme, baş ağrısı, hipertansiyon, taşikardi	MR, BT, 24 saatlik idrar, plazma metanefrin ve normetanefrin
Pankreas kistleri ve nöroendokrin tümörleri (NET'ler)	Pankreas	35-40	Karın ağrısı, kusma,	Abdominal BT, MR

Tablo 2.5.1. VHL Sendromunun Organ Sistemlerine Göre Klinik Belirtileri (Devam)

Endolenfatik kese tümörleri (ELTS)	İç kulak	22-30	İşitme kaybı, kulak çınlaması, vertigo	Odyometri, BT, MR
Epididimal kistadenomlar veya geniş ligament kistadenomu	Epididim (erkekler) ve geniş ligament (kadınlar)	20-40	Çoğunlukla asemptomatik, skrotal kitle (ağrısız)	Skrotal/pelvik USG, MR

Kaynak: (Maher et al., 2011, ss. 617-623; Binderup et al., 2016, ss. 1-12; VHL Alliance, 2020)

MRI: Manyetik rezonans görüntüleme; BT: Bilgisayarlı tomografi; USG: Ultrasonografi

Bu semptomların fenotipik çeşitliliği, tanı sürecinde önemli zorluklara neden olabilmektedir. Özellikle Von Hippel-Lindau (VHL) sendromunun nadir görülmesi ve sağlık profesyonellerinin bu sendroma ilişkin farkındalık düzeyinin sınırlı oluşu, tanının gecikmesine veya yanlış tanı olasılığının artmasına yol açabilmektedir (Boettcher et al., 2021). Bu gecikmelerin birey ve aileler üzerinde önemli psikososyal etkileri bulunmaktadır. Uzun süren tanı süreçleri; belirsizlik duygusu, stres, hayal kırıklığı ve sağlık sistemine duyulan güvende azalma gibi sonuçlara neden olmaktadır (Pelentsov et al., 2016).

2.5.2. Tanı süreci

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromunun tanısı, multidisipliner değerlendirmeyi gerektiren karmaşık bir süreci içermektedir. Klinik bulguların yanı sıra görüntüleme yöntemleri ve aile öyküsü, ön tanı aşamasında dikkate alınan temel unsurlar arasında yer almaktadır. Bununla birlikte, kesin tanı, VHL geninde saptanan patojenik bir mutasyonun moleküler düzeyde doğrulanması ile mümkündür (Gómez-Virgilio et al., 2024). Bu doğrultuda, genetik analizler ve klinik gözlemler, tanı sürecinde birbirini tamamlayıcı rol oynamaktadır.

VHL sendromu, otozomal dominant kalıtım modeli göstermektedir. Bu durum, mutasyonu taşıyan bir bireyin çocuklarına hastalığın geçme olasılığının yaklaşık %50 olduğu anlamına gelir (VHL Alliance, 2020). Dolayısıyla aile öyküsü, tanısal süreçte önemli bir belirleyicidir. Aile öyküsü pozitif olan bireylerde, yalnızca tipik bir tümör türünün (örneğin retinal hemanjioblastom, feokromositom veya renal hücreli karsinom) varlığı tanı için yeterli kabul

edilirken; aile öyküsü olmayan bireylerde iki veya daha fazla hemanjioblastomun ya da bir hemanjioblastoma eşlik eden visseral tümörün bulunması tanı açısından gereklidir (Lammens, 2010; NCI, 2021). Nihai tanı, yalnızca moleküler düzeyde yapılan genetik test ile doğrulanmaktadır (Binderup et al., 2013).

Genetik yatkınlığı olan bireylerde etkili müdahale yöntemlerinin bulunması, genetik test yaptırmaya motivasyonunu artırmaktadır. Özellikle erken dönemde koruyucu veya tedavi edici bir uygulamanın mümkün olduğu durumlarda bireyler genetik durumlarını öğrenmeye daha istekli yaklaşmaktadır. Buna karşılık, klinik olarak anlamlı bir müdahale seçeneğinin bulunmadığı durumlarda bireylerin risk durumlarını öğrenmeye daha az istekli oldukları görülmektedir (Lammens et al., 2010).

Kalıtsal kanser sendromları bağlamında, genetik test yaptırmaya kararını etkileyen bir diğer önemli unsur ise aile planlamasıdır. Genetik yatkınlık taşıyan bireyler, sahip oldukları mutasyonu çocuklarına aktarma olasılığı ile karşı karşıya kaldıklarında, bu durum çocuk sahibi olma tercihlerini doğrudan etkileyebilmektedir. Nitekim, VHL sendromu tanısı almış bireylerle yürütülen bir çalışmada, katılımcıların bir kısmı, taşıdıkları tümör riskinin çocuklarına geçme ihtimalinden dolayı çocuk sahibi olmama yönünde karar aldıklarını ifade etmiştir (Lammens et al., 2011). Bu durum, nadir genetik hastalıkların yalnızca bireyleri değil, aile yapısını ve gelecek kuşaklara yönelik kararları da etkileyen önemli bir psikososyal yük oluşturduğunu göstermektedir.

Son yıllarda Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu gibi yüksek penetranslı kalıtsal hastalıklar bağlamında gelişen ileri üreme teknolojileri, bireylere genetik geçişin önlenmesine yönelik alternatifler sunmaktadır. Prenatal tanı (PND) ve preimplantasyon genetik tanı (PGT) gibi yöntemler, özellikle taşıyıcı bireylerin çocuk sahibi olma kararlarını biçimlendiren önemli araçlar hâline gelmiştir. Bu yöntemler, genetik hastalığın sonraki kuşaklara aktarımını önlemeye yönelik etik ve tıbbi motivasyonlarla ilgiyi artırmaktadır. Örneğin, Hollanda'da CDKN2A gen varyantı taşıyan bireylerle yürütülen bir çalışmada, katılımcıların büyük bir kısmının PGT hakkında bilgi sahibi olmadığı; yalnızca sınırlı bir kesimin bu yöntemi çocuk sahibi olma planlamasında seçenek olarak değerlendirdiği görülmüştür (Onnekink, 2024, ss. 255–265). Buna karşın, VHL gibi sendromlu bireyler ile yapılan çalışmalar, vakaların %35 ila 52'sinin PGT'ye olumlu yaklaştığını göstermektedir (Lammens et al., 2009; Douma et al., 2010; Lier et al., 2012).

VHL'nin genetik geişli olması, bireylerde damgalanma, kendini suçlama ve ocuk sahibi olma konusunda kararsızlık gibi duygusal ykler yaratmaktadır. Bu srete bireyler kendilerini yalnız, aresiz ve dıřlanmıř hissedebilirler (Atkins ve Padgett, 2024). Bu nedenle, tanı srecinde sadece tıbbi deęil, aynı zamanda psikososyal destek sunulması da son derece nemlidir.

Bu kapsamda sosyal hizmet uzmanları, tanı srecinde birey ve ailelere psikodestek saęlayan nemli meslek elemanları arasında yer almaktadır. Bu uzmanlar, bireylerin hastalık hakkında bilgiye eriřimini kolaylařtırmakta, saęlık sistemindeki ynlendirmelerde rehberlik etmekte ve psikoeęitim alıřmaları yrtmektedir. Ayrıca vaka ynetimi yaklařımı erevesinde bireylerin genetik danıřmanlık hizmetlerine, psikolojik destek olanaklarına ve hasta derneklerine eriřimini saęlamaları, sosyal hizmet mdahalelerinin nemli bir parasıdır (Boettcher et al., 2021).

2.6. VHL Sendromunda Erken Teřhis ve Tedavi

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromunda erken teřhis, hastalıęın oklu tmr yapısı nedeniyle hayati nem tařır. Genetik yatkınlıęı olan bireylerin ocukluk aęından itibaren dzenli taramaya alınması, tmrlerin semptom geliřmeden nce tespitini saęlar (Leeuwaarde, 2025). Uluslararası klinik rehberler, aile ykws bulunan bireylerde tařıyıcılıęı doęrulamak amacıyla genetik testlerin kullanılmasını nermektedir. zellikle etkilenmiř bir ebeveyne sahip ocuklarda, doęum ncesi ya da erken ocukluk dneminde molekler dzeyde genetik tanı uygulanabilir. Mutasyon tařıdıęı saptanan bireyler izlem programına alınırken, tařıyıcı olmadığı belirlenen bireyler gereksiz tıbbi giriřimlerden korunmaktadır (VHL Alliance, 2020).

Erken tanı ve dzenli izlem protokolleri, VHL'li hastaların ortalama yařam beklentisini 1990'lardan beri 16 yıldan fazla uzatmıřtır (Leeuwaarde, 2025). Erken saptanan tmrlere zamanında mdahale, VHL'ye baęlı komplikasyonları azaltarak hem yařam sresini hem de yařam kalitesini ykseltmektedir.

VHL'de farklı tmr tipleri farklı davranıř sergiledięinden ve metastaz riski deęiřken olduęundan, tek tip tedavi yetersiz kalmaktadır. Hastalar genellikle aynı anda birden ok organ sisteminde birincil tmrler geliřtirir. Bu nedenle, tedavi ve izlemede nrořirurji, gz hastalıkları, roloji, endokrinoloji, onkoloji, radyoloji ve genetik gibi eřitli uzmanlıkların iř

birliđi önemlidir. Deneyimli merkezlerde multidisipliner ekip yaklaşımla hazırlanan bakım planları, hastaya en uygun girişimleri ve zamanlamayı belirlemeyi kolaylaştırır (VHL Alliance, 2020).

Genetik testle VHL mutasyonunu taşıdığı tespit edilen bireylerde, semptomlar ortaya çıkmamış olsa bile düzenli taramaya başlanması önerilir. VHL Alliance ve Klinik Danışma Kurulu tarafından önerilen “5-11-15 kuralı” tarama programının yaşa uygun şekilde planlanmasını amaçlamaktadır:

- **5 yaşından itibaren:** Yıllık 24 saatlik idrar toplama testi veya alternatif olarak kan tahlilleri (feokromositom taraması),
- **11 yaşından itibaren:** İditme testleri ve beyin ile omuriliđin (servikal, torakal, lomber bölgeler) iki yılda bir manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ile izlenmesi,
- **15 yaşından itibaren:** Karın bölgesinin (abdominal) MRG ile iki yılda bir taranması,
- **Her yıl:** Retina uzmanı tarafından göz dibi muayenesi ile sistemik muayene, kan basıncı ölçümü ve nörolojik değerlendirme

Bu protokoller invaziv olmayan ve ağrısız yöntemlerle uygulandığından, çocuk hastaların taramalara uyumu yüksek olmaktadır. Tarama sıklığı ve kapsamı, saptanan lezyonların büyüme hızına ve mevcut semptomlara göre uzmanlarca artırılabilir. VHL mutasyonu taşımadığı belirlenen bireylerin ise klinik VHL bulgusu ortaya çıkmadığı sürece düzenli tarama programına dahil edilmelerine gerek bulunmamaktadır (VHL Alliance).

Erken tanı süreçleri yalnızca tıbbi müdahaleye değil; psikososyal desteđe de entegre edilmelidir. Genetik test sonucunda VHL mutasyonu taşıdığı öğrenilen bireylerde, belirsizlik, kaygı ve gelecek planlarını yeniden gözden geçirme ihtiyacı doğabilir. Bu noktada sosyal hizmet uzmanları, bireyin tanı sürecini anlamlandırmasına yardımcı olur, aile üyeleriyle iletişimini kolaylaştırır ve sağlıklı baş etme stratejileri geliştirmesi için destek sağlar.

Ayrıca, genetik bilgilere dayanarak çocuk sahibi olma, evlilik, eğitim ve kariyer planları gibi karar süreçlerinde bireylerin yanında yer alarak, etik, psikolojik ve sosyal boyutların dengelenmesine katkı sunarlar. Bu yönüyle sosyal hizmet uzmanları, sadece hastanın değil tüm ailenin uzun vadeli uyum sürecinde kilit rol oynar (Douma et al., 2010).

2.6.1. Tarama yöntemleri ve düzenli kontrollerin önemi

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu, genetik temelli ve yaşam boyu izlem gerektiren bir hastalık olması nedeniyle, erken tanı ve düzenli tarama uygulamaları bireylerin sağkalım süresi ve yaşam kalitesi açısından büyük önem taşımaktadır. Sendromun farklı organ sistemlerinde oluşturduğu çoklu tutulum riski nedeniyle, yalnızca semptom gösteren bireyler değil, risk altındaki birinci derece akrabalar da düzenli olarak izlenmelidir (Boettcher et al., 2021). Bu noktada genetik testlerin önemi ön plana çıkmakta, yalnızca bireysel düzeyde değil aile düzeyinde koruyucu sağlık hizmetlerinin planlanmasına da katkı sunmaktadır (Maher et al., 2011; Boettcher et al., 2021).

VHL tanısı almış veya VHL gen mutasyonu taşıdığı belirlenen bireyler için önerilen yaşam boyu tarama programları, hastalığın erken evrede tespitiyle daha etkili tedavi olanaklarının sağlanmasına yardımcı olur (Lonser et al., 2003; VHL Alliance, 2020). Bu programlar genellikle aşağıdaki non-invaziv (vücuda giriş gerektirmeyen) yöntemleri içermektedir:

- **Manyetik Rezonans Görüntüleme (MRG):** Beyin, omurga ve abdominal bölgeyi taramak için kullanılır; radyasyon içermediği için çocuklarda da güvenle uygulanabilir.
- **Göz muayenesi:** Retina hemangioblastomlarını erken tespiti için uygulanması yıllık olarak önerilir.
- **24 saatlik İdrar ve Kan testleri:** Feokromositoma ve paraganglioma gibi hormon salgılayan tümörlerin saptanmasına yardımcı olur.
- **Ultrasonografi:** Böbrek ve pankreas gibi organlarda kistlerin değerlendirilmesinde kullanılır. (VHL Alliance, 2020)

Bireye özel risk faktörleri göz önünde bulundurularak planlanan bu tarama yöntemleri hem hastalığın ilerlemesini yavaşlatmakta hem de bireylerin günlük yaşam aktivitelerini sürdürebilme kapasitesini desteklemektedir. Bununla birlikte, VHL sendromunun fenotipik çeşitliliği, yalnızca klinik belirtiler üzerinden tanı koymayı zorlaştırmakta; bu nedenle genetik test uygulamaları taşıyıcı bireylerin erken saptanmasında önemli bir rol oynamaktadır (Linehan et al., 2019).

Ancak bu süreç yalnızca biyolojik bir risk yönetimi olarak değerlendirilmemelidir. Genetik testler ve izlem programlarının birey üzerindeki psikososyal etkileri göz ardı edilmemelidir. Taşıyıcılık bilgisinin öğrenilmesi; bireyde anksiyete, geleceğe yönelik belirsizlik, suçluluk duyguları, sosyal izolasyon ve aile içi iletişim sorunları gibi psikolojik yükler oluşturabilir. Bu etkiler, bireyin sadece bedensel değil, ruhsal ve sosyal bütünlüğünü tehdit eden karmaşık bir deneyime dönüşebilir (Kasparian et al., 2015).

Bu noktada, genetik bilginin sosyal hizmet pratiğine entegre edilmesi gerekliliği ortaya çıkmaktadır. Amerikan Sosyal Hizmet Uzmanları Derneği (NASW), sosyal hizmet uzmanlarının genetik bilgilendirme süreçlerinde aktif rol üstlenmesini, bireyleri duygusal ve sosyal yönlerden desteklemesini ve etik karar alma süreçlerine katkı sunmasını önermektedir (NASW, 2003). Bu standartlara göre sosyal hizmet uzmanları; genetik bilgiye dayalı kararların bireysel, ailesel ve toplumsal etkilerini gözetmeli, danışanların özerkliğini desteklemeli ve onları duygusal yönden güçlendirmelidir.

Von Hippel Lindau sendromu ile yaşayan bireylerin partnerleri de bu süreçten önemli ölçüde etkilenmekte, ancak profesyonel psikososyal desteğe erişimleri sınırlı kalmaktadır. VHL ve benzeri kalıtsal kanser sendromlarıyla ilişkili bir çalışmada, partnerlerin yalnızca küçük bir kısmının profesyonel destek aldığı, buna rağmen önemli bir bölümünün bu desteğe ihtiyaç duyduğu bildirilmiştir. Partnerler; genetik test sonuçlarıyla başa çıkma, çocuklara bilgi verme ve hastalıkla ilişkili kayıpları yönetme gibi konularda desteğe ihtiyaç duymaktadır. Ayrıca, partnerlerin yaşadığı psikolojik sıkıntının, yüksek riskli bireylerin yaşadığı stresle yakından ilişkili olduğu bulunmuştur. Bu bulgular, psikososyal desteğin yalnızca bireye değil, aile sistemine yönelik olarak da planlanması gerektiğini göstermektedir (Lammens et al., 2011, ss. 631–638).

Dolayısıyla, VHL gibi kalıtsal sendromların yönetiminde düzenli tarama programları kadar, bu programların beraberinde getirdiği duygusal yüklerle baş edebilmek için psikososyal desteklerin de sürece entegre edilmesi büyük önem taşımaktadır.

2.6.2. Tedavi seçenekleri ve multidisipliner yaklaşım

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu, çok sayıda organı etkileyen ve yaşam boyu izlem gerektiren genetik bir hastalıktır. Sendromun farklı tümör türlerine neden olması ve her bireyde farklı seyir göstermesi nedeniyle tedavi yaklaşımı kişiye özel olarak planlanmalıdır.

Bu süreçte yalnızca tıbbi müdahaleler değil, bireylerin yaşam kalitesini etkileyen sosyal ve psikolojik boyutlar da göz önünde bulundurulmalıdır (Binderup et al., 2022; Wolters et al., 2022).

VHL sendromuna özgü tümörlerin çoğu için cerrahi müdahale temel tedavi yöntemidir. Özellikle merkezi sinir sistemi tümörleri, böbrek hücreli karsinomlar ve feokromositomalar semptomatik hale geldiklerinde cerrahi ile çıkarılır (Binderup et al., 2022, ss. 301–307). Ancak bazı küçük ve belirti göstermeyen tümörler için aktif izlem stratejisi tercih edilebilmektedir. Zhang et al., (2012, ss. 209–214) tarafından yapılan bir çalışmada, 4 cm'ye kadar olan renal tümörlerin düzenli takip altında güvenle izlenebildiği ve metastaz riskinin düşük olduğu belirtilmiştir. Bu sayede gereksiz cerrahilerden kaçınılmakta ve hastanın organ fonksiyonları korunmaktadır.

Son yıllarda, hedefe yönelik tedavi seçeneklerinin VHL tedavisinde kullanımı artmıştır. Özellikle HIF-2 α inhibitörü olan belzutifan, VHL'ye bağlı renal tümörler, merkezi sinir sistemi hemanjiyoblastomları ve pankreatik nöroendokrin tümörlerin tedavisinde etkili bulunmuştur (Curry ve Soleimani, 2024). Bu ilaç, cerrahiye uygun olmayan ya da cerrahiye ertelemek isteyen hastalarda umut verici bir seçenek sunmaktadır. Choueiri et al. (2021) tarafından yürütülen klinik çalışmalarda belzutifan, tümör boyutlarını küçültmüş ve semptomları hafifletmiştir. Bu gibi tedaviler, VHL hastalarının yaşam kalitesini korumada önemli katkılar sunmaktadır.

VHL sendromunun izlem ve tedavi süreci, yalnızca tıbbi uzmanlıklarla değil, farklı disiplinlerin bir arada çalışmasını gerektiren bir yapıya sahiptir. Multidisipliner ekip yaklaşımı, hastanın ihtiyaçlarını bütüncül bir şekilde değerlendirmeyi ve yönetmeyi mümkün kılar. Wolters et al. (2022), VHL hastalarının tanıdan itibaren multidisipliner ekiplerce izlenmesini ve tüm klinik kararların bu ekipler tarafından alınmasını önermektedir. Bu ekiplerde genetik uzmanları, cerrahlar, endokrinologlar, onkologlar, radyologlar ve hemşireler bir arada çalışmakta; gerektiğinde sosyal hizmet uzmanları ve psikologlar da sürece dahil olmaktadır.

Bu yapı içinde koordinasyonu sağlamak üzere hastalara bir vaka yöneticisi ya da bakım koordinatörü atanması önerilmektedir. Bu kişinin görevi yalnızca tıbbi takip değil, hastanın randevularını düzenlemek, tedaviye uyumunu desteklemek ve gerektiğinde psikososyal destek hizmetlerine yönlendirmektir (Wolters et al., 2022).

VHL tanısı almış bireyler, yalnızca fiziksel değil, psikolojik ve sosyal açıdan da yoğun bir yük taşımaktadır. Sürekli tümör gelişme riski, tarama stresleri ve genetik geçiş kaygısı, bireylerde depresyon ve anksiyete gibi duygusal sorunlara neden olabilmektedir. Lammens et al. (2010), VHL hastalarının yaklaşık yarısının klinik düzeyde psikolojik sıkıntı yaşadığını, ancak bu kişilerin yalnızca üçte birinin profesyonel yardım alabildiğini bildirmiştir. Benzer şekilde Kasparian et al. (2015), VHL'li bireylerin geleceğe dair belirsizlik, sosyal izolasyon ve aile içi iletişimde zorluk yaşadıklarını ortaya koymuştur.

Bu noktada sosyal hizmet uzmanlarının rolü önem kazanmaktadır. Sosyal hizmet uzmanları, bireyin ve ailesinin hastalıkla başa çıkma sürecinde karşılaştığı psikososyal sorunları tanımlamak, destek sağlamak ve uygun hizmetlere yönlendirmekle yükümlüdür. NASW'nin (2003) standartlarına göre sosyal hizmet uzmanları, genetik temelli hastalıklarda bireyin karar verme süreçlerine eşlik etmeli; psikoeğitim, danışmanlık, vaka yönetimi gibi hizmetlerle sürece aktif olarak katılmalıdır. VHL hastalarının uzun süreli izleminde, sosyal hizmet uzmanlarının sağladığı destek, yalnızca bireyin değil, aynı zamanda ailenin de uyum kapasitesini artırmaktadır (Wolters et al., 2022; NASW, 2003).

3. NADİR HASTALIKLARIN BİREY VE AİLELER ÜZERİNDEKİ PSİKOSOSYAL ETKİLERİ

Nadir hastalıklar, toplumda düşük görülme sıklıklarına sahip olmaları nedeniyle yalnızca bireyleri değil, aynı zamanda aile sistemlerini de derinden etkileyen çok boyutlu bir sorun alanı oluşturmaktadır. Avrupa Birliği tarafından yapılan tanıma göre, 10.000 kişide 5'ten az sıklıkla rastlanan hastalıklar "nadir hastalık" olarak sınıflandırılmaktadır (Richter et al., 2015). Bu hastalıklar arasında yer alan Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu gibi kalıtsal genetik bozukluklar, çok sayıda tümör oluşumuna neden olabilmekte ve hastalığın seyri boyunca belirsizlik, uzun tedavi süreçleri ve genetik geçiş riski gibi faktörler hem hastayı hem de ailesini kapsamlı şekilde etkilemektedir. Söz konusu etkiler yalnızca biyolojik düzeyde sınırlı kalmayıp; psikolojik, sosyal ve ekonomik yükleri de beraberinde getirmektedir (Aslantürk ve diğ., 2019; Atkins ve Padgett, 2024). Aile bireyleri, hastanın bakımı sırasında sürekli bir belirsizlik ve endişe hali yaşarken, aynı zamanda iş gücü kaybı, maddi sıkıntılar ve sosyal izolasyon gibi çeşitli sorunlarla da karşı karşıya kalmaktadırlar (Lammens et al., 2011, ss. 631–638).

3.1. Nadir Hastalıkların Bireyler ve Aileler Üzerindeki Genel Etkileri

Nadir hastalıklar, tanı sürecinin zorluğu, tedavi seçeneklerinin sınırlılığı ve hastalığın genellikle kronik seyri nedeniyle yalnızca bireyler üzerinde değil, aynı zamanda aileler üzerinde de derin ve sürekli psikososyal etkiler yaratmaktadır. Bu hastalıklarla yaşayan bireyler ve aile üyeleri, başa çıkma sürecinde yüksek düzeyde stres, kaygı, çaresizlik ve duygusal tükenmişlik yaşayabilmektedir (Atkins ve Padgett, 2024). Hastalığa sahip bireylerin ve ailelerin yaşadığı bu psikososyal yük yalnızca hastalığın fiziksel bakımına yönelik değil; aynı zamanda duygusal destek, sosyal ilişkilerde azalma ve yaşam tarzında köklü değişiklikler gibi çok boyutlu etkileri içermektedir (Pelentsov et al., 2016).

Tanı süreci, nadir hastalıklarda başlı başına bir travma kaynağıdır. Bu sürecin genellikle uzun, belirsiz ve umut kırıcı olması hem hasta birey hem de ailesi için ciddi bir stres faktörüdür. Nadir hastalıkların çoğunun yeterince tanınmaması, sağlık personelinin bilgi eksikliği ve teşhis araçlarının yetersizliği gibi nedenlerle tanıya ulaşma süreci daha da uzamakta ve karmaşık bir hâl almaktadır (Dündar ve Karabulut, 2010, ss. 195–200). Bu süreçte hastalar ve aile bireyleri, sağlık sistemine erişim, doğru bilgilendirme ve yönlendirme konularında ciddi

sorunlar yaşamakta; çoğunlukla sistematik ilgisizlik ve sosyal çevreden kaynaklanan destek eksikliğiyle karşılaşmaktadırlar (Aslantürk ve diğ., 2019).

Nadir hastalıkların kronik ve ilerleyici doğası, aileleri uzun vadeli bakım planlamaları yapmaya zorlamaktadır. Bu bakım süreçleri yalnızca maddi kaynakların tüketilmesine değil, aynı zamanda hastaların ve bakım verenin sosyal yaşamdan çekilmesine, izolasyona uğramasına ve duygusal olarak yıpranmasına yol açmaktadır (Pak Güre ve Pak, 2021, ss. 269–277). Çocuklarda nadir hastalık söz konusu olduğunda, bakım veren ebeveyn çoğu zaman anne olmakta; bu da kadının iş gücünden ayrılmasına ve hane gelirinin azalmasına neden olmaktadır (Pak Güre, 2021). Aile dinamiklerinde değişimlere neden olan bu durum, ebeveynin tükenmişlik yaşamasına ve aile içi ilişkilerin zedelenmesine yol açabilmektedir (Pak Güre ve Pak, 2021).

Hastaların ve aile bireylerinin karşılaştığı psikolojik yükler, nadir hastalıklarla yaşamının en yıpratıcı yönlerinden biridir. Bu tür hastalıklar, yalnızca bireyin değil, bakım verenlerin de uzun süreli belirsizlik, çaresizlik ve suçluluk gibi duygularla mücadele etmesine neden olmaktadır. Sürekli devam eden bu duygusal gerilim, özellikle hastalarda ve birinci derece bakım verenlerde tükenmişlik, kaygı bozuklukları ve depresyon gibi psikiyatrik rahatsızlıkların gelişme olasılığını artırmaktadır. Araştırmalar, bu yükün yalnızca bireysel değil, aile içi ilişkileri ve sosyal işlevselliği de olumsuz etkilediğini göstermektedir (Atkins ve Padgett, 2024; Lammens ve diğ., 2011). Ayrıca, nadir hastalıkların aile içi kaynakları yoğun şekilde tüketmesi, özellikle sağlıklı kardeşlerin duygusal ve sosyal ihtiyaçlarının ihmal edilmesine yol açabilmektedir. Bu durum, aile içi rollerin değişmesine, kardeş kıskançlık duygularının artmasına ve iletişim kopuklukları gibi sorunların ortaya çıkmasına neden olabilmektedir (Pelentsov et al., 2016).

Nadir hastalığa sahip bir üyenin olduğu ailelerde yaşanan zorluklar yalnızca tıbbi bakım yüküyle sınırlı kalmamakta; aynı zamanda sosyal destek eksikliği, finansal sıkıntılar, toplumsal dışlanma ve psikolojik baskılar gibi çok yönlü sorunları da beraberinde getirmektedir. Aileler, toplumsal hayattan dışlanma riskiyle karşı karşıya kalmakta; özellikle yakın çevrenin bilgi eksikliği ya da ön yargılı tutumları, bu dışlanma hissini derinleştirmektedir (Özer ve Ay, 2023). Bu bağlamda, sadece hasta bireyin değil, bakım sorumluluğunu üstlenen aile üyelerinin de bütüncül bir yaklaşımla sosyal hizmetlere erişimi sağlanmalı ve destek mekanizmaları psikososyal ihtiyaçlar temelinde yapılandırılmalıdır (Aslantürk ve diğ., 2019).

3.2. VHL Sendromunun Bireyler ve Aileler Üzerindeki Özel Etkileri

3.2.1. Bireyler ve ailelerin tepkileri ile uyum süreci

Von Hippel Lindau sendromunun tanı süreci, yalnızca bireyi değil, aynı zamanda aile yapısını da derinden etkileyen sarsıcı ve dönüştürücü bir deneyimdir. Bu tür hastalıkların tanısı konulduğunda hastalar ve aile bireyleri çoğunlukla ilk aşamada şok, inkâr, öfke, suçluluk, çaresizlik ve yoğun kaygı gibi çok katmanlı duygusal tepkiler sergilemektedir. Bu tepkilerin temelinde, hastalığa ilişkin bilgi eksikliği, geleceğe dair belirsizlikler ve kontrol kaybı duygusu yatmaktadır (Atkins ve Padgett, 2024, ss. 617–636). Tanı süreci uzadıkça ve netleşmedikçe, bireylerin ve ailelerinin psikolojik stres düzeylerinde artış yaşandığı gözlemlenmektedir (Pak Güre, 2021). VHL sendromu gibi nadir kalıtsal hastalıklarda, etkilenen birey ve aile üyelerinin çoğu, tanı sürecinde hem hastalıkla yüzleşme hem de geleceğe dair planlamalar yapma konusunda yoğun baskı altında hissetmektedir (Kasparian ve diğ., 2015).

Lammens et al., (2011) gerçekleştirdiği çalışmada, nadir kalıtsal tümör türlerine sahip bireylerin partnerlerinin %28'inin klinik olarak anlamlı düzeyde psikolojik sıkıntı yaşadığı tespit edilmiştir. Bu bulgu, nadir hastalıkların yalnızca hastayı değil, tüm aileyi kapsayan bir “hasta sistemi” dinamiği yarattığını göstermektedir. Ayrıca, partnerlerin yaşadığı sıkıntı düzeyleri ile yüksek riskli bireylerin yaşadığı sıkıntı düzeyleri arasında anlamlı bir ilişki bulunmuştur. Genç yaşta olmak ve sosyal destek eksikliği gibi faktörler, partnerlerde artan sıkıntı düzeyleriyle ilişkilendirilmiştir. Bu bulgular, aile üyelerinin psikolojik destek ihtiyaçlarının belirlenmesinde hastanın yaşadığı sıkıntı düzeylerinin dikkate alınmasının önemini vurgulamaktadır (Lammens et al., 2011)

Türkiye’de nadir hastalığa sahip çocukların aileleri üzerine yapılan bazı çalışmalar, aile üyelerinin tanı sonrasında hastalığı daha iyi anlamaya yönelik yoğun bilgi arayışına girdiklerini göstermektedir (Pak Güre, 2021). Uluslararası düzeyde yapılan sistematik derlemeler de bu durumu desteklemekte; bireyler ve ailelerin tanı sonrası dönemde hem tıbbi hem de psikososyal bilgi ihtiyacının arttığı vurgulanmaktadır (Atkins ve Padgett, 2024). Tanı sonrasında bireyler ve aile üyeleri, çoğunlukla internet kaynaklarına yönelmekte, ancak sağlık hizmeti sağlayıcılarına ulaşmakta zorluklar yaşamaktadır. Bu bilgi arayışının uzun süreli hale gelmesi ve belirsizliğin devam etmesi, özellikle annelerde psikolojik yıpranma ve tükenmişlik hissini artırmaktadır (Pak Güre, 2021). Nitekim anneler, çocuğun bakım yükünü büyük

oranda üstlenerek aile içinde görünmez ve sessiz bir rol üstlenmekte; kendi duygusal ihtiyaçlarını ve sosyal yaşamlarını geri plana itmektedirler (Pak Güre ve Pak, 2021).

Tanıya uyum sürecinde hastaların ve aile bireylerinin geliştirdikleri baş etme stratejileri oldukça çeşitlilik göstermektedir. Pelentsov et al. (2016), bireylerin ve ailelerin bu sürece üç temel strateji ile karşılık verdiğini saptamıştır: hastalık hakkında bilgi edinme, sosyal çevreden duygusal destek arayışı ve spiritüel kaynaklara yönelme. Bu stratejiler, bireysel psikolojik direnci artırmanın yanı sıra aile içi dayanışmayı da güçlendirmektedir.

Ancak her birey ve aile için bu sürecin sağlıklı bir uyumla sonuçlandığı söylenemez. Bazı durumlarda, tanı sonrası dönemde aile içinde çatışmalar, eşler arası duygusal uzaklaşma ve sosyal izolasyon gibi olumsuz sonuçlar ortaya çıkabilmektedir. Özellikle bakım yükünün tek bir ebeveyn, çoğu zaman anne üzerine yüklenmesi, aile içindeki dengeyi bozmakta ve bireyler arası ilişkileri zedeleyebilmektedir (Pak Güre, 2021). Bu durum, yalnızca ebeveynin ruhsal dayanıklılığını zorlamakla kalmamakta; aynı zamanda aile bütünlüğünü tehdit eden yapısal gerilimlerin ortaya çıkmasına da zemin hazırlamaktadır.

Bu bağlamda, sosyal hizmet uzmanlarının sürece aktif olarak dahil edilmesi kritik öneme sahiptir. Ailelere yönelik psikoeğitim, grup terapisi ve sosyal destek programları aracılığıyla yalnızlık duygusunun azaltılması, doğru bilgiye erişimin sağlanması ve psikolojik dayanıklılığın artırılması mümkündür (Özer ve Ay, 2023). Özellikle nadir ve kronik hastalıklar bağlamında, “destek merkezleri” ve “aile rehberliği programları” gibi bütüncül sosyal hizmet modellerin yaygınlaştırılması hem de bu hizmetlerin sürdürülebilirliği konusunun güçlendirilmesi gerekliliği literatürde sıklıkla vurgulanmaktadır (Aslantürk ve diğ., 2019).

3.2.2. Birey ve aile dinamiklerine etkisi

Nadir hastalıkların hem bireyler hem de aileler üzerindeki etkisi yalnızca duygusal ya da ekonomik boyutlarla sınırlı kalmamakta, aynı zamanda aile içi ilişkiler ve roller bağlamında da köklü bir dönüşüme neden olmaktadır. Özellikle çocukluk çağında başlayan nadir hastalıklar, aile sistemini yeniden yapılandırmaya zorlamakta; ebeveyn rollerinden kardeş ilişkilerine, bakım sorumluluklarının paylaşımından karar alma mekanizmalarına kadar birçok dinamiği doğrudan etkilemektedir (Pak Güre, 2021).

Aile sisteminde yaşanan bu sarsıntı, bireylerin ve aile üyelerinin rollerinin yeniden tanımlanmasını kaçınılmaz kılmaktadır. Bu süreçte hastalığı yaşayan birey genellikle bağımlı ve bakım gerektiren bir konuma gelirken, özellikle anneler birincil bakım verici rolünü üstlenmekte ve hem fiziksel hem de duygusal yükü omuzlamaktadır. Buna karşılık babalar genellikle ekonomik sorumluluklara odaklanmakta, bu durum ise toplumsal cinsiyet rollerinin yeniden üretildiği asimetrik bir rol dağılımına yol açmaktadır (Boettcher et al., 2021; Aslantürk ve diğ., 2019). Bu asimetrik rol dağılımı, yalnızca ebeveynleri değil, hastalığı yaşayan bireyi de etkileyerek bağımlılık, kontrol kaybı ve psikolojik stres gibi sonuçlara yol açabilmektedir. Öte yandan, annelerin sosyal çevreden izole olması, istihdamdan çekilmesi ve psikolojik kırılganlık yaşaması gibi olgular sıklıkla rapor edilmektedir (Pak Güre ve Pak, 2021).

Nadir hastalığa sahip bireylerin kronik ve süreğen bakım ihtiyaçları, yalnızca hastaların yaşam kalitesini değil, aynı zamanda aile bireylerinin günlük yaşam rutinlerini sekteye uğratmakta ve özellikle bakım veren kişinin iş yaşamı, sosyal ilişkileri ile kişisel zamanı ciddi biçimde kısıtlanmaktadır. Bu süreçte anne ve baba arasında karar verme süreçlerinde çatışmalar yaşanabilmekte; hastalığın yönetimi konusundaki görüş ayrılıkları, ev içi iletişim ve uyum üzerinde baskı oluşturmaktadır (Özer ve Ay, 2023).

Hastalığın etkilediği bir diğer önemli grup ise sağlıklı kardeşlerdir. Aile içi ilgi ve kaynakların hasta bireye yönelmesi, sağlıklı çocuklarda ihmal edilmişlik duygusunu artırmakta; bu durum kıskançlık, suçluluk, öfke ve yalnızlık gibi karmaşık duygusal tepkilere neden olabilmektedir. Ayrıca, hasta bireyin görünür ihtiyaçlarının sürekli önceliklendirilmesi, kardeşlerin psikososyal gelişimini olumsuz etkileyebileceği gibi, ileriki yaşantılarında duygusal dengesizlikler veya içe kapanıklık gibi davranışsal sonuçlara da yol açabilmektedir (Atkins ve Padgett, 2024; Pelentsov et al., 2016).

Bununla birlikte, nadir hastalık süreci her zaman olumsuz sonuçlar doğurmamakta; kimi ailelerde dayanışma duygusunun güçlendiği de gözlemlenmektedir. Özellikle bilgiye ulaşma konusunda aktif olan, sosyal destek sistemlerine erişimi bulunan ailelerde, bakım süreci hem hastalığı yaşayan bireyin hem de aile içi bağların pekişmesini sağlayabilmektedir (Pelentsov et al., 2016). Bu olumlu sonuçlar, ailenin dış çevreden aldığı destek ve içsel dayanıklılık kapasitesiyle doğrudan ilişkilidir.

Türkiye’de yürütülen bazı araştırmalar, nadir hastalıkların uzun süreli bakım gerektirmesi nedeniyle yalnızca çekirdek aile üyelerinin değil, geniş aile bireylerinin de bakım sürecine dâhil olduğunu göstermektedir. Büyükanneler, teyzeler ya da halalar gibi ikinci dereceden akrabaların katılımı, kimi zaman destekleyici bir unsur olurken; kuşaklar arası farklı değer ve bakım anlayışları nedeniyle çatışma unsuru da olabilmektedir (Pak Güre, 2021; Sarıkaya ve Çayırtepe, 2018). Bu tür durumlarda, bireyin bakımına ilişkin sorumlulukların kimin tarafından ve nasıl üstlenileceği konusundaki belirsizlikler, aile içi gerilimleri artırabilmektedir.

Nadir hastalıklar aile içi dengeleri temelden değiştirmekte hem işlevsel hem de duygusal düzeyde aile sisteminin yeniden inşa edilmesini zorunlu kılmaktadır. Hastalığı yaşayan bireyin ihtiyaçları çevresinde şekillenen bu yeniden yapılanma süreci, dayanışma ve iş birliğini artırabileceği gibi; ilişkisel kopmalar, bireysel yıpranmalar ve sosyal izolasyon gibi olumsuzlukları da beraberinde getirebilir. Bu nedenle hem bireyin hem de ailenin ihtiyaçlarını gözeten, aile dinamiklerine duyarlı, çok yönlü ve sürdürülebilir sosyal hizmet müdahaleleri gerekmektedir (Aslantürk ve diğ., 2019; Özer ve Ay, 2023).

3.2.3. Hasta bireyin aile içi iletişim ve ilişki düzeylerine etkisi

Nadir hastalık tanısı alan bir bireyin ailesinde ortaya çıkan ilk etkilerden biri, aile içi iletişim biçimlerinde meydana gelen değişimlerdir. Tanı süreciyle birlikte artan stres, belirsizlik ve kaygı durumu, aile üyeleri arasında sağlıklı iletişimin giderek zayıflamasına neden olmaktadır. Aile üyelerinin hem hastalığı yaşayan bireyin ihtiyaçlarına hem de hastalıkla başa çıkma sürecine odaklanmaları, duygusal paylaşımların azalmasına ve mevcut sorunların açık bir şekilde ifade edilmeden bastırılmasına yol açabilmektedir (Atkins ve Padgett, 2024). Bu süreç, aile dinamiğinde sessizlik, duygusal uzaklaşma ve içsel çatışmaların artmasına zemin hazırlamaktadır.

Özellikle evli çiftler arasında, nadir hastalığa sahip bireyin bakım sorumluluğunun paylaşımı zamanla bir çatışma alanına dönüşebilmektedir. Çoğu durumda annelik rolü baskın hale gelirken, babaların geri çekildiği ya da sorumluluktan uzaklaştığı örnekler dikkat çekmektedir. Bu durum, aile içi güç dengesini bozmakta ve eşler arasında duygusal bağların zayıflamasına neden olabilmektedir (Pak Güre ve Pak, 2021). Literatürde, nadir hastalıklara sahip bireylerin ailelerinde yaşanan psiko-sosyal etkilerin, aile içi ilişkilerde duygusal kopuşlara neden olabileceği de ifade edilmektedir (Aslantürk ve diğ., 2019).

Nadir hastalığa sahip bireylerin ailelerinde yalnızca ebeveynler değil, diğer aile bireyleri de bu dönüşümden etkilenmektedir. Özellikle sağlıklı kardeşler, ebeveynlerin dikkatinin hasta bireye yönelmesiyle birlikte dışlanmışlık, ihmal edilme veya görünmez olma hissine kapılabilmektedir. Bu durum, çocuklarda kıskançlık, suçluluk ve düşük benlik algısı gibi olumsuz duygusal gelişim süreçlerine zemin hazırlayabilir (Pelentsov et al, 2016). Aynı şekilde, başlangıçta destekleyici konumda olan geniş aile bireyleriyle kurulan ilişkiler de zaman içinde zayıflayabilir ya da çatışmaya dönüşebilir; özellikle kuşaklar arası hastalık algısı ve bakım anlayışlarındaki farklılıklar buna neden olabilmektedir (Sarıkaya ve Çayırtepe, 2018).

Tüm bu nedenlerle, nadir hastalığa sahip bireylerin ailelerinde uygulanacak sosyal hizmet müdahaleleri yalnızca maddi destekle sınırlı olmamalı; duygusal, iletişimsel ve psikososyal alanları da kapsamalıdır. Aile içi iletişimin yeniden yapılandırılabilmesi için grup terapileri, bireysel danışmanlık ve psikoeğitim programları gibi uygulamaların yaygınlaştırılması büyük önem taşımaktadır (Özer ve Ay, 2023). Duyguların açıkça ifade edilebildiği, dürüst ve destekleyici bir aile ortamının varlığı hem hasta bireyin iyilik hali hem de aile birliğinin sürdürülebilirliği açısından koruyucu ve güçlendirici bir rol üstlenmektedir (Aslantürk ve diğ., 2019).

3.2.4. Ekonomik yük

Nadir hastalıklar, yalnızca bireylerin fiziksel ve psikolojik sağlığını değil, aynı zamanda ailelerin ekonomik yapılarını da derinden etkileyen karmaşık sağlık sorunlarıdır. Tanı ve tedavi süreçlerinde kullanılan ilaçlar, genetik testler, tıbbi cihazlar ve uzun süreli bakım hizmetleri yüksek maliyetler doğurmaktadır. Sosyal güvenlik sistemlerinin bu ihtiyaçları yeterince karşılayamaması durumunda, söz konusu ekonomik yük doğrudan hasta bireyin ailesinin sorumluluğuna geçmektedir (Ürek ve Karaman, 2019; Stolk et al., 2006). Bu bağlamda nadir hastalıklar, bireysel değil toplumsal ölçekte sosyal politika gerektiren bir halk sağlığı sorunu hâline gelmektedir (Aslantürk ve diğ., 2019).

Türkiye’de gerçekleştirilen çalışmalar, nadir hastalığa sahip bireylerin ailelerinin, tedavi ve bakım süreçlerinde yüksek maliyetli hizmetlere erişim sağlamak için çoğu zaman kendi ekonomik kaynaklarını tükettiğini ortaya koymaktadır. Bu süreçte ailelerin borçlandığı, taşınmazlarını sattığı ve sosyal güvence kapsamı dışında kaldığı gözlemlenmektedir (Pak Güre, 2021). Tanının konulma sürecinin uzun ve karmaşık olması, ailelerin farklı şehirlerde

bulunan sađlık kuruluřlarına gitmelerini gerektirmekte; ulařım, konaklama ve g ndelik ihtiya lar gibi dolaylı maliyetleri de artırmaktadır (D ndar ve Karabulut, 2010, ss. 195–200). Bu t r dolaylı ekonomik y kler,  zellikle gelir d zeyi d ř k ailelerde hem hasta bireyin tedavi s recini aksatmakta hem de uzun vadede yoksulluk riskini artırmaktadır.

 zellikle  ocuklarda g r len nadir hastalıklarda, ebeveynlerden birinin iř yařamından  ekilerek tam zamanlı bakım  stlenmesi yaygın bir durumdur. Bu durum, ailenin tek gelir kaynađına d řmesine ya da tamamen gelir kaybı yařamasına yol a maktadır. Lammens et al. (2011), bu bađlamda  zellikle kadınların bu s re te iř g c ne katılım oranlarında azalma g r ld đ n , sosyal g vence olanaklarından uzaklařtıklarını ve ekonomik bađımlılıđın kadınlar  zerinde yođunlařtıđını ortaya koymuřtur. Uzun vadede bu durum, sadece ekonomik deđil, aynı zamanda sosyal dıřlanma ve toplumsal ayrıřma risklerini de beraberinde getirmektedir (Atkins ve Padgett, 2024).

Nadir hastalıklara iliřkin ekonomik y k yalnızca dođrudan sađlık harcamalarından ibaret deđildir. Aynı zamanda sosyal hizmet desteđi, rehabilitasyon,  zel eđitim, psikolojik danıřmanlık gibi tamamlayıcı hizmetlerin yetersizliđi nedeniyle bu y k katlanarak artmaktadır ( zer ve Ay, 2023). T rkiye’de bu hizmetlerin b y k kısmı kamu eliyle sınırlı d zeyde sunulmakta,  zel sekt r hizmetleri ise bir ok aile i in eriřilemeyecek d zeyde maliyetli olmaktadır (Pak G re ve Pak, 2021).

Uluslararası d zeyde yapılan arařtırmalar da benzer sorunlara iřaret etmektedir. Pelentsov et al. (2016), nadir hastalıđa sahip bireylerin ve ebeveynlerinin, mali kaynaklarını y netmede ciddi g  l kler yařadıđını ve bazı  lkelerde sađlık sigortası sistemlerinin bu ihtiya ları karřılamada yetersiz kaldıđını bildirmiřtir. S z konusu ekonomik y k,  zellikle d ř k gelirli ve kırsal b lgelerde yařayan aileler i in daha da ađırlařmaktadır.

Bu sorunlara karřı bazı  lkelerde, nadir hastalıklar  zelinde oluřturulan kamu fonları, devlet destekli yardım programları, vergi muafiyetleri ve ila  s bvansiyonları gibi sosyal politika ara ları hayata ge irilmiřtir (Haffner et al., 2006, ss. 445-447; Stolk et al., 2006). T rkiye’de ise bu t r yapısal d zenlemelerin h len sınırlı olduđu, hasta bireylerin ve ailelerinin destek mekanizmalarına eriřimde g  l k yařadıđı g r lmektedir (Yavuz  olak, 2019, ss. 49-71). Bu nedenle, nadir hastalıklarla m cadelede sosyal hizmet uzmanlarının aktif rol alması, birey ve aile odaklı b t nc l m dahale programlarının geliřtirilmesi ve multidisipliner yaklařımın g  lendirilmesi b y k  nem tařımaktadır (Aslant rk ve diđ., 2019).

3.2.5. Başa çıkma stratejileri

Nadir hastalıklarla mücadele eden bireylerin aileleri, yalnızca fiziksel değil, aynı zamanda psikolojik ve sosyal düzeyde de yoğun stres faktörleriyle karşı karşıya kalmaktadır. Bu stresle başa çıkabilmek amacıyla geliştirdikleri stratejiler, hasta bireyin durumuna ve ailenin sosyoekonomik düzeyi, mevcut sosyal destek sistemlerine erişimi, inanç yapıları ve önceki yaşam deneyimlerine göre farklılık gösterebilmektedir (Atkins ve Padgett, 2024).

Bireylerin ve aile üyelerinin en yaygın biçimde başvurduğu stratejiler arasında probleme odaklı yaklaşımlar, duygusal başa çıkma yöntemleri ve manevi yönelimler öne çıkmaktadır. Probleme odaklı stratejiler, bilgi arayışı, hastalıkla ilgili uzmanlara danışma, hasta destek gruplarına katılım gibi davranışsal eylemleri içermekte ve ailelerin durumu kontrol altına alma yönündeki çabalarının bir yansıması olarak değerlendirilmektedir (Pelentsov et al., 2016; Pak Güre, 2021).

Buna karşılık, duygusal başa çıkma stratejileri daha çok duygu bastırma, inkâr, öfke, yalnızlaşma ve yüksek düzeyli kaygı gibi psikolojik tepkilerle karakterizedir. Bu tür stratejiler, kısa vadede geçici rahatlama sağlasa da uzun vadede psikolojik yıpranmaya ve hasta bireyle kurulan ilişkiler de dahil olmak üzere aile içi ilişkilerde bozulmaya neden olabilmektedir (Aslantürk ve diğ., 2019).

Bazı hastalarda ve aile bireylerinde manevi başa çıkma yöntemlerinin daha baskın olduğu görülmektedir. İnanç sistemleri, dua, dini ritüeller ve kader inancı gibi spiritüel yönelimler, zorlayıcı yaşam olaylarını anlamlandırma çabasında işlevsel bir rol üstlenmektedir. Bu tür yaklaşımlar, bazı durumlarda ailelerin ruhsal dayanıklılığını artırmakta ve stresle başa çıkma kapasitelerini desteklemektedir (Purcell et al., 2015; Tarakeshwar et al., 2006). Semerci ve diğ., (2024) Türkiye’de yaptıkları çalışmada kanser tanısı almış bireylerin aile üyelerinde dini başa çıkma yöntemlerini kullanarak bakım yükünü azalttıkları, depresyon, anksiyete ve stres düzeylerinin düştüğü gözlemlenmiştir.

Ailelerin başa çıkma kapasitelerini şekillendiren en önemli dışsal etkenlerden biri ise sosyal destek sistemleridir. Sosyal hizmet uzmanları, psikologlar, hasta dernekleri ve diğer profesyonel destek kaynakları ile kurulan ilişkiler hem bilgiye erişimi kolaylaştırmakta hem de duygusal rahatlama sağlamaktadır (Özer ve Ay, 2023).

Bu çerçevede, sosyal hizmet müdahale modellerinin, hasta bireyin ve ailelerin başa çıkma becerilerini güçlendirecek şekilde yeniden yapılandırılması gerekmektedir. Özellikle destek grupları aracılığıyla benzer deneyimlerin paylaşılması, bireylerde yalnız olmadıkları hissini güçlendirerek umut duygusunu pekiştirmektedir (Aslantürk ve diğ., 2019). Psikoeğitim programları, kriz danışmanlıkları ve sistem temelli yaklaşımlar ise, nadir hastalıkların yarattığı çok boyutlu yüklerle mücadelede etkin destek mekanizmaları arasında yer almaktadır (Pak Güre, 2021; Özer ve Ay, 2023).

3.2.5.1. Bireysel başa çıkma yöntemleri

Nadir hastalığa sahip bireylerin aile üyeleri, yaşadıkları yoğun stres ve çok boyutlu zorluklarla başa çıkabilmek adına farklı bireysel stratejilere başvurmaktadır. Bu stratejiler hem hasta bireyin hem de bakım veren bireylerin psikolojik dayanıklılığı, kişilik yapısı, geçmiş travmalarla baş etme biçimi ve sosyal destek sistemlerine erişimi gibi çeşitli faktörlere bağlı olarak şekillenmektedir (Atkins ve Padgett, 2024; Pak Güre, 2021).

Bireysel başa çıkma yöntemleri arasında en sık karşılaşılan yaklaşımlar; duygu düzenleme becerileri, kendini motive etme, deneyim paylaşımı, bilgi arayışı, spor yapma, meditasyon, ibadet ve yaratıcı faaliyetlerle meşgul olma gibi stres azaltıcı etkinliklerdir (Pelentsov et al., 2016). Bununla birlikte bazı bireylerde, geri çekilme, sosyal izolasyon, inkâr, öfke dışavurumu ve kaçınma gibi daha savunmacı ve maladaptif stratejilerin tercih edildiği de gözlemlenmektedir (Aslantürk ve diğ., 2019). Bu tür stratejiler kısa vadede rahatlama sağlasa da uzun vadede bireyin psikolojik dayanıklılığını zayıflatmakta ve tükenmişliğe zemin hazırlayabilmektedir.

Toplumsal cinsiyet rolleri bağlamında, kadın bireylerin (özellikle annelerin) suçluluk, yetersizlik ve çaresizlik duygularıyla başa çıkmak için daha çok manevi yönelimlere başvurdukları saptanmıştır (Tarakeshwar et al., 2025). Dellve et al. (2006, akt. Aslantürk ve diğ., 2019) bulgularına göre, anneler bu manevi başa çıkma yollarını, ruhsal dengeyi sürdürmek ve durumu anlamlandırmak için sıklıkla kullanmaktadır. Öte yandan erkek bireylerin, özellikle babaların, ekonomik sorumlulukları üstlenerek daha yapısal ve işlevsel çözümlere yönelme eğiliminde oldukları ifade edilmektedir (Lammens et al., 2011).

Bireysel başa çıkma yöntemleri, kısa vadeli psikolojik rahatlama sağlasa da, profesyonel destek alınmaması hâlinde bireylerde depresyon, anksiyete ve tükenmişlik gibi klinik düzeyde

sorunlara yol açabilmektedir. Bu nedenle, sosyal hizmet uzmanları tarafından yürütülen bireysel danışmanlık süreçleri, bireylerin sağlıklı ve sürdürülebilir başa çıkma becerileri geliştirmelerini sağlamada kritik bir rol oynamaktadır (Özer ve Ay, 2023).

3.2.5.2. Aile içi destek

Nadir hastalıklarla mücadele eden ailelerde, bireysel başa çıkma stratejilerinin ötesinde, aile içi dayanışma ve karşılıklı duygusal destek belirleyici bir rol oynamaktadır. Aile üyelerinin birbirlerini aktif biçimde dinlemesi, empatiyle yaklaşması ve ortak karar alma süreçlerine katılımı, hastalıkla ilişkili stresin yönetimini büyük ölçüde kolaylaştırmakta ve aile içi uyumu artırmaktadır (Atkins ve Padgett, 2024; Pelentsov et al., 2016). Bu durum, yalnızca bireysel psikolojik dayanıklılığı değil, aynı zamanda aile sisteminin genel işlevselliğini de doğrudan etkilemektedir.

Araştırmalar, eşler arasında empatik iletişim kurulmasının, hasta bireyin psikososyal uyum sürecini olumlu yönde etkilediğini göstermektedir. Eşler arasında açık iletişim, görev ve sorumluluk paylaşımı ile duygusal yakınlık gibi etkenler hem evlilik birliğini güçlendirmekte hem de çocukların iyilik hâlini desteklemektedir (Aslantürk ve diğ., 2019). Buna karşılık, hastalık etrafında şekillenen kronik stres ve duygusal baskı, iletişim kopukluklarına, eşler arası çatışmalara ve bazı durumlarda boşanmayla sonuçlanabilecek aile içi çözümlere neden olabilmektedir (Pak Güre ve Pak, 2021).

Aile içi desteğin yalnızca ebeveynler arasında değil, tüm aile sistemini kapsayacak biçimde (kardeşler, büyükanne-büyükbaba ve diğer akrabalar dâhil) örgütlenmesi önem taşımaktadır. Özellikle kardeşlerin sürece aktif biçimde katılımı, onların duygusal ihtiyaçlarının tanınması ve karşılanması, aile birliğinin korunmasına katkı sağlamaktadır (Pelentsov et al., 2016). Geniş aile üyelerinin dahil edilmesi hem bakım yükünün paylaşılmasına hem de sosyal destek ağının güçlenmesine imkân tanımaktadır (Sarıkaya ve Çayırtepe, 2018).

Bu bağlamda, aile odaklı sosyal hizmet müdahale modelleri etkili bir yaklaşım sunmaktadır. Sosyal hizmet uzmanlarının rehberliğinde yürütülen aile terapileri, psikoeğitim grupları ve danışmanlık oturumları; sorunların görünür hâle getirilmesini ve çözüm odaklı bir dayanışma ortamının oluşturulmasını kolaylaştırmaktadır (Özer ve Ay, 2023). Bu destek mekanizmaları hem ailenin duygusal dayanıklılığını artırmakta hem de sosyal işlevselliğini güçlendirmektedir (Aslantürk ve diğ., 2019).

3.2.6. Sosyal destek sistemleri

Nadir hastalıklarla mücadele eden bireylerin ve ailelerinin karşı karşıya kaldığı çok yönlü zorlukların hafifletilmesinde sosyal destek sistemleri hayati bir rol üstlenmektedir. Sosyal destek, bireylerin yaşamlarında karşılaştıkları zorluklarla başa çıkabilmelerini kolaylaştıran; duygusal, maddi ve bilgilendirici içeriklere sahip çok boyutlu bir destek sistemidir. Bu destek, hem formel (devlet kurumları, sağlık hizmetleri, sosyal hizmet uzmanları) hem de informal (aile bireyleri, arkadaşlar, komşular ve sivil toplum kuruluşları) kaynaklar aracılığıyla sağlanabilir (Aslantürk ve diğ., 2019). Söz konusu destek türleri, yalnızca bireyin psikososyal dayanıklılığını artırmakla kalmaz; aynı zamanda ailelerin bakım yükünü hafifletme konusunda da önemli katkılar sunar (Aslantürk ve diğ., 2019). Bu destek türleri hem bireylerin psikolojik dayanıklılığını artırmakta hem de ailenin bakım süreçlerindeki yükünü hafifletmektedir.

Bireyler ve aileleri, nadir hastalık tanısının konulmasından itibaren sağlık sistemine erişim, rehabilitasyon hizmetleri, engelli hizmetleri ve sosyal yardımlar gibi alanlarda çeşitli yapısal engellerle karşılaşmaktadır. Özellikle kırsal bölgelerde yaşayan aileler, bilgilendirme eksikliği ve yönlendirme yetersizliği nedeniyle kamu hizmetlerine ulaşmakta ciddi zorluklar yaşamaktadırlar (Pak Güre, 2021; Zhang et al., 2015, ss. 1-10). Bu bağlamda, sosyal hizmet uzmanlarının sürece erken aşamada dâhil olması ve ailelere sistematik rehberlik sunması kritik öneme sahiptir (Özer ve Ay, 2023).

Hastane temelli sosyal hizmet uygulamaları, tanı ve tedavi süreçlerinde aileleri bilgilendirme, psikososyal destek sağlama ve sağlık kurumlarıyla sosyal hizmet birimleri arasında koordinasyonu sağlama açısından işlevsel bir çerçeve sunmaktadır (Pak Güre ve Pak, 2021). Ancak Türkiye'de bu tür hizmetlerin bütüncül, erişilebilir ve sürdürülebilir biçimde sunumu hâlâ gelişim sürecindedir. Mevcut hizmet sunumu çoğu zaman parçalı ve dağınık yapıdadır; bu da ailelerin ihtiyaçlarına zamanında ve etkili şekilde yanıt verilmesini güçleştirmektedir (Yavuz Çolak, 2019, ss. 49-71).

Sivil toplum kuruluşları (STK'lar), hasta dernekleri ve nadir hastalıklar alanında çalışan gönüllü platformlar, ailelerin sosyal destek ihtiyaçlarını karşılayan önemli aktörler arasında yer almaktadır. Bu kuruluşlar hem hasta bireylerin hem de aile üyelerinin hak temelli farkındalıklarını artırmakta; ayrıca bilgi paylaşımı ve deneyim aktarımı aracılığıyla sosyal izolasyonu azaltmaktadır (Pelentsov et al., 2016). STK'lar tarafından yürütülen psikoeğitim

programları, ailelerin baş etme becerilerinin geliştirilmesine katkı sağlamakta ve dayanıklılığı artırmaktadır (Atkins ve Padgett, 2024).

Etkin ve kapsayıcı sosyal destek sistemlerinin inşası için, sosyal hizmetlerin aile merkezli ve çok disiplinli bir yaklaşımla planlanması gerekmektedir. Sosyal hizmet uzmanlarının; psikologlar, pedagoglar, eğitimciler ve sağlık çalışanlarıyla iş birliği içinde çalışarak, her ailenin özgül ihtiyaçlarına uygun destek modelleri geliştirmesi önem arz etmektedir (Özer ve Ay, 2023). Sosyal destek sistemlerinin başarısı, bir yandan hizmet sunumundaki koordinasyon düzeyine; diğer yandan da hizmet alan ailelerin sosyoekonomik koşullarına bağlıdır (Aslantürk ve diğ., 2019).

Dolayısıyla, nadir hastalıklarla mücadelede yalnızca biyomedikal müdahaleler yeterli olmamakta; etkili, güçlü ve erişilebilir sosyal hizmet ağlarının oluşturulması da tedavi sürecinin ayrılmaz bir parçası olarak değerlendirilmelidir (Pak Güre, 2021; Özer ve Ay, 2023).

3.3. VHL Sendromu ile Yaşayan Bireylere ve Ailelere Yönelik Psikososyal Destek

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu, nadir görülmesine rağmen bireyin yaşam kalitesini ciddi biçimde etkileyen kalıtsal bir hastalıktır. Multisistem tümör oluşumuna yol açan bu genetik bozukluk, yalnızca bireysel düzeyde değil, aynı zamanda ailesel ve toplumsal düzeyde de derin etkiler yaratmaktadır. Hastalığın kalıtsal niteliği, birey üzerinde olduğu kadar aile üyeleri üzerinde de sürekli bir kaygı, suçluluk hissi ve gelecek korkusu oluşturmaktadır (Lammens et al., 2011). Bu duyguların süreklilik göstermesi, bireyin ve ailenin sistemde psikolojik baskı, kararsızlık ve iletişim sorunlarına zemin hazırlayabilmektedir (Atkins ve Padgett, 2024).

VHL sendromu gibi genetik geçişli nadir hastalıklarda uygulanacak psikososyal müdahalelerin, yalnızca bireyi değil aynı zamanda tüm aile sistemini içine alan bütüncül bir yaklaşım çerçevesinde planlanması gerekmektedir. Bu bağlamda, hastaların ve aile bireylerinin aile içi iletişimin güçlendirilmesi, duyguların ifade edilmesini destekleyici açık diyalog ortamlarının oluşturulması, duygusal dayanıklılığın artırılması ve doğru bilgiye erişimin sağlanması temel müdahale alanlarını oluşturmaktadır (Pelentsov et al., 2016; Özer ve Ay, 2023). Ayrıca hasta bireylerin ve ailelerinin sosyal hizmet sistemlerine etkin biçimde entegrasyonu sağlanmalı; bu süreçte sosyal hizmet uzmanlarının rehberliği ile psikoeğitim ve

danışmanlık süreçleri bireyin ve ailenin ihtiyaçlarına özel yapılandırılmalıdır (Pak Güre ve Pak, 2021).

3.3.1. Aile içi iletişimi güçlendirme

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu tanısı alan bireylerin aile yapısında, genetik miras nedeniyle yalnızca hasta birey değil, tüm aile üyeleri bu süreçten etkilenen konuma gelmektedir. Bu nedenle, birey ve aile üyeleri arasındaki iletişim biçimi ve kalitesi, tanı sonrası sürecin yönetimi açısından belirleyici bir rol oynamaktadır. Tanının konulmasının ardından aile bireylerinde gözlemlenen duygusal şok, inkâr, suçluluk, korku ve yoğun kaygı gibi duygular, açık ve işlevsel iletişim kurmayı güçleştirebilmektedir (Atkins ve Padgett, 2024; Lammens et al., 2011).

VHL gibi nadir ve kalıtsal hastalıklarda, aile bireyleri arasında “hastalığın ne olduğu, bireyin dışında kimleri etkileyebileceği ve gelecekte ne tür riskler barındırdığı” gibi sorulara açık ve doğru yanıtlar verilmesi gerekmektedir. Şeffaf bir iletişim ortamının oluşturulması hem çocuklar hem de yetişkin bireyler açısından psikolojik olarak koruyucu bir faktör olarak değerlendirilmektedir (Pelentsov et al., 2016). Bilgi paylaşımının eksik, gecikmeli veya çarpıtılmış biçimde gerçekleşmesi, çocukların hastalıktan bihaber kalmasına, ebeveynler arasında ise suçlama, çatışma ve karar alma süreçlerinde gerilimlerin ortaya çıkmasına neden olabilmektedir (Pak Güre ve Pak, 2021).

Bu noktada sosyal hizmet uzmanlarının eğitici ve kolaylaştırıcı rolleri ön plana çıkmaktadır. Aile içi iletişimi güçlendirmeye yönelik yapılandırılmış müdahale modelleri; aile görüşmeleri, grup terapileri, iletişim becerileri eğitimi ve bireysel-danışmanlık temelli destek uygulamalarını kapsamaktadır (Özer ve Ay, 2023).

Aile içi iletişimi geliştirmeye yönelik uygulamalarda bazı temel unsurlar öne çıkmaktadır:

- Açık, yargılamadan uzak ve etkin dinleme becerilerinin geliştirilmesi,
- Duyguların ifade edilmesine alan tanıyan güvenli aile ortamının oluşturulması,
- Hastalığa dair bilgilerin paylaşımı ve birlikte karar alma süreçlerinin teşvik edilmesi,
- Her bireyin duygu, düşünce ve ihtiyaçlarının görünür kılınması.

Bu yönleriyle VHL sendromunda aile içi iletişimin güçlendirilmesi, yalnızca psikososyal iyilik hâlini değil, aynı zamanda tedavi uyumunu, aile içi rol dağılımını ve genel yaşam kalitesini de olumlu yönde etkilemektedir (Aslantürk ve diğ., 2019).

3.3.2. Psikoeğitim ve bilinçlendirme çalışmaları

Nadir hastalıklarla mücadelede yalnızca tıbbi müdahaleler değil, hastaların ve aile bireylerinin bilgi düzeyini ve psikososyal dayanıklılığını artırmaya yönelik psikoeğitim programları da kritik bir öneme sahiptir. Psikoeğitim, bireyin ve aile üyelerinin hastalık hakkında temel bilgiye erişimini sağlamak, stresle başa çıkma becerilerini geliştirmek ve sosyal destek sistemlerini etkin kullanmalarına yardımcı olmak amacıyla yapılandırılmış, sistematik bir müdahale biçimidir (Pelentsov et al., 2016; Özer ve Ay, 2023). Bu tür programlar, nadir hastalıkların karmaşık teşhis ve tedavi süreçlerinde karşılaşılan bilgi eksikliği, belirsizlik ve kaygıyı azaltıcı bir rol oynamaktadır.

Araştırmalar, psikoeğitim uygulamalarının, özellikle nadir hastalıklarla baş eden ailelerde öz-yeterlilik düzeyini artırdığını, psikolojik dayanıklılığı güçlendirdiğini ve sürecin daha sağlıklı yönetilmesine katkı sunduğunu ortaya koymaktadır (Atkins ve Padgett, 2024; Aslantürk ve diğ., 2019). Özellikle hastane temelli oturumlar veya sosyal hizmet merkezlerinde gerçekleştirilen bilgilendirme çalışmaları, bireylerin ve aile üyelerinin hastalıkla baş etme sürecinde daha kontrollü ve yapıcı bir duruş sergilemelerini mümkün kılmaktadır (Pak Güre ve Pak, 2021).

Türkiye'de yürütülen saha ve tez çalışmalarında da psikoeğitimin etkileri somut biçimde gözlemlenmiştir. Pak Güre (2021) tarafından geliştirilen model çerçevesinde sunulan eğitim müdahaleleri, özellikle annelerin yılmazlık ve başa çıkma kapasitesini anlamlı düzeyde artırmıştır.

Psikoeğitim programlarının bir diğer önemli bileşeni ise toplumsal farkındalığı artırmaya yönelik kampanyalardır. Sivil toplum kuruluşları, hasta dernekleri ve sağlık kurumları aracılığıyla düzenlenen seminerler, broşürler, bilgilendirici videolar ve medya çalışmaları; yalnızca hasta ailelerinin değil, toplumun genelinin nadir hastalıklar konusundaki bilgi düzeyini artırmayı hedeflemektedir (Yavuz Çolak, 2019). Bu tür farkındalık çalışmaları, sosyal damgalamayı azaltmakta ve hastaların toplumsal yaşama entegrasyonunu kolaylaştırmaktadır (Stolk et al., 2006).

Ancak psikoeğitim uygulamalarının yaygınlaştırılması sürecinde çeşitli yapısal ve kültürel engellerle karşılaşmaktadır. Özellikle kırsal bölgelerde yaşayan hasta bireylerin ve ailelerin bu hizmetlere erişimi sınırlıdır; ayrıca mevcut eğitim materyalleri çoğunlukla akademik düzeyde hazırlanmakta ve hedef kitlelerin anlayabileceği sade içeriklere dönüştürülmemektedir (Pak Güre, 2021). Bu nedenle, kültürel hassasiyetleri gözeten, sadeleştirilmiş ve birey-aile temelli eğitim modellerinin geliştirilmesi büyük önem taşımaktadır.

Nadir hastalıklarla mücadelede yalnızca bireye odaklanan müdahaleler yetersiz kalmakta; aileyi ve toplumu kapsayan çok boyutlu psikoeğitim programlarına ihtiyaç duyulmaktadır. Bu programlar, hem hasta yakınlarının bilgi ve dayanıklılık düzeyini artırmakta hem de toplumsal farkındalık oluşturarak, nadir hastalıkların sosyal düzeyde anlaşılmasını ve desteklenmesini sağlamaktadır (Aslantürk ve diğ., 2019).

3.3.3. Psikososyal destek ve danışmanlık

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu gibi nadir ve genetik geçişli hastalıklar, yalnızca biyolojik düzeyde değil; bireyin ve ailesinin ruhsal, sosyal ve ekonomik yaşam alanlarında da derin etkiler yaratan çok boyutlu bir süreci beraberinde getirmektedir. Bu nedenle yalnızca tıbbi tedavi değil, aynı zamanda psikososyal destek ve profesyonel danışmanlık hizmetleri de temel bir gereksinim olarak öne çıkmaktadır (Atkins ve Padgett, 2024; Pak Güre ve Pak, 2021).

Tanı alma süreciyle birlikte bireylerde ve aile üyelerinde yoğun kaygı, belirsizlik, korku ve travmaya benzer stres tepkileri gelişebilmektedir. Bazı bireyler, tanı sonrası dönemde depresif belirtiler sergilerken; bazıları inkâr, öfke ya da çaresizlik gibi savunma mekanizmaları ile tepki verebilmektedir. Bu tür duygusal süreçler, bireyin günlük işlevselliğini azaltmakta, aile içi iletişimi ve iş birliğini zorlaştırmaktadır (Lammens et al., 2011; Pelentsov et al., 2016).

Psikososyal destek hizmetleri, bu karmaşık duygusal yüklerin sağlıklı bir biçimde işlenmesini ve yönetilmesini hedeflemektedir. Özellikle sosyal hizmet uzmanları, psikoeğitim, kriz danışmanlığı, psikolojik ilk yardım, empatik destek, toplumsal kaynaklara yönlendirme ve destek gruplarının organizasyonu gibi çok yönlü müdahale araçlarıyla birey ve aile sistemine kapsamlı destek sunmaktadır (Özer ve Ay, 2023). Lammens ve arkadaşlarının (2011) çalışması, VHL gibi genetik risk barındıran sendromlarda, yalnızca hasta bireyin değil, onun

partnerinin de psikolojik destek gereksiniminin medikal tedavi kadar önemli olduğunu ortaya koymaktadır.

Bu bağlamda, psikososyal müdahale yalnızca hastalığın tıbbi boyutuyla sınırlı kalmamalı; bireylerin yaşadığı kimlik çatışmaları, belirsizleşen gelecek planları, iş ve sosyal yaşamdan çekilme gibi sorun alanlarını da içermelidir. Sosyal hizmet alanında sıklıkla başvuru alan “güçlendirme modeli (empowerment)”, bireyin kendi kaynaklarını fark etmesini, yaşamı üzerinde aktif kontrol sahibi olmasını ve karar alma süreçlerine katılımını desteklemektedir (Pak Güre, 2021; Aslantürk ve diğ., 2019).

Bununla birlikte, uzun süreli danışmanlık ilişkileri; özellikle ailenin psikolojik dayanıklılığını artırmak, çözüm odaklı düşünme yetisini geliştirmek, duygusal dayanışma dinamiklerini yeniden inşa etmek ve sosyal izolasyonu önlemek açısından oldukça etkilidir. Bu sürecin vazgeçilmez bir parçası olarak, genetik danışmanlık hizmetleri de öne çıkmakta; VHL gibi kalıtsal hastalıkların anlaşılması, genetik risklerin değerlendirilmesi ve gelecek nesillere ilişkin bilinçli kararlar alınması için kritik bir rol oynamaktadır (Yavuz Çolak, 2019).

VHL sendromunda psikososyal destek ve danışmanlık hizmetleri yalnızca hasta bireye değil, ailesine de bütüncül bir yaklaşımla sunulmalıdır. Bu süreçte sosyal hizmet uzmanları, psikologlar, klinik genetik uzmanları ve diğer sağlık profesyonelleri disiplinler arası iş birliği içerisinde çalışmalı; aile sisteminin duygusal, bilişsel ve sosyal ihtiyaçlarına bütünsel müdahale yaklaşımlarıyla yanıt verilmelidir (Özer ve Ay, 2023).

3.3.4. İzleme ve değerlendirme

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu gibi nadir ve genetik geçişli hastalıklar söz konusu olduğunda, yalnızca müdahale sürecinin niteliği değil; bu müdahalelerin kısa, orta ve uzun vadeli etkilerinin sistemli biçimde izlenmesi de büyük önem arz etmektedir. Psikososyal destek hizmetlerinin birey ve aile üzerindeki etkilerini anlayabilmek, bu hizmetlerin kalitesini artırmak, sürdürülebilirliğini sağlamak ve gerektiğinde iyileştirme yapabilmek için yapılandırılmış izleme ve değerlendirme mekanizmaları kaçınılmazdır (Özer ve Ay, 2023).

İzleme; destek sürecinin başından itibaren yapılan uygulamaların etkinliğini gözlemlemeye yönelik sistemli bir süreçtir. Değerlendirme ise, elde edilen çıktılar üzerinden bu uygulamaların başarısını, uyumunu ve danışan memnuniyetini analiz etmeyi kapsamaktadır (Aslantürk ve diğ., 2019). Bu iki süreç birlikte ele alındığında, sosyal hizmet uygulamalarının

mesleki yeterlilik, etik uygunluk ve danışan odaklılık ilkeleriyle uyumlu biçimde yapılandırılması sağlanabilmektedir.

Bireysel ve Sistemik Ölçme Araçlarının Kullanımı; VHL gibi nadir hastalıklarda uygulanan psikososyal destek programlarının etkili bir şekilde izlenebilmesi için, bireylerin ruhsal durumları, sosyal işlevsellikleri ve destek sistemlerine entegrasyon düzeyleri periyodik olarak değerlendirilmeli ve belgelenmelidir. Bu kapsamda kullanılan başlıca araçlar şunlardır:

- Psikolojik değerlendirme testleri: Depresyon, anksiyete ve travma sonrası stres düzeylerini ölçmek için Beck Depresyon Ölçeği, STAI, PCL-C gibi ölçekler (Açıkgöz Karaoğlu, 2016),
- Danışan görüşme formları: İlk görüşmelerde ve takip oturumlarında kullanılan yapılandırılmış gözlem ve kayıt belgeleri,
- Sosyal destek haritaları: Ailenin sosyal çevresiyle ilişkilerini, dayanışma kapasitesini ve izolasyon riskini analiz etmeye yönelik çizelgeler,
- Geri bildirim oturumları: Aile üyeleriyle düzenli olarak yapılan görüşmelerle müdahale memnuniyeti ve etki düzeyinin ölçülmesi.

Bu araçların kullanımı, sadece bireyin ruhsal durumunun değil; aynı zamanda aile içi etkileşimlerin, sosyal katılım düzeyinin ve dayanıklılığın objektif olarak izlenmesine olanak tanımaktadır (Pak Güre, 2021).

Çok Boyutlu Değerlendirme Yaklaşımı; Etkin bir değerlendirme yalnızca bireysel psikolojik iyilik hâlini değil; aynı zamanda aşağıdaki sosyal ve ailesel boyutları da kapsamaktadır:

- Aile sisteminin bütünlüğü ve kolektif dayanıklılığı,
- Ebeveyn-çocuk ilişkilerindeki güven ve duygusal yakınlık düzeyi,
- Eşler arası duygusal uyum ve görev paylaşımı,
- Toplumsal rollerin yeniden yapılandırılması (örneğin iş hayatına dönüş, sosyal yaşama entegrasyon),

- Bakım yükünün dağılımı ve tükenmişlik düzeyleri (Pelentsov et al., 2016).

Bu çok boyutlu değerlendirme anlayışı, özellikle genetik geçişli hastalıklarda sosyal hizmet uygulamalarının tıbbi süreçlerle bütüncül bir yaklaşımla entegre edilmesini zorunlu kılmaktadır (Lammens et al., 2011).

Multidisipliner Ekiplerle Entegre İzleme; Psikososyal desteklerin etkinliğini ölçmek ve hizmetin kalitesini artırmak için yalnızca sosyal hizmet uzmanlarının değil; aynı zamanda psikolog, psikiyatrist, genetik danışman, hekim ve hemşire gibi farklı disiplinlerden uzmanların iş birliği içinde çalışması gerekmektedir (Özer ve Ay, 2023). Bu multidisipliner yapı sayesinde birey ve ailesi için hazırlanan müdahale planları dinamik olarak güncellenebilmekte; böylece esnek, kişiselleştirilmiş ve danışan odaklı hizmet sunumu gerçekleştirilebilmektedir.

VHL sendromunun yaşam boyu takip gerektiren niteliği göz önünde bulundurularak, izleme faaliyetlerinin belirli periyotlarla tekrarlanması ve kanıta dayalı raporlarla desteklenmesi önerilmektedir (Pak Güre ve Pak, 2021). Bu yaklaşım yalnızca bireysel düzeyde değil, hizmet sisteminin geneli açısından da gelişime açık bir yapı sunmaktadır.

3.3.5. Sosyal hizmet kuramlarının psikososyal müdahaleye katkısı

3.3.5.1. Güçlendirme yaklaşımı

Sosyal hizmet uygulamalarının temel hedeflerinden biri, bireyin yaşamı üzerindeki kontrolünü artırmak ve onun kendi yaşamıyla ilgili karar süreçlerine aktif olarak katılımını desteklemektir. Bu bağlamda güçlendirme yaklaşımı, bireylerin sahip oldukları hakları tanıma, potansiyellerini fark etme ve değişim yaratabilme kapasitelerini geliştirme süreci olarak tanımlanabilir (Tuncay ve Erbay, 2006). Psikososyal müdahalelerde bu yaklaşım, özellikle bireyin yaşadığı travmatik ya da zayıflatıcı deneyimlere karşı öz yeterliliğini desteklemeyi amaçlamaktadır.

Güçlendirme süreci bireyin yalnızca içsel kaynaklarını değil, aynı zamanda çevresel ve toplumsal kaynakları da harekete geçirmeyi içerir. Bu bağlamda sosyal hizmet uzmanı, bireyin ihtiyaç duyduğu bilgilere ulaşmasını sağlamak, sistemle temasını kolaylaştırmak ve gerektiğinde savunuculuk yapmakla sorumludur. Özellikle sağlık sistemine erişimde yaşanan

sorunlar, sosyal dışlanma ve bilgi eksikliği gibi bulgular, güçlendirme yaklaşımının uygulanmasını zorunlu kılar (Baykara Acar ve Acar, 2002, ss. 29-35).

Bu yaklaşımın merkezinde bireyin kendi yaşamı hakkında söz sahibi olması, taleplerini dile getirebilmesi ve hizmet süreçlerine katılımı yer alır. Sosyal hizmet uzmanı bu süreçte yalnızca destekleyici değil, aynı zamanda kolaylaştırıcı ve güçlendirici bir aktör olarak konumlanır. Psikososyal müdahale bu yönüyle yalnızca sorun çözmeye değil, bireyin yaşam kalitesini ve özerkliğini artırmaya da yardımcı olacaktır.

3.3.5.2. Ekolojik yaklaşım

Sosyal hizmet disiplini, bireyin yaşadığı sorunların yalnızca kişisel niteliklerle değil, aynı zamanda çevresel faktörlerle de şekillendiğini kabul eden bütüncül bir yaklaşımla çalışır. Bu anlayışın önemli bir yansıması olan ekolojik yaklaşım, bireyin sosyal çevresiyle etkileşimini, karşılıklı bağımlılık, uyum ve denge kavramları üzerinden ele alır (Baydar ve Ersoy, 2017). Bu yaklaşımda birey, bir ekosistemin parçası olarak değerlendirilir; çevresiyle sürekli bir etkileşim hâlinindedir ve bu etkileşimlerin kalitesi, bireyin psikososyal işlevselliğini doğrudan etkiler.

Nadir hastalıklar özelinde düşünüldüğünde, bireyin hastalıkla mücadelesi yalnızca içsel süreçlere değil; aynı zamanda ailesi, sosyal çevresi, sağlık sistemine erişimi ve toplumun bakış açısı gibi dışsal sistemlere bağlıdır. Bu bağlamda “çevresi içinde birey” anlayışı, sosyal hizmet uzmanlarının yalnızca bireysel müdahale değil, aynı zamanda çevresel düzenlemelerle de ilgilenmesini gerektirir (Cankurtaran Öntaş ve Akçay, 2014; Baydar ve Ersoy, 2017). Özellikle VHL gibi kronik, kalıtsal ve çok yönlü etkileri olan hastalıklarda, bireyin çevresiyle kurduğu ilişkilerin niteliği, baş etme sürecinde belirleyici olmaktadır.

Baykara Acar ve Acar (2002, ss. 29-35), bireyin yaşadığı sorunların sistemler arası etkileşim bağlamında ele alınmasını savunurken, sosyal hizmet uzmanının da bireyin içinde yer aldığı sistemleri (aile, eğitim, sağlık, sosyal destek) analiz etmesi ve gerekli durumlarda müdahale etmesi gerektiğini belirtir. Bu yönüyle ekolojik yaklaşım, psikososyal müdahalelerde bireyi yalnızca sorun yaşayan bir özne olarak değil, içinde bulunduğu sistem içerisindeki işlevi ve çevresiyle kurduğu ilişkiler bağlamında ele almaktadır.

4. ARAŞTIRMANIN YÖNTEMİ

4.1. Araştırmanın Modeli

Bu çalışma, Von Hippel-Lindau (VHL) sendromuna sahip bireylerin ve ailelerinin deneyimlerini derinlemesine anlamayı amaçladığından, nitel araştırma olarak tasarlanmıştır. Nitel araştırmalar, bireylerin yaşantılarını, düşüncelerini ve duygularını kendi anlatımları üzerinden derinlemesine inceleyerek sosyal gerçekliğe anlam kazandırmayı amaçlar (Yıldırım ve Şimşek, 2021). Çalışmanın amacına uygun olarak, bu araştırmada nitel araştırma desenlerinden fenomenolojik yaklaşımın kuramsal temelinden yararlanmaya çalışılmıştır. Fenomenoloji, bireylerin belirli bir olguya ilişkin deneyimlerini ve bu deneyimlerin özünü anlamaya çalışan bir yaklaşımdır (Creswell, 2013, s.14). Bu yöntemde temel ilke, doğrudan deneyime sahip katılımcıların anlatımlarına başvurarak onların yaşantılarını yorumlayabilmektir (Tekindal ve Uğuz Arsu, 2020).

Araştırmanın modeli, özellikle bireylerin bir olguyu nasıl deneyimlediğine ve bu deneyimlere nasıl anlam yüklediğine odaklanan psikolojik fenomenoloji temelinde oluşturulmuştur. Psikolojik fenomenoloji, bireylerin yaşantılarını öznel deneyimlerine dayanarak anlamlandırmayı amaçlayan ve Moustakas (1994) ile Creswell (2013) tarafından yapılandırılan bir yaklaşımdır. Bireylerin yaşadıkları deneyimlerin özünü anlamayı amaçlar ve bu bağlamda öznel yaşantıların betimlenmesini öncelikli hale getirir (Creswell, 2013).

Araştırmada, Creswell'in (2013, ss. 193-196) fenomenolojik analiz için önerdiği beş aşamalı süreç izlenmiştir:

1. Katılımcıların yaşam deneyimlerine ilişkin detaylı açıklamalar toplama,
2. Verileri anlamlı bölümlere ayırma (kodlama),
3. Ortaya çıkan temalar üzerinden ortak anlamları belirleme,
4. Katılımcı deneyimlerinin özünü tanımlama,
5. Bulguların sistematik biçimde raporlanması.

Bu yaklaşım doğrultusunda, araştırmacı katılımcıların anlatılarını merkezine alan, anlamaya ve keşfetmeye dayalı bir tutum benimsemiştir.

Bu bağlamda niteliksel yöntemler içinde yer alan derinlemesine görüşme ve katılımcı gözlem teknikleri veri toplama amacıyla seçilmiştir. Derinlemesine görüşmelerle katılımcıların kişisel algı, duygu ve düşünceleri ortaya çıkarılmaya çalışılırken (Uslu ve Demir, 2023), katılımcı gözlemlerle bireylerin doğal ortamlarındaki davranış ve etkileşimleri kaydedilmiştir. Bu yöntemler, sosyal bilimlerde fenomenolojik araştırmalarda sıklıkla kullanılmaktadır (Baltacı, 2019, ss. 368-388).

4.1.1. Derinlemesine görüşme

Derinlemesine görüşme, sosyal bilimlerde sıklıkla başvurulanan nitel veri toplama tekniklerinden biridir. Bu yöntem, görüşülen bireyin yaşantılarına, düşüncelerine, duygularına ve algılarına doğrudan ulaşmayı amaçlar. Görüşmenin temelinde, araştırmacı ile katılımcı arasında kurulan etkileşimli ve güvene dayalı iletişim süreci yer alır. Bu iletişim, görüşmenin içeriğini ve derinliğini belirleyen en önemli unsurlardan biridir. Derinlemesine görüşmeler yalnızca yüz yüze değil; çevrimiçi platformlar, telefon ya da mail aracılığıyla da gerçekleştirilebilmekte, böylece çeşitli mekânsal ve zamansal sınırlılıkların aşılması sağlanabilmektedir (Uslu ve Demir, 2023).

Bu yöntemin en temel hedeflerinden biri, katılımcının gündelik hayatta ifade etmekte zorlanabileceği ya da daha önce dile getirmediği deneyimlerini ve duygularını açığa çıkarmaktır. Bu açıdan derinlemesine görüşme, hem bireyin iç dünyasına dair farkındalık yaratmakta hem de araştırmacının karmaşık toplumsal olguları anlamlandırmasına olanak sunmaktadır. Nitel araştırmalarda sıkça tercih edilmesinin nedeni, bireysel anlatıların sunduğu zengin ve çok katmanlı bilgiye ulaşabilme kapasitesidir. Bu yöntem, aynı zamanda araştırmanın keşfedici doğasına uygun olarak yeni bilgilerin, temaların ya da kavramların ortaya çıkmasına da zemin hazırlar.

Bu araştırmada kullanılan derinlemesine görüşmeler, yarı yapılandırılmış görüşme formu aracılığıyla gerçekleştirilmiştir. Yarı yapılandırılmış görüşme, nitel araştırmalarda sıkça tercih edilen bir yöntem olup, araştırmacının önceden belirlediği açık uçlu soruların belirli bir plan dâhilinde katılımcıya yöneltilmesi esasına dayanır. Bu görüşme türü, esnek bir yapıya sahip olması nedeniyle katılımcının anlatılarını doğal biçimde ifade etmesine imkân tanır. Ayrıca, katılımcının yanıtları doğrultusunda yeni sorularla görüşme derinleştirilebilir ve böylece beklenmedik ancak önemli veriler elde edilebilir (Cansız Aktaş, 2024, ss. 114–135; Arksey ve Knight, 1999, akt. Uslu ve Demir, 2023).

Bu çalışmada da kullanılan yarı yapılandırılmış görüşme formu, Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu ile yaşayan bireylerin ve aile üyelerinin tanı süreci, başa çıkma mekanizmaları, aile içi ilişkileri, sosyal destek, sağlık hizmetlerine erişimleri ve geleceğe dair kaygıları gibi temaları içeren açık uçlu sorulardan oluşturulmuştur. Görüşmeler sırasında katılımcıların bu sorulara içtenlikle yanıt vermeleri ve yanıtların ayrıntılı olarak yorumlanabilmesi hedeflenmiştir. Böylece hem bireysel hem de ailevi düzeyde zengin içerikli ve çok katmanlı veriler toplanmış ve elde edilen veriler fenomenolojik araştırma yaklaşımı çerçevesinde bütüncül bir yaklaşımla analiz edilmiştir.

4.1.2. Katılımcı gözlem

Katılımcı gözlem, nitel araştırma yöntemleri arasında araştırmacının yalnızca gözlem yapan bir kişi değil, aynı zamanda araştırılan olgunun ya da topluluğun doğal bir parçası hâline geldiği etkili bir tekniktir. Bu yöntemin temel amacı, araştırmacının sosyal ortama aktif biçimde katılım göstererek olayları kendi doğal bağlamı içinde ve içeriden bir bakışla gözlemlemesidir (Bayram, 2021). Katılımcı gözlem, araştırmacıya sadece gözlenen davranışları değil, bu davranışların arka planındaki anlamları da kavrama imkânı tanır.

Bu çalışmada katılımcı gözlem yönteminin tercih etmesinin temel nedeni, araştırmacının kişisel yaşam deneyiminin doğrudan araştırma konusuyla örtüşmesidir. Araştırmacı, VHL sendromu tanısı almış bir bireyin (babasının) yakını olarak, tanı sürecinden itibaren yaşananlara birebir tanıklık etmiş ve uzun yıllara dayanan gözlem yapma olanağına sahip olmuştur. Bu durum, elde edilen verilerin yorumlanmasında derinlik ve özgünlük sağlamıştır.

Araştırmacının VHL sendromu ile yaşayan bir bireyin yakını olması, çalışmanın problem alanının belirlenmesinde ve mülakat sorularının yapılandırılmasında önemli bir zemin oluşturmuştur. Bu bağlamda, geliştirilen sorular sahaya duyarlı, gerçek yaşantılara dayalı ve katılımcı deneyimlerini yansıtacak şekilde hazırlanmıştır.

4.2. Veri Toplama Araçları

Araştırmacı tarafından çalışmanın amaçları doğrultusunda hazırlanan yarı yapılandırılmış derinlemesine görüşme formları Ek 1 ve Ek 2’de sunulmuştur. Araştırmada iki ayrı veri toplama aracı kullanılmıştır. Bunlar;

1. **Hastalara Yönelik Yarı Yapılandırılmış Görüşme Formu:** Bu form, Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu tanısı almış bireylerin hastalıkla yaşama deneyimlerini, karşılaştıkları psikososyal zorluklar, başa çıkma mekanizmalarını ve destek ihtiyaçlarını derinlemesine anlamayı amaçlamaktadır. Sorular, katılımcıların günlük yaşam, sağlık hizmetlerine erişim, duygusal etkilenim ve gelecek beklentileri gibi konulardaki deneyimlerini aktarmalarına olanak tanıyacak şekilde yapılandırılmıştır.
2. **Ailelere Yönelik Yarı Yapılandırılmış Görüşme Formu:** Bu form, VHL sendromu ile yaşayan bireylerin birinci derece yakınlarının yaşadığı psikososyal süreçleri, bakım verme deneyimlerini, aile içi ilişkilerde meydana gelen değişimleri ve sosyal destek sistemlerinden yararlanma düzeylerini incelemeyi hedeflemektedir. Sorular, aile bireylerinin hem kendi yaşantılarını hem de hasta yakınlıklarından kaynaklanan sorumluluk ve duygusal yükleri yansıtacak biçimde hazırlanmıştır.

Görüşmelerin etik ilkelere uygun olarak yürütülebilmesi amacıyla, katılımcılara sorulara verdikleri yanıtların yalnızca araştırma amacıyla kullanılacağı ve hiçbir şekilde kimliklerinin ifşa edilmeyeceği açıkça belirtilmiştir. Ayrıca, yanıtların sağlıklı bir şekilde kaydedilebilmesi ve detaylı analiz edilebilmesi amacıyla ses kaydı alınacağı belirtilmiş ve bunun için yazılı ve/veya sözlü onayları alınmıştır. Yalnızca onam veren katılımcılarla görüşmelere devam edilmiştir. Çoğu görüşme ses kayıt cihazıyla yapılmış; sesli kaydı tercih etmeyen katılımcıların yanıtları ise görüşme sırasında yazılı olarak not edilmiştir.

4.3. Veri Toplama Süreci

Araştırmanın verilerinin toplanması için Yalova Üniversitesi Sosyal ve Beşerî Bilimler Bilimsel Araştırmalar Etik Kurulu'ndan 16.05.2024 tarih ve 2024/95 sayılı karar ile etik kurul onayı alınmıştır (bkz. Ek 3).

Derinlemesine görüşmelerin gerçekleştirilmesinden önce, katılımcılara araştırmanın amacı, süreci ve elde edilecek verilerin hangi amaçlarla kullanılacağı konusunda bilgilendirme yapılmıştır. Yüz yüze gerçekleştirilen görüşmelerde katılımcılara yazılı bilgilendirilmiş onam formu sunulmuş ve imzaları alınmıştır. Yüz yüze görüşme yapılamayan; çevrim içi görüntülü görüşme yöntemiyle katılım sağlayan bireyler ise, Google Form aracılığıyla hazırlanmış dijital onam formu üzerinden bilgilendirilmiş ve onayları elektronik ortamda alınmıştır.

Görüşmelerin ses kaydıyla gerçekleştirilmesi konusunda tüm katılımcılardan ayrı bir şekilde izin talep edilmiş; yalnızca ses kaydına açık rıza veren bireylerle görüşmeler kayıt altına alınmıştır. Katılımcıların araştırmaya dâhil edilmesi tamamen gönüllülük esasına dayanmış, süreç boyunca hiçbir birey zorunlu tutulmamış ve istedikleri takdirde görüşmeyi sonlandırma hakları hatırlatılmıştır.

Araştırmanın güvenilirliği ve derinliği açısından katılımcıların uygun şekilde belirlenmesi büyük önem taşımaktadır. Bu nedenle araştırmanın örnekleme seçilirken amaçlı örnekleme yöntemi uygun bulunmuştur. Amaçlı örnekleme, belirli bir konuda derinlemesine bilgi sunabilecek bireylerin bilinçli olarak seçilmesine olanak tanıyan, olasılıklı olmayan bir örnekleme türüdür (Baltacı, 2018, ss. 231-274.). Bu doğrultuda, araştırmanın katılımcılarını Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu tanısı almış bireyler ve aile üyeleri oluşturmuştur. Katılımcıların belirlenmesinde temel ölçüt, hastalıkla doğrudan deneyime sahip olmaları ve bu deneyimi paylaşmaya gönüllü olmalarıdır. Bu kapsamda 17 hasta ve 23 hasta yakını ile görüşmeler gerçekleştirilmiştir.

Araştırmacının VHL sendromu ile yaşayan bir aile bireyine sahip olması, veri toplama sürecinde güven ilişkisi kurmasını kolaylaştırmış ve saha erişimini önemli ölçüde desteklemiştir. Bu bağlamda, araştırmacı “VHL Sendromu Savaşçıları” adlı WhatsApp grubuna dâhil edilmiş ve böylece katılımcılarla doğrudan iletişim kurulmuştur.

Veri toplama süreci, yarı yapılandırılmış görüşme formları kullanılarak yürütülmüştür (Ek 1 ve Ek 2). Görüşmeler, Ankara’da ikamet eden katılımcılarla yüz yüze; diğer illerde (Bursa, Isparta, İstanbul, Konya, Sakarya, Ordu, Zonguldak) yaşayan katılımcılarla ise çevrim içi görüntülü görüşme yoluyla gerçekleştirilmiştir. Yüz yüze görüşmeler, katılımcıların ev ortamlarında, mahremiyetin sağlandığı uygun koşullar altında yürütülmüştür. Görüşmeler sırasında, katılımcıların izni alınmak suretiyle ses kaydı alınmış ve eş zamanlı olarak gözlem notları tutulmuştur.

Her bir görüşme ortalama 50 dakika sürmekle birlikte, görüşme süreleri katılımcıların paylaşımlarına bağlı olarak değişiklik göstermiştir. En kısa görüşme 16 dakika, en uzun görüşme ise 3 saat 35 dakika olarak kaydedilmiştir. Bu görüşmeler 18.08.2024-13.04.2025 tarihleri arasında gerçekleştirilmiştir.

Saha çalışması süresince birçok katılımcı, bu tür akademik çalışmaların farkındalık yaratması, VHL ile yaşayan bireylerin yaşadıklarının görünür kılınması ve seslerinin duyurulması

açısından önemli olduğunu ifade etmiş ve araştırmaya katkı sunmaktan duydukları memnuniyeti dile getirmiştir.

“Bizden sonrakiler için en azından bir şeyler yapılır inşallah. Biz yaşadık, geçtik ama bizden sonrakiler için... Çok güzel geçti. İnşallah faydalı, yararlı olabilmişimdir sana. Yani şu son dönemlerde geçirdiğim en kaliteli saatti diyelim.” (Hasta-2)

“Umuyorum ki ilerleyen zamanlarda, inşallah bu hastalığın ne kadar ciddi bir hastalık olduğunu anlarlar. Sizin de büyük katkınız var, araştırmasanız bizi duyan olmuyor.” (Hasta-13)

“İnşallah faydalı olur, ileriye dönük bir altyapısı olmuş olur. Güzel şeyler yapılır, bir çalışma yapılır. Bizden sonraki nesillerde faydalanır inşallah.” (Hasta-6)

4.4. Katılımcılar

Hastalar

Hasta-1: Erkek, 41 yaşında, ailesi ile yaşıyor, lise, masa başı fatura kesiyor, ilk tanı yaşı 25

Hasta-2: Kadın, 42 yaşında, ailesi ile yaşıyor, lise, çalışmıyor, ilk tanı yaşı 26

Hasta-3: Kadın, 67 yaşında, eşi ile yaşıyor, ilkokul, çalışmıyor, ilk tanı yaşı 51

Hasta-4: Kadın, 39 yaşında, ailesi ile yaşıyor, ilkokul, ilk tanı yaşı 23

Hasta-5: Kadın, 50 yaşında, ailesi ile yaşıyor, lisansüstü, eğitmen-profesyonel koç, ilk tanı yaşı 23

Hasta-6: Erkek, 50 yaşında, yalnız yaşıyor, ortaokul, emekli, ilk tanı yaşı 34

Hasta-7: Erkek, 49 yaşında, ailesi ile yaşıyor, ortaokul, özel sektör, ilk tanı yaşı 32

Hasta-8: Erkek, 45 yaşında, ailesi ile yaşıyor, ortaokul, emekli, çalışmıyor, ilk tanı yaşı 31

Hasta-9: Kadın, 39 yaşında, eşi ve 3 çocuğu ile yaşıyor, ortaokul, çalışmıyor, ilk tanı yaşı 33

Hasta-10: Erkek, 48 yaşında, ailesi ile yaşıyor, lise, işçi, ilk tanı yaşı 33

Hasta-11: Erkek, 37 yaşında, ailesi ile yaşıyor, lise, malulen emekli, ilk tanı yaşı 20

Hasta-12: Kadın, 18 yaşında, aile ile yaşıyor, lise, ilk tanı yaşı 15

Hasta-13: Kadın, 28 yaşında, ailesi ile yaşıyor, lise, çalışmıyor, ilk tanı yaşı 21

Hasta-14: Kadın, 69 yaşında, eşi ile yaşıyor, ilkokul, çalışmıyor,

Hasta-15: Kadın, 25 yaşında, ailesi ile yaşıyor, lisans, memur, ilk tanı yaşı 15

Hasta-16: Erkek, 44 yaşında, ailesi ile yaşıyor, ilkokul, inşaat işlerinde çalışıyor, ilk tanı yaşı 28

Hasta-17: Kadın, 63 yaşında, eşi ile yaşıyor, ilkokul, çalışmıyor, ilk tanı yaşı 47

Hasta Yakınları

Hasta yakını-1: Erkek, 50 yaşında, ailesi ile yaşıyor, lisansüstü, öğretim görevlisi, eşi 23 yaşında vhl sendromu

Hasta yakını-2: Kadın, 40 yaşında, ailesi ile yaşıyor, ilkokul, çalışmıyor, eşi ve kızı (9 yaşında) vhl sendromu

Hasta yakını-3: Erkek, 41 yaşında, ailesi ile yaşıyor, lise, masa başı fatura kesiyor, annesi, kızı, abisi, yeğenleri vhl sendromu

Hasta yakını-4: Kadın, 42 yaşında, ailesi ile yaşıyor, lise, çalışmıyor, annesi, kardeşi, teyzeleri, dayısı, kuzenleri vhl sendromu

Hasta yakını-5: Kadın, 67 yaşında, eşi ile yaşıyor, ilkokul, çalışmıyor, abisi, ablaları, kızı, oğlu ve torunu vhl sendromu

Hasta yakını-6: Kadın, 39 yaşında, ailesi ile yaşıyor, ilkokul, babası, amcası, kuzenleri, kardeşi ve kızı vhl sendromu

Hasta yakını-7: Kadın, 50 yaşında, ailesi ile yaşıyor, lisansüstü, eğitimci-profesyonel koç, annesi vhl sendromu

Hasta Yakını-8: Erkek, 50 yaşında, yalnız yaşıyor, ortaokul, emekli, annesi, teyzeleri, dayıları, kardeşi, iki kızı, kuzenleri vhl sendromu

Hasta yakını-9: Erkek, 49 yaşında, ailesi ile yaşıyor, ortaokul, özel sektör, oğlu, babası, amcası, halaları, kuzenleri vhl sendromu

Hasta yakını-10: 45 yaşında, ailesi ile yaşıyor, ortaokul, emekli, çalışmıyor, annesi, ablası, kızı, teyzeleri, amcası, kuzenleri vhl sendromu

Hasta yakını-11: Kadın, 47 yaşında, ailesi ile yaşıyor, lise, çalışmıyor, eşi vhl sendromu 33 yaşında tanı almış

Hasta yakını-12: Kadın, 39 yaşında, eşi ve 3 çocuğu ile yaşıyor, ortaokul, çalışmıyor,

Hasta yakını-13: Erkek, 48 yaşında, ailesi ile yaşıyor, lise, işçi,

Hasta yakını-14: Erkek, 37 yaşında, ailesi ile yaşıyor, lise, malulen emekli,

Hasta yakını-15: Kadın, 18 yaşında, aile ile yaşıyor, lise, babaannesi, babası, amcası, kuzenleri vhl sendromu

Hasta yakını-16: Kadın, 28 yaşında, ailesi ile yaşıyor, lise, çalışmıyor,

Hasta yakını-17: Kadın, 40 yaşında, ailesi ile yaşıyor, ortaokul, çalışmıyor, eşi ve kızı tanı almış

Hasta yakını-18: Kadın, 69 yaşında, eşi ile yaşıyor, ilkokul, çalışmıyor, kardeşleri, iki, oğlu, torunları vhl sendromu

Hasta yakını-19: Kadın, 25 yaşında, ailesi ile yaşıyor, lisans, memur, babaannesi, babası, ablası, amcası, kuzeni vhl sendromu

Hasta yakını-20: Kadın, 47 yaşında, kızıyla yaşıyor, lise, çalışmıyor, oğlu vhl sendromu 19 yaşında tanı almış

Hasta yakını-21: Kadın, 23 yaşında, ailesi ile yaşıyor, lisans, abisi ve babası vhl sendromu

Hasta yakını-22: Erkek, 44 yaşında, ailesi ile yaşıyor, ilkokul, inşaat işlerinde çalışıyor, annesi, iki oğlu, teyzeleri, kuzenleri, dayıları vhl sendromu

Hasta yakını-23: Kadın, 63 yaşında, eşi ile yaşıyor, ilkokul, çalışmıyor, iki kız kardeşi, iki abisi, oğlu, torunları vhl sendromu

4.5. Verilerin İşlenmesi ve Çözümlemesi

Veri analiz süreci, elde edilen bilgilerin sistematik biçimde değerlendirilerek anlamlı bir yapıya dönüştürülmesini kapsamaktadır. Nitel veri analizi ise, verilerden kavramsal ve sembolik bir bütünlük oluşturmayı amaçlayan, yorumlayıcı bir süreçtir. Bu süreç, yalnızca

veri toplama aşamasından sonra değil, onunla ilerleyen dinamik bir yapıdadır. Nitel analizde fikirler, kavramlar ve temalar, verinin tekrar tekrar okunması ve derinlemesine incelenmesi sonucunda şekillenmektedir.

Veri çözümlemesi sürecinde ilk olarak görüşmelerden elde edilen ses kayıtları araştırmacı tarafından yazıya aktarılmıştır. Bu süreçte 1163 dakikalık ses kaydı alınmıştır. VHL sendromu tanısı almış bireylere yöneltilen 10 açık uçlu soru ile, hasta yakınlarına yöneltilen 12 açık uçlu soruya verilen yanıtlar eksiksiz biçimde metne dönüştürülmüştür. Bu kapsamlı deşifre sürecinin sonunda, görüşmelere ilişkin 196 sayfalık veri metni oluşturulmuştur.

Görüşme metinleri, yalnızca katılımcıların ifadelerini değil, aynı zamanda duygusal tonlamalarını, vurguları ve sözsüz iletişim öğelerini de yansıtacak şekilde hazırlanmıştır. Verilerin daha sonra analiz sürecinde bağlamdan kopmaması adına, her bir metin dikkatlice gözden geçirilmiştir. Bu görüşmelerden hasta-4 ile yapılan görüşme örnek olarak Ek 4'te yer almaktadır.

Elde edilen nitel veriler, Braun ve Clarke'ın (2006) tematik analiz yöntemi kullanılarak çözümlenmiştir. Tematik analiz, nitel verilerde anlamlı örüntülerin belirlenmesini ve bu örüntülerin temalara dönüştürülmesini sağlayan esnek ve sistematik bir analiz tekniğidir.

Araştırmada aşağıdaki altı adım takip edilmiştir:

1. Verilere aşinalık kazanma (görüşmeleri tekrar tekrar okuma, ilk izlenimleri not alma),
2. Anlamlı ifadelerin kodlanması,
3. Kodlardan temaların oluşturulması,
4. Temaların gözden geçirilmesi,
5. Temaların adlandırılması ve tanımlanması,
6. Bulguların raporlanması.

Analiz sürecinde, araştırmacının öznel deneyiminin etkisini sınırlandırmak adına refleksivite gözetilmiş, yorumların veri temelli olmasına özen gösterilmiştir.

Bu yöntem, katılımcı ifadelerinde tekrar eden anlam örüntülerini belirlemeye ve bu doğrultuda temalar oluşturmaya olanak tanımaktadır. Görüşme kayıtlarının yazıya

aktarılmasının ardından, metinler dikkatlice okunmuş ve içerik bütünlüğü korunarak anlamlı veriler kodlanmıştır. Benzer içerik taşıyan kodlar bir araya getirilerek temalar ve alt temalar oluşturulmuştur.

Kodlama sürecinde her katılımcının ifadesi kendi bağlamı içinde değerlendirilmiş, böylece temsiliyetin korunmasına özen gösterilmiştir. Temalar belirlenirken araştırmanın amacı, kuramsal çerçevesi ve sosyal hizmet disiplini dikkate alınmış; bu sayede bulgular çok boyutlu bir yaklaşımla yapılandırılmıştır.

Kodlama ve analiz süreci MAXQDA 2024 programı kullanılarak gerçekleştirilmiştir. Bu program verilerin sistematik olarak kodlanması ve yorumlanmasında araştırmacıya önemli kolaylıklar sağlamıştır.

Bulgular ve analiz sürecine geçilmeden önce, Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu tanısı almış bireylerin ve yakınlarının hastalık sürecine dair algılarını, duygularını ve yaşantılarını daha derinlemesine anlayabilmek amacıyla kelime bulutu tekniğinden yararlanılmıştır. Görsel temelli bir nitel analiz yöntemi olan kelime bulutu, araştırma metinlerinde sıkça tekrarlanan sözcüklerin ve kavramların görselleştirilmesi yoluyla verilerde öne çıkan temalara dair ilk izlenimlerin elde edilmesine katkı sunmaktadır. Bu bağlamda kelime bulutu, analiz sürecinin keşifsel aşamasında araştırmacıya rehberlik eden, temaların ön belirlenmesine ışık tutan işlevsel bir araç olarak değerlendirilmiştir.

Bu çalışma kapsamında, VHL sendromuyla yaşayan bireyler ve yakınlarıyla gerçekleştirilen derinlemesine görüşmeler sonucunda elde edilen anlatımlar analiz edilmiş; hastalık deneyimine dair sıkça tekrar eden kelimeler görsel olarak temsil edilmiştir. Elde edilen kelime bulutu, katılımcıların duygusal ve bilişsel düzeyde hastalıkla kurdukları ilişkiyi, yaşadıkları sürecin öne çıkan yönlerini ve psikososyal yansımalarını kavramsal yoğunluklar üzerinden yansıtmaktadır.

Yapılan analiz sonucunda kelime bulutunda en çok öne çıkan ifadeler arasında **“Ameliyat, Acı, VHL Sendromu, Hastalık, Hasta, Psikolojik, Duygusal, Süreç, Destek, Tümör, Ekonomik, Sosyal, Genetik, İlaç, Çocuk, Eş, Anne, Kardeş, Allah, Aile, Doktor, Maddi, Zorluk, Tanı, Cerrahi, Beyin, Böbrek, Omurilik, Pankreas, Tansiyon, Kötü, Tedavi, Sağlık, Fiziksel, Stres, Sinir, Kanser, Yardım, MR, Zor, Müdahale, Hayat, Engelli, Güçlü”** gibi sözcüklerin yer aldığı görülmüştür (Şekil 4.1).

adına, görüşmelerde tarafsız ve açık uçlu sorularla ilerlenmiş; katılımcıların anlatılarına öncelik verilmiştir.

Araştırmacının bu çalışmada yer almasının temelinde hem kişisel yaşantısından doğan güçlü bir içsel motivasyon hem de sosyal hizmet alanında nadir hastalıklar konusundaki akademik boşluğa katkı sunma arzusu yer almaktadır. Dolayısıyla araştırmacının kişisel ve mesleki geçmişi, çalışmanın sahici ve sosyal hizmet disipliniyle uyumlu bir şekilde yapılandırılmasına katkı sunmuş hem analiz sürecinin derinliğini hem de yorumların bağlamsal geçerliliğini güçlendirmiştir.



5. BULGULAR VE ANALİZ

Bu çalışma, Von Hippel-Lindau (VHL) Sendromu gibi nadir hastalıkların, tanı alan bireyler ve ailelerinin duygusal, sosyal ve psikososyal yaşamları üzerindeki etkilerini incelemeyi amaçlamaktadır. Bu kapsamda, hem hastalığın bireyler üzerindeki bireysel etkileri hem de aile dinamiklerine yansıyan sonuçları derinlemesine ele alınmıştır. Belirtilen amaç doğrultusunda, Von Hippel-Lindau (VHL) Sendromu tanısı almış bireyler ve bu bireylerin yakınları ile yarı yapılandırılmış derinlemesine görüşmeler gerçekleştirilmiştir. Araştırma örneklemini 17 hasta ve 23 hasta yakını oluşturmaktadır. Görüşmeler sonucunda elde edilen nitel veriler, fenomenolojik analiz deseni çerçevesinde değerlendirilmiş ve MAXQDA 2024 nitel veri analiz programı aracılığıyla sistematik olarak kodlanarak analiz edilmiştir.

Çalışma kapsamında elde edilen nitel veriler, fenomenolojik analiz deseni doğrultusunda kodlanmıştır. Verilerin kodlama ve analiz sürecinde MAXQDA 2024 yazılımından yararlanılmıştır. Görüşmelerden elde edilen bulgular doğrultusunda temalar ve kodlar sistematik bir biçimde belirlenmiştir. Analiz süreci, **Hiyerarşik Kod–Alt Kod Modeli** temelinde yapılandırılmış; bu sayede veriler bütüncül bir yaklaşımla değerlendirilmiş ve anlamlı temalar oluşturulmuştur. Çalışma kapsamında katılımcıların konuya ilişkin görüşleri, **yedi temel tema** etrafında toplanmıştır. Ortaya çıkan temalar şu şekildedir (Şekil 5.1):

1. Tanı Alma Süreci ve İlk Tepkiler Teması (f=484)

Bu tema, bireylerin hastalık tanısını aldıktan sonraki ilk psikolojik ve duygusal yanıtlarını kapsamaktadır. Tanı sürecinde yaşanan şok, inkâr, öfke, korku gibi duygusal reaksiyonların yanı sıra, bu süreçte bireylerin algıladıkları stres ve kaygı düzeyleri de ele alınmaktadır. Bu tema, hastalığın bireyin yaşamına girmesiyle birlikte ortaya çıkan ilk psikolojik dönüşümü yansıtmaktadır.

2. Aile İçi Psikososyal Etkiler Teması (f=142)

Bu tema, hastalık sürecinin bireyin aile içindeki ilişkiler ve dinamikler üzerindeki etkilerini incelemektedir. Bireylerin hastalığa verdiği psikolojik tepki, aile üyelerinin destekleyici ya da engelleyici tutumlarıyla birleşerek ailenin sosyal yapısında değişikliklere yol açabilir. Aynı zamanda aile üyelerinin yaşadığı kaygı, stres ve rol değişiklikleri de bu temanın odak noktasıdır.

3. Sosyal Yaşam ve İzolasyon Teması (f=238)

Bu tema, hastalığın bireylerin sosyal yaşamına etkisini ve hastalık nedeniyle yaşanan izolasyonu ele almaktadır. Hastalık sürecinde bireylerin sosyal etkinliklerden, iş hayatından ve arkadaşlık ilişkilerinden nasıl dışlandıkları, yalnızlık ve izolasyon duyguları ile nasıl baş ettikleri tartışılmaktadır. Ayrıca sosyal destek sistemlerinin eksikliği de bu temada vurgulanan bir diğer önemli noktadır.

4. Ekonomik Yük ve Sağlık Sistemine Erişim Teması (f=179)

Bireylerin hastalıkla mücadele ederken karşılaştıkları ekonomik zorluklar ve sağlık hizmetlerine erişimdeki engeller bu temanın kapsamını oluşturmaktadır. Tedavi süreçleri, ilaç masrafları, bakım ihtiyaçları ve seyahat giderleri gibi ekonomik yükler, bireylerin maddi durumlarını zorlamakta ve yaşam kalitelerini olumsuz yönde etkilemektedir. Ayrıca, sağlık sistemindeki erişim güçlükleri ve tedaviye ulaşımında yaşanan engeller de bu temada incelenmektedir.

5. Psikolojik Dayanıklılık ve Başa Çıkma Stratejileri Teması (f=218)

Bu tema, bireylerin hastalık süreciyle başa çıkarken geliştirdiği psikolojik dayanıklılığı ve bu süreçte kullandıkları başa çıkma stratejilerini kapsamaktadır. Bireylerin stresle baş etme yöntemleri, duygusal düzenleme, problem çözme becerileri ve destek arayışları gibi konular bu temada ele alınmaktadır. Ayrıca, umut, direncin artması ve kabullenme gibi pozitif psikolojik süreçler de bu temaya dâhildir.

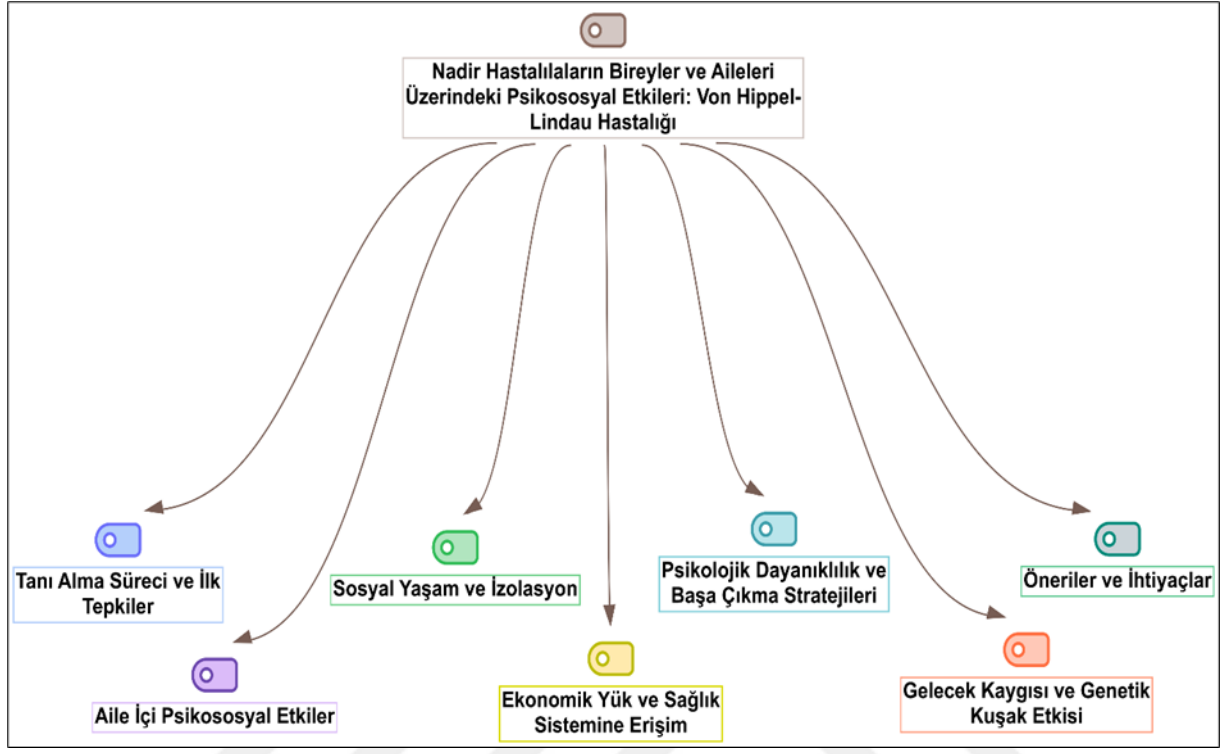
6. Gelecek Kaygısı ve Genetik Kuşak Etkisi Teması (f=176)

Hastalığın bireyde ve ailesinde oluşturduğu gelecek kaygısı ile genetik faktörlerin etkisi bu temanın odak noktasıdır. Bireyler, hastalıkla ilgili belirsizliğe dair kaygı yaşarken, aynı zamanda bu hastalığın genetik olarak ailedeki diğer bireyleri nasıl etkileyebileceği konusunda da endişe duymaktadırlar. Bu tema, bireylerin hastalıkla ilgili geleceğe yönelik korku ve beklentilerini incelemektedir.

7. Öneriler ve İhtiyaçlar Teması (f=93)

Bu tema, katılımcıların hastalıkla ilgili yaşadıkları süreçte karşılaştıkları zorluklara dair önerileri ve ihtiyaçlarını ortaya koymaktadır. Tedavi sürecinde eksik ya da yetersiz buldukları

sağlık hizmetleri, daha fazla destek veya kaynak talep ettikleri noktalar bu temanın içeriğinde yer almaktadır. Ayrıca, bireylerin hastalık yönetimi sürecinde daha etkili hizmetlerin sağlanmasına yönelik beklenti ve önerileri de bu başlık altında toplanmaktadır.



Şekil 5. 1. Hiyerarşik Kod-Alt Kod Modeli- Tespit Edilen Temalar

Çalışmada ele alınan temalar, Von Hippel-Lindau (VHL) Sendromu gibi nadir hastalıkların, bireylerin yaşamları üzerindeki etkilerini çok boyutlu bir şekilde incelemektedir. Tanı alma süreci, bireylerin psikolojik dönüşümünün ilk adımlarını atmalarına neden olurken, şok, inkâr, öfke ve korku gibi duygusal reaksiyonlarla baş başa kalmalarına yol açmaktadır. Aile içi psikososyal etkiler, hastalık sürecinin aile yapısını ve dinamiklerini nasıl dönüştürdüğünü, bireylerin birbirlerine karşı gösterdiği destek ya da engellemelerin ailevi rol değişikliklerine nasıl yol açtığını vurgulamaktadır. Sosyal yaşam ve izolasyon teması ise, hastalıkla mücadele eden bireylerin dış dünyadan nasıl dışlandıklarını ve yalnızlık hissiyatıyla nasıl baş ettiklerini gözler önüne sererken, sosyal destek eksikliklerinin etkilerine de dikkat çekmektedir. Ekonomik yük ve sağlık sistemine erişim teması, tedavi süreçlerinin yüksek maliyetleri ve sağlık hizmetlerine ulaşmada karşılaşılan engellerin bireylerin maddi ve psikolojik sağlıkları üzerinde nasıl derin etkiler oluşturduğunu tartışmaktadır. Psikolojik dayanıklılık ve başa çıkma stratejileri teması, bireylerin hastalıkla baş etme sürecinde geliştirdikleri içsel güçlerini ve bu süreçte kullandıkları başa çıkma yöntemlerini kapsamaktadır. Gelecek kaygısı ve genetik kuşak etkisi ise, hastalığın hem bireyde hem de ailesinde yarattığı belirsizliğe ve

genetik faktörlerin etkisiyle ilgili kaygıların nasıl şekillendiğini ele almaktadır. Son olarak, öneriler ve ihtiyaçlar teması, katılımcıların tedavi süreçlerinde karşılaştıkları eksikliklere dair çözüm önerilerini ve ihtiyaçlarını ortaya koyarak, sağlık sisteminin iyileştirilmesine yönelik beklentileri vurgulamaktadır. Bu temalar, hastaların ve ailelerinin deneyimlerinin çok yönlü doğasını anlamada önemli bir çerçeve sunmakta ve hastalık yönetiminde daha etkili psikososyal desteklerin önemini ortaya koymaktadır.

▼ Kodlar	1530
▼ Nadir Hastalıkların Bireyler ve Aileleri Üzerindeki Psikososyal Etkileri: Von Hippel-Lindau Hastalığı	0
> Tanı Alma Süreci ve İlk Tepkiler	484
> Aile İçi Psikososyal Etkiler	142
> Sosyal Yaşam ve İzolasyon	238
> Ekonomik Yük ve Sağlık Sistemine Erişim	179
> Psikolojik Dayanıklılık ve Başa Çıkma Stratejileri	218
> Gelecek Kaygısı ve Genetik Kuşak Etkisi	176
> Öneriler ve İhtiyaçlar	93
Kümeler	0

Şekil 5. 2. Temalar ve Frekans Değerleri

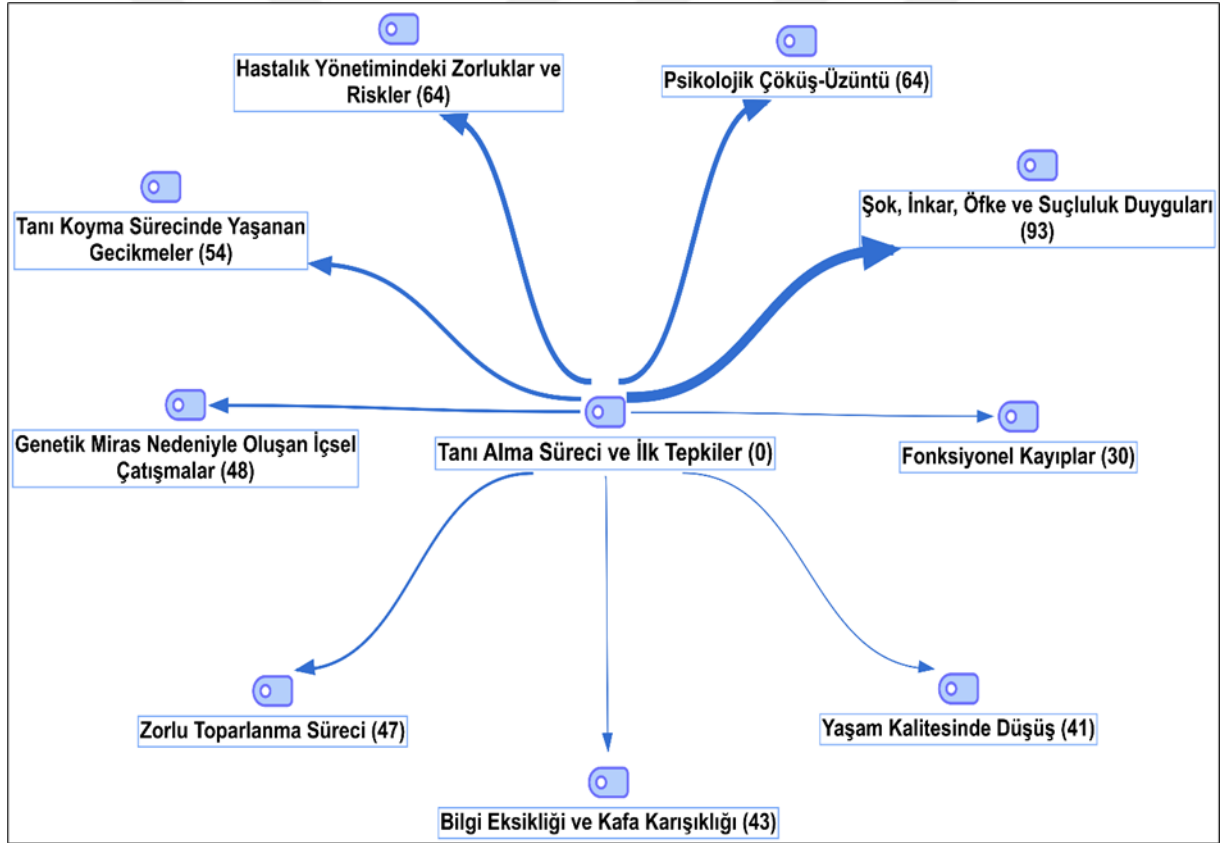
Çalışma kapsamında elde edilen bulgular doğrultusunda, görüşmecilerin belirli temalar ve alt kodlarda yoğunlaştığı gözlemlenmiştir. Bu bağlamda, görüşmecilerin odaklandığı tema ve alt kodların belirlenmesi, verilerin sistematik bir biçimde analiz edilmesi amacıyla **Kod Alt- Kod Bölümler Modeli** kullanılmıştır. Söz konusu model, katılımcıların görüşlerinden türetilen kavramların belirli temalar altında gruplandırılmasına olanak sağlamış ve bu sayede veriler daha derinlemesine analiz edilebilmiştir. Yapılan analiz sonucu, elde edilen bulgular **yedi** temel tema etrafında toplanmış ve her bir tema, ilgili alt kodlar doğrultusunda ayrıntılı bir şekilde ele alınarak kapsamlı bir incelemeye tabi tutulmuştur.

5.1. Tanı Alma Süreci ve İlk Tepkiler

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu gibi nadir ve kalıtsal hastalıklarda, tanı alma süreci bireyler ve aileleri açısından oldukça sarsıcı ve karmaşık bir deneyimdir. Bu süreç, çoğu zaman fiziksel belirtilerin ortaya çıkmasıyla başlayan, ardından çeşitli tanı testleri ve genetik incelemelerle ilerleyen bir dönemi kapsar. Ancak tanı süreci yalnızca tıbbi bir değerlendirme

değil, aynı zamanda bireyin psikolojik, sosyal ve duygusal dünyasında derin izler bırakan bir geçiş evresidir.

Kod-Alt Kod Bölümler Modeli'ne göre ele alınan ilk tema "**Tanı Alma Süreci ve İlk Tepkiler**" olmuştur. Bu tema kapsamında, görüşmeciler ilk tanı alma sürecini ve bu süreçte yaşadıkları hem fiziksel hem de psikolojik etkileri değerlendirmişlerdir. Modele göre, görüşmeciler bu tema altında en fazla "**Şok, İnkâr, Öfke ve Suçluluk Duyguları**" (f=93), "**Psikolojik Çöküş-Üzüntü**" (f=64), "**Hastalık Yönetimindeki Zorluklar ve Riskler**" (f=64), "**Tanı Koyma Sürecinde Yaşanan Gecikmeler**" (f=54), "**Genetik Miras Nedeniyle Oluşan İçsel Çatışmalar**" (f=48), "**Zorlu Toparlanma Süreci**" (f=47), "**Bilgi Eksikliği ve Kafa Karışıklığı**" (f=43), "**Yaşam Kalitesinde Düşüş**" (f=41) ve "**Fonksiyonel Kayıplar**" (f=30) alt kodları üzerinde yoğunlaşmışlardır (Şekil 4.3).



Şekil 5. 3. Tanı Alma Süreci ve İlk Tepkiler Teması Alt Kodlar Dağılımı

5.1.1. Şok, inkâr, öfke ve suçluluk duyguları

Katılımcılar, hastalık tanısını almanın ardından yoğun bir şekilde **şok, inkâr, öfke ve suçluluk duyguları** (f=93) yaşadıklarını belirtmişlerdir. Bu, bireylerin hastalıkla ilk

karşılaştıkları anda duydukları travmatik etkilerin başlıca yansımalarıdır. Bu psikolojik tepkiler, tanı sürecine karşı duyulan duygusal direnç ve gerçekliği kabul etmeme hali ile açıklanabilir.

Katılımcıların ifadeleri, Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu tanısı alma sürecinde ilk olarak **şok, inkâr, duygusal yoğunluk, suçluluk** ve **yalnızlık** duygularının ön plana çıktığını göstermektedir. Tanının genellikle beklenmedik bir şekilde, acil bir müdahale gerekliliğiyle birlikte verilmesi, bireylerin ve ailelerin psikolojik hazırlıksız yakalanmalarına neden olmuştur.

Bazı katılımcılar tanıyı öğrendikleri anı “film sahnesi gibi” olarak tanımlarken; yaşanan yoğun duygular kontrol kaybı, ağlama ve donakalmayla kendini göstermiştir:

“İlk tanıyı eşim aldı, ama bana söylendiğinde doktorun beklemediği ve benim de yapmasını düşünmediğim bir hareketle, film sahnesini aratmayacak şekilde, dosyaları fırlatıp ne olduğunu bilemedim, ağlamaya başladım. Ne yapacağımı bilemedim. Çünkü bana denilen, "Eşiniz patlamaya hazır bir bomba, tansiyonları çok yüksek, acil yatacak," hastalık hakkında hiçbir bilğimiz yoktu. Şok geçirdik, ne yaptığımızı bilemedik. Eve gittiğimde gözyaşlarımı saklayarak eşimle bunu paylaştım. Ailesine söylediğimde hastalığa inanmadılar. Ta ki tahliller ve ileri tetkikler yapılana kadar.” (Hasta yakını-11)

Bu gibi anekdotlar, VHL gibi kalıtsal ve nadir hastalıklarda tanının yalnızca tıbbi bir sonuç değil, aynı zamanda travmatik bir yaşantı olarak deneyimlendiğini göstermektedir. Tanının ardından bazı bireylerde inkâr tepkileri gözlemlenmiş, bu da uyum sürecinin başında psikolojik savunma mekanizmalarının devreye girdiğini düşündürmektedir:

“Oğlum bu rahatsızlık çıktığında kendisinde ilk başta ben hasta değilim dedi, önce kabul etmedi. Bu hastalığı inkâr etti. Inkâr süreci geçtikten sonra kabullendi.” (Hasta yakını-20)

“...Bir de işin enteresanı, ha ben o zaman şöyle de bir yalnız durumdaydım, mesela ilk ben bunu öğrendiğimde babam inanmadı. Babam şey demişti, hatırlıyorum, "Yaa, ne alakası var?" dedi, "Gittin, kendin dedi. Sektün bir sürü yere dedi. Doktorlara gittin, MR yaptırdın, o kadar araştırırsan bir şey bulunur, kızım ne alakası var?" dedi falan. Babam inanmadı, ee ben zaten annemi erken yaşta kaybettim, düşünüyorum, diyorum ki babam niye anlamıyor ya? Annem diyorum bak erkenden öldü, babam benim, diyorum bu şeyim olduğunu niye anlamıyor ki acaba? Diyorum. Herhalde diyorum, babam reddediyor. Hani bende de çıktığını, o da o zamanki süreçleri hatırlayıp reddediyor hani ben de bir şey olsun, konduramıyor. Ondan sonra babam hiç yanımda değildi, mesela bu süreçte. O dönem hiç tek başıma yaşamak zorunda kaldım. Çünkü ilk ortaya çıktığında A. yoktu hayatımda. İşte diyorum ya, yani 21-23 gibi o aralıkta ama biz A. ile tanıştığımız zaman 26 yaşındaydım. Arada baya bir boşluk var yani. İlk öğrendiğimde böyle bir şey yaşadım.” (Hasta-5)

İnkâr süreci bireysel bir tepki olmakla birlikte, aile üyelerinde de görülebilmekte; bu durum hastalıkla yüzleşmeyi hem birey hem de aile sistemi düzeyinde erteleyebilmektedir. Sosyal

hizmet uzmanları bu evrede bilgilendirme, duygusal destek ve gerçekliğe uyumlanmayı kolaylaştırıcı müdahalelerle sürece dahil olabilir.

Diğer yandan, hastalığın kalıtsal yapısı, aile bireylerinde özellikle suçluluk duygularını da beraberinde getirmiştir. Genetik aktarımın farkında olan bireylerde kendini sorumlu hissetme hali yaygındır:

“Kendimi geçtim ama çocuklarımda olduğunu öğrendiğimde çok zorlandım. Hem kendimi yıprattım hem de düşünce olarak çok sıkıntılı oldum. Onlarda keşke olmasaydı diye düşündüm. İnsan kendini suçlu hissediyor, çünkü hastalık benim genimden onlara geçmişti. %50 ihtimalle geçiyor, ama maalesef geçti. Onlar da hastalığı taşıdığı için zoruma gitti.” (Hasta-16)

“Üzücü tabii ki yani, çocuklarında hastalık çıkması onun için zor bir durum. Suçlu bir durum.” (Hasta yakını-19)

“Kızımda dünyam alt üst oldu. Çocuk daha farklı oluyor. İnsan her şeyi unutuyor, kendini bile unuttum. Yani gözünde çıkınca dedim ki keşke benim gözümde çıksaydı, onunkinde çıkmasaydı. İlk onu öğrendiğimde öyle dedim hastanenin önünde.” (Hasta yakını-2)

Tanı sonrası dönemde bazı bireyler yalnız bırakıldıklarını, hastalıkla ilgili sorumluluğu tek başlarına taşıdıklarını ifade etmişlerdir. Aile içinde yeterli desteğin sağlanamaması, sosyal izolasyon hissini derinleştirmiştir.

“Vücuttaki ağrılarımdan dolayı böbrekle ilgili bir sorun olduğunu düşünen eşim, hastaneye gitmem konusunda baskı yaptı. Mahalledeki komşumuzun önerdiği doktora gittim. Ultrason ile yaptığı muayene sonucunda kitlenin olduğunu söyledi ve acilen tam teşekküllü bir hastaneye gitmemi söyledi. Böbreküstü bezlerimde kitle olduğunu öğrendim. Biri 6 cm, diğeri 4,5 cm’di. Bu, sol böbreküstü bezimin tamamen kaplandığını gösteriyordu. Sağ taraftaki ise yarım bırakıldı. Hastalığı bilmeden, daha doğrusu VHL’nin ne olduğunu bilmeden, kanserim diye öleceğim korkusuyla 3-4 km’lik yolu aklım başımda olmadan yürüdüm. Eve gittiğimde bunu ailemle paylaşmakta çok zorlandım. Zorluklardan biri de şuydu: Babamı 2006’da kaybetmiştim, hastalığı ise 2007’de öğrendim. Aynı hastalıktan vefat ettiğini düşündük. Babama her zaman “Üç böbreğin var” diyorlardı. Sonrasında VHL sendromu olduğunu, ameliyattan sonra çıkan patoloji sonuçlarıyla öğrendik. Aile desteği aldığımı düşünmüyorum. Üç kardeşiz, ama kardeşlerimde hastalık geni çıkmadı. Genetik testle bunu öğrendiklerinde, ablam benim acımı paylaşmak yerine “Bende yok” diye sevindi. Bu da beni psikolojik olarak çok yıprattı.” (Hasta-7)

Tanı sonrası ilk dönemde aile üyeleri arasında oluşan gerginlik ve iletişimdeki kopukluklar da dikkat çekmektedir. Hasta yakını-10 bu süreci "soğukluk" ve "yüzlerdeki ifade değişimi" şeklinde tarif etmiş, ancak zamanla hastalığın kabullenilmesiyle birlikte aile içi bağların güçlendiği belirtilmiştir.

“İlk başta bu şok durumunda biraz herkes soğuktu, yüzleri asıktı. Herkes soğuktu, birbirine karşı yaklaşımları soğuktu. Çünkü herkes birbirinin yüzüne anlattığı zaman ağlamaklı gibi oluyordu. Yani bu senelerce böyle devam etti. Artık hastalık kabul ettikçe

bu kez tam tersi, daha sıkı bağlar geliştirmeyi olanağımız oldu şu an. Aile bağlarını daha sıkı, hastalığı kabullendikçe daha güçlü olduğumuzu hissedebiliyoruz.” (Hasta yakını-10)

Benzer şekilde, aile üyelerine toplu olarak tanının bildirildiği anlarda yaşanan duygusal kaos da aile sisteminde başa çıkma becerilerini zorlamıştır.

“Patoloji sonucum çıktı ondan sonra, hiç unutmuyorum, 2011’di. Şey, Endokrin Polikliniği’nin konferans salonunda işte bizi toplamışlardı. Orada H. Ü’de genetik üzerine olan profesörler falan vardı. T. Hoca vardı, S. Hoca vardı, D. Hoca vardı, M. Bey vardı. Hepsi o zaman açıkladılar. Hani böyle bir hastalık var, çok nadir görüldüğünü söylediler. Bizim de bu hastalıktan olduğumuzu söylediler. Ondan sonra böyle ilkokulda yoklama alınır gibi isimleri söyleyerek... İşte atıyorum, M. De var, S. de var... E. de yok, D. de var... Böyle açıklanmıştı. O zaman herkes ağlamıştı falan, kimse kimseyi teselli edemiyordu. Yani hiç aklımdan çıkmıyor. O konferans salonunda öğrenmiştik. Bir de hani üst üste herkes ameliyat olmuştu. Ben ameliyat olduğumda diğer blokta B. ve A. (kuzenleri) de ameliyat olmuştu. Hani herkes böyle üst üste ameliyat oluyor. Korkunç bir şey ve işte bu hastalığı anlatmışlardı. Gerçekten çok ürkütücü bir gündü ya, hatırlıyorum. Sevinç, üzüntü, korku... Hepsini biz bir anda yaşadık orada. Mesela bana dediler ki: "Sende VHL var." Çok üzüldüm, çok korktum. Ama "Kızında yok" dediler. Mesela M. de vardı, S. de çıktı falan. Kimse kimseyi teselli edemiyor. Sevinecek miyiz, üzülecek miyiz? O kadar karmaşık bir durumdu ki... Hiç o günü, hiçbir saniyesini unutmuyorum.” (Hasta-2)

Katılımcıların aktarımları, VHL sendromu gibi kalıtsal ve nadir hastalıkların yalnızca tıbbi değil, aynı zamanda sosyal ve psikolojik düzeyde etkiler yarattığını net şekilde ortaya koymaktadır. Hastalığın aile içinde kuşaklar boyunca sürmesi, bireylerde çaresizlik, tükenmişlik ve gelecek kaygısını artırmaktadır.

“Eşimdeki kitleler çıktığında büyük bir hastaneye gitmesi, araştırma yapması gerektiği söylendi. Ankara N. A. H. ye başvurduk. Orada önce gastroenteroloji bağırsaklarını, midesini kontrol etmek istedi. Hastalığın endokrinle alakası olmadığını söyledi ama endokrin de görmek istediğini belirtti. Endokrin uzmanı da bu hastalığın Von Hippel-Lindau sendromu olduğunu söyledi. Daha sonra bu tanıyı aldık. Eşimde böbrek sıkıntısı yaşıyordu, biraz merak ettiğim için doktorlarla görüştim. Eşimin kuzeni 20 sene önce bu ameliyatı olmuştu ama biz bilinçsiz olduğumuz için onun patolojik çıkan kitlelerini patolojiden aldım, aynı anda eşiminkiyle incelendi ve bu hastalığın genetik olduğu tanısına varıldı. Sonra bütün aile tarandı ve şu an ailede 22 kişi hastayız. Çok zorluk çekiyoruz. Herkes maddi manevi açıdan da çok zor durumda. Ne yapacağımızı ne yöne gideceğimizi bilmiyoruz. Herkesin her organında kitleler çıkmaya başladı” (Hasta yakını-11)

Tanının genellikle ani ve beklenmedik biçimde verilmesi, bireylerin hazırlıksız yakalanmasına neden olmuş; bu da şok tepkilerini tetiklemiştir. Hasta-3 bu süreci “dünyanın başlarına yıkıldığı bir an” olarak tarif etmiştir. Özellikle ardışık kuşaklarda görülen tanı ve ameliyatlar, aile sistemini sarsan bir travma yaratmıştır.

“VHL sendromunu 2009’da öğrendik. İlk oğlumda çıktı (ağlıyor). Annemi kaybettiğimiz için onu bilemedik. Ondan sonra kuzenimde çıktı, oğlumda çıktı. Ondan sonra öğrendik yani bu hastalığı. Önce oğlum ameliyat oldu. 8 ay sonra kızım ameliyat oldu. Tekrar

kızım ikinci ameliyatını oldu. Ondan sonra ben ameliyat oldum. 2014'te de torunum oldu, 9 yaşında. Ve 12 yaşında da gözünde kitle çıktı, onu öğrendik. Ama bizi yıktı bu hastalık (ağlamaklı bir şekilde). Hepimiz ameliyat olduk. Kızım çok rahatsız. Torunum böbreklerinden oldu ama gözünde kitle çıktı, tek gözünü kaybetti. Gözü alınabilir, çok üzgünüz. Bende şimdi akıllı hap içiyorum. İşte kitleler tekrar vücudumda çıktı. Pankreasta, böbreklerde, omurilikte, akciğerde. Şimdi bana akıllı hap verdiler, onu kullanıyorum. Torunuma da yazılan göz içi ilacı ödenmedi. Alamadık, gözündeki kitle olduğu için çok pahalıydı diye ödemediler. Çok sıkıntımız var. Yani ne söyleyeyim, çok acı bir şey bunlar.” (Hasta-3)

Benzer şekilde, tanının bireysel olarak öğrenildiği durumlarda da travmatik etki oldukça belirgindir. Özellikle hastalık hakkında bilgi eksikliği ve nadirliği nedeniyle ilk anda yaşanan şaşkınlık ve korku yoğun bir şekilde hissedilmiştir.

“İlk şöyle oldu. Babam 2008 yılında vefat etti. Bağırsakları hastalıktan etkilenmişti. Artık tedavi olmak istemedi. Yoruldum dedi, pes etti, gitmedi. Martta babam vefat etti 2008'de kaybettik. Babamdan birkaç ay sonra benim omuz ağrılarım başladı. Sırtım ağrıyordu ama ben bir şeyden şüphelenmedim. Çünkü daha önce doktorlar bizden film ya da başka bir şey istememişti. Ama içimde hep bir his vardı: “Bende bir şey var.” Eşime bile söylemeden hastaneye gittim. MR çekirdim. Çünkü ağrılarım çok şiddetliydi. Gece uykudan uyanıyordum. Özellikle sol kolumu hareket ettiremiyordum. İlk üç defa MR çekildiğinde, doktor omuriliğimde bir şey olduğunu anladı. Tümör olduğunu zaten onların da çok fazla karşılaştığı bir şey değildi. Yani o doktor bile önce “omurilikte bir açıklık var” dedi. Sonra “omurilikte bir kist var” dedi. En son ilaçlı tomografi çekildiğinde dedi ki: “Omuriliğinde tümör var, ameliyat olman lazım.” Ben İnşöl'de oturuyorum, küçük bir ilçedeyiz biz. Beni buradan Bursa'da fakülte hastanesine, Araştırma Hastanesi'ne yönlendirdiler. Oradaki doktor da “Evet, omurilikte tümör var, ameliyat olman gerekiyor. Ameliyat olmazsan felç olursun” dedi. O an bir şok oldum, çok üzülmuştüm, çok ağlamıştım. Çünkü babamı çok yeni kaybetmiştim (titreyen ses tonu).” (Hasta-4)

Bazı bireylerde tanının ardından gelen ilk tepki inkâr olmuştur. İnkâr, özellikle hastalığın çocuklarda veya genç yaşta saptanması halinde daha yaygın biçimde görülmüştür. Bu savunma tepkisi, bireyin psikolojik dengesini korumaya yönelik geçici bir mekanizma olarak değerlendirilebilir.

“Eve geldim, annem bir şeyler ama bir yandan ağlıyor. Sonrasında annemin yanına gittim. Hani dedim, “Niye ağlıyorsun?” Sonra abim ben evdeyken evdeydi. Annem döndü bana dedi ki, “Niye ağlıyorsun?” falan deyince, abin dedi, “Hastaymış. Beyninde tümör varmış” dedi. Ben de dalga geçtim. Ya dedim, nasıl olabilir böyle bir şey. Ama sen ağlıyorsan, annem ağlıyorsa, evet, ciddi bir konu vardı ama şey sessiz sessiz ağlıyor. Ben de inanmıyorum. Sonra babam geldi. Ben o zaman işte üniversite sınavına hazırlanıyorum diye, o zaman geldi işte. Baba dedim, annem böyle böyle söyledi. Abimin beyninde tümör varmış” diye ama dedim, “Hani inanmıyorum.” Anneme kızdı dedi ki, “Hani söylemeyecektik üniversite sınavına hazırlanıyor bu kız.” Şimdi düşünüyorum, daha çok kızıyorum.” (Hasta yakını-21)

5.1.2. Psikolojik çöküş-üzüntü

Psikolojik çöküş ve üzüntü (f=64) duyguları ise, bireylerin tanı aldıktan sonra yaşadıkları derin duygusal sarsıntıyı ve hastalığın verdiği çaresizlik hissini ifade etmektedir. Bu duygusal çöküş, bireylerin içsel dünyasında önemli bir boşluk yaratmakta ve başa çıkma stratejilerinin gelişmesini zorlaştırmaktadır.

Hasta-13, yaşatlarının gündelik ve neşeli yaşamlarına tanık olurken kendi yaşamlarının hastalık eksenine sıkıştığını belirtmiştir. Bu durum, sosyal karşılaştırma mekanizmaları aracılığıyla yalnızlık, içe kapanma ve sosyal izolasyon hislerini pekiştirmiştir.

“Psikolojik olarak bayağı bir etkiledi. Mesela dışarı çıktığımda ben tabi o dönem ilk dönemler hem gözümünden hem şeyden dolayı etrafıma bakıyordum. Benim yaşımdakiler gayet eğlenip gülüyorken ben sürekli hastane sürekli bu sürecin içinde olduğum için bayağı etkileniyordum. Yani üzüliyordum.” (Hasta-13)

Katılımcılar tanı sonrasında yalnızca sağlıklarını değil, aynı zamanda gelecek planlarını, hayallerini ve yaşam amaçlarını da kaybettiklerini dile getirmişlerdir. Bu durum, hastalıkla birlikte ortaya çıkan varoluşsal kırılma hâlini göstermektedir.

“İlk öğrendiğimde, ilk pankreasta ilgili şey öğrendiğimde bir arabam vardı. Ben araba almıştım. O Almanya'dan gelmişti. Beklemiştim, 25-30 gün falan böyle. Ondan sonra o zaman hayalim dünyayı gezmekti, pat diye böyle bir şey hayatıma düştüğünde... acayip ağlamıştım, sonra gözlerim şişmişti böyle. Arabama atladım, saatlerce gezdim trafikte. Ondan sonra böyle bir yerden bir yere, Çeşme'ye kadar gittiğimi hatırlıyorum. Ağladım, ağladım, ağladım, ağladım, dedim ki arabayı satayım bari, dedim herhalde öleceğim. Bütün dünyayı gezeyim. Bu parayla nereye kadar gezebiliyorsam orayı gezeyim. Ondan sonra param bitince gelirim, demiştim. İlk hatırlıyorum, böyle bir günüm geçmişti ama o zaman tabii çok çaresiz hissettim. Çok böyle bilmediğim bir şeyde... İnsan bilmediğinden korkar ya, hiçbir şey bilmiyorum. Açıklama yapacak kimse yok.” (Hasta-5)

VHL sendromu yalnızca ruhsal değil, bedensel düzeyde de yıkıcı etkiler yaratmaktadır. Özellikle hastalığın ağır seyri, tekrar eden ameliyatlar ve uzayan iyileşme süreçleri, bireylerin psikolojik dayanıklılığını ciddi biçimde sarsmaktadır.

“...en basit ameliyat bile insanın yaşam kalitesini etkiliyor ama ağır ameliyatlar geçirdim. Ben mesela ilk ameliyatımda 7 ay hastanede yattım. Toplamda 13 ay daha ayağa kalkamadım, uzun bir zaman tek ameliyat için. Yani ameliyatın verdiği zorluklarla mücadele ediyorsunuz. Çalışmadığınız için maddi zorluklarla karşılaşıyorsunuz. Ben ilk ameliyattan sonra mesela eşimle de ayrıldım. O süreçte aynı zamanda boşanma davası devam etti. Yani ilk ameliyat benim için çok zordu” (Hasta-6)

“Ya içimden gelerek gülme hevesim gitti. Bu durumla ilk karşılaştıktan sonra bunları yaşadıkten sonra... Mutlu olmaya korktum. Tekrar başımıza, bir daha bir şey gelecek, bir yerinde bir şey mi çıkacak? Hep bir endişe, hep bir korku yaşıyorum. Ben hep öyle yaşıyorum. Hep öyle bir endişeyle yaşıyorum. Hepsı S. nin (kızı) hastalığından sonra çıktı bunların (ellerini göstererek Vitiligo hastalığının olduğunu belirtmektedir. Vitiligoyu tetikleyen faktörlerin başında stres gelmektedir).” (Hasta yakını-2)

VHL sendromunun yol açtığı yoğun kaygı ve korku, bazı bireylerde panik bozukluk gibi kronik ruh sağlığı sorunlarına evrilmiştir. Bu durum, tanı sonrası travmatik etkilerin kısa vadeli değil, uzun süreli psikolojik izler bıraktığını göstermektedir.

“Duygusal çöküntü yaşadım. Çok ağır dönemlerim geçti. Bu panik ataklara yol açtı. Panik atak süreci 7 yıl falan sürdü. Panik atak, bu hastalıktan dolayı. Çünkü çok zor bir hastalık. Bu zor hastalığın üstesinden gelmek kolay değil. Beni çok etkiledi. Bir panik atak süreci yaşadım. Şu an panik atakla ilgili kabullendik, hastalığı. Her şey düzgün gittikçe bazı şeyleri yavaş yavaş atabiliyorsunuz. Şokların, psikolojik etkilerinin geçmesi biraz uzun sürüyor. Yıllarca sürebiliyor. Benim işte 14 yıl geçti, şu an yeni yeni iyiye gidiyor.” (Hasta-8)

Tanının ve hastalık sürecinin aile içinde yeniden şekillendirdiği roller, özellikle bakım verenlerde yoğun duygusal yük oluşturmuştur. Genetik gerçeklikle yüzleşmek ve bu yükü taşımak, bakım verenlerde benlik sınırlarını zorlayan bir deneyim hâline gelmiştir.

“Eşim ilk ameliyatını olduktan sonra, “Eşinizi giydirebilirsiniz” dediler. Üstündeki çarşafı kaldırdığında altının bezli olduğunu görmek, 30 yaşında birisi için çok büyük bir acıydı. O dönemde, bezini çıkartırken gözyaşlarım, ağlamalarım. Sonrasında genetik olduğu bilindiği için başka bir hastaneye gönderildim. N. den H. ye, elimde şeffaf bir kabin içinde o kitleleri verdiler. O hastaneye yürüyerek gitmek, gözyaşlarımın artık kana dönüşmesi gibiydi. O derileri ellimde taşıdım, eşimden çıkmıştı ama derileri ben taşıdım. O sonuçları beklemek çok zordu. Bunun genetik olduğunu öğrenmek çok acıydı.” (Hasta yakını-11)

Katılımcılar, tıbbi süreçlerde yeterince açıklama yapılmamasının belirsizlik ve korkuyu artırdığını, bu durumun da psikolojik çöküşlerini derinleştirdiğini ifade etmiştir.

“Bu hastalıkta zamanla şunu öğreniyorsun: Aslında korkunun kendisinden korkuyorsun. Ölüm korkusu değil bu. Bu hastalıkta bazen "ilk ben öleyim" diyorsun. Sebebi, sevdiklerinin gözünün önünde eriyip gitmesini görmek. O acıyı yaşamak istemiyorsun.” (Hasta-10)

“Doktora dedim ki: "Hocam, tümörün cinsi hakkında bir bilginiz var mı?" Dedim. "Tabii ki bilgim var, ben açıklama gereği hissetmedim, bir şey mi var?" dedi. "Hocam," dedim, "Benim eşimde, eşimin ailesinden anne tarafından gelen bir genetik rahatsızlık var. Ve bu genetik hastalıkla böyle bir hikâye var. Biz herkes dedim, verdik yani, vefat ettiler. Hastalık ne dedi? Dedim, "VHL." Evet dedi. O an doktorun ellerine yapıştım. "Hocam dedim, hiç unutmuyorum, eğer dedim, yayılmışsa komple, kesin." Patlatmadan yayılmasını engellemek için kesin dedim. "Eğer dedim, kemiğe falan işlemişse, kazıyın ama çocuğumun bana verin." Dedim (ağlıyor).” (Hasta yakını-20)

Hasta yakını-1, tanı sonrası eşinin yaşadığı yoğun duygusal dalgalanmalara ve içsel çalkantılara dikkat çekmektedir. Yaşamdan zevk alan bireylerde hastalığın, hayata veda etme ihtimaliyle birleşerek daha derin bir duygusal kırılma yarattığı vurgulanmıştır. Bu, tanı sürecinde sık karşılaşılan “varoluşsal kaygı” ve “duygusal istikrarsızlık” tepkilerinin bir yansımasıdır.

“Yani çaresizliği hissetmek ve hayatın güzelliği... Yani hayattan zevk alan insanlar üzerinde daha çok etkili olduğunu düşünüyorum. Ben bunun ve bundan vazgeçmek

zorunda kalmanın üzüntüsünün, bazı patlamalar yarattığını biliyorum. Yani bu, ağlama olabiliyor, içine kapanma olabiliyor. İşte bir anlamda, yani tam uç örnekleri olmayabilir ama manik depresif tipler oluşmaya başlıyor. Bir an çok mutlu, bir an değil; böyle gelgitler yaşayabiliyor.” (Hasta yakını-1)

5.1.3. Hastalık yönetimindeki zorluklar ve riskler

Hastalık yönetimindeki zorluklar ve riskler (f=64) alt kodu, katılımcıların tanı sürecinden sonra hastalıkla başa çıkma ve yönetme konusunda karşılaştıkları engelleri göstermektedir. Bu zorluklar, hastalığın fizyolojik ve psikolojik etkilerinin yanı sıra, tedavi süreçlerinin karmaşıklığı ve belirsizlikler gibi dışsal faktörlerden de kaynaklanmaktadır.

Katılımcılar, düzenli ilaç kullanımına uyum sağlamada ciddi sorunlar yaşadıklarını; unutkanlık, yan etkiler ve motivasyon eksikliği nedeniyle tedavi planlarının sekteye uğradığını belirtmişlerdir. Uzun süreli ve karmaşık ilaç rejimleri, bireylerde tükenmişlik yaratmakta, tedaviye devam etme isteğini zayıflatmaktadır.

“İlaça uyumda tabii ki çok zorlandım. Çünkü dediğim gibi, ilacı içmeyi unutuyordum. Düzenli içemiyordum. Hani 3-4 gün hiç içmediğim oluyordu. İlaç içmekte çok zorlandım çünkü bundan önce öyle düzenli, sürekli içtiğim bir ilaç yoktu. Her gün, aynı saatte, diyelim her Allah'ın günü bu ilacı içmek beni bayağı zorlandırıyordu. Hâlâ da zorlanıyorum. Bak 16 sene geçti, atıyorum sabah 10'a kadar içilmesi gereken ilacı ben 2 gün içmediğim oluyor. Unutuyorum. Alarm kuruyorum... Erteliyorum, yine içmeyi unutuyorum. Ya bu ilaçla ilgili hâlâ sıkıntım devam ediyor benim.” (Hasta-2)

“İlk zamanlar belki ilaçlara adapte olmak zordu. Alışmak zaman alıyordu, kullandığımız ilaçları. İlk zaman kullandığımız ilaçlar çok farklıydı. Derin dondurucuda saklıyorduk, dolapta saklıyorduk daha doğrusu. 10 sene önce. Çankaya'da Cinnah'ta vardı, oradan alıyorduk, ilacımızı kolay temin edilmiyordu. Yurt dışından geliyordu. Ulaşım zordu ve buz kalıplarının içinde geliyordu. Ev dışında bir yere hareket edemiyordum. Kalamıyordum. Çok fazla bir yerde buzdolabında kaldığı için. Hatta şeyi çok iyi hatırlıyorum. Elektrikler tamamen kesilmişti Türkiye'de. O günü hatırlıyorum ve o zaman ilacım buzdolabındaydı. Ben çok tedirgin olmuştum. Ne yaparım? İlaç bir daha bulamam, temini zor.” (Hasta-15)

Hasta yakını-1, eşinin tedaviye uyum göstermekte zorlandığını ve özellikle ilaç kullanımında yaşanan düzensizliklerin ciddi sağlık riskleri doğurduğunu ifade etmiştir. Bu durum, yalnızca fiziksel etkilerle sınırlı kalmayıp aile içi dinamikleri de etkilemektedir.

“...ilacını, yani iğnesini yapıp yapmadığını hatırlayamıyor ve buna da disipline etmiyor kendisini. Mesela şu direkt ölüm olur, geceleri yaptığı 24 saat etkili Lantus var. Yavaş yavaş salınıyor bu vücutta ve yaklaşık 20-21 saat idare ediyor. Vücudu, şimdi üst üste yaptığı zaman 2 katı doz oluyor ve sürekli şekeri aşağı çekecek, direkt sistemi kapatıyor veya yani unutkanlığın hastalığı da değil yani mesela bu anlatabiliyor muyum? Geçen gün onu tartıştık mesela yalnız kaldığımızda tartışıyoruz. Tabii çocuklar varken tartışmıyoruz.” (Hasta yakını-1)

Hasta-14, özellikle uzmanlaşmış VHL takibinin yapıldığı merkezler dışında sağlık hizmetine erişimde zorlandıklarını ifade etmiştir. Ambulans, refakatçi hakkı, hastane sevk zincirleri gibi mekanizmaların yetersizliği, bireylerde kurumsal dışlanma ve çaresizlik duygusunu pekiştirmiştir.

“Biz hastaneye hasta nakil aracı talep etmiştik... Geri ambulans çağırıyorsun (hastada diren takılı tıkanıldığında zehirlenme olasılığı varmış). Geçen ben çağırdım, hastalandım. Boğazım tıkanı, zehirleniyorum sandım. Ambulans bana dedi ki, “Biz geliriz ama seni Bilkent’e götüremeyiz. Bizi ilgilendiren başka bir hastane yok,” dedi. Ama şöyle, evet. Zaten başka hastane bakmıyor. Senin doktorun Bilkent’te. Takibin orada ve VHL’yi takip ediyorlar. Yani başkası bakmıyor. Ambulans beni gelip almadı, götürmedi. Biz Etlik Hastanesi’ne gittik, devlet hastanesi. Dönüşte doktorlar dedi ki, “Sana burada bir şey yapamayız, kendi hastanene gideceksin.” Ama ambulans götürmüyor ki... Bilkent’te takiplisin. Orası seni biliyor, sen onların hastası, “Biz bakamayız.” Ama ambulans da götürmüyor. Nasıl gideceğim ben? Şu anda zehirleniyorum sandım. Dedim ki, gelinimi de yanıma alın, birlikte gidelim. Ambulans dedi ki, “Biz yanına kimseyi alamayız.” “Gelin taksiyle gitsin,” dedi. O zaman dedim, size ihtiyacım yok. Onunla taksiyle giderim dedim. Nasıl yürüyeceğim orada? Diyor ki refakatçi arabayla gelsin. O zaman size gerek yok dedim. Arabayla onunla giderim dedim. Yani anlatmakla bitmez. Mesela bizim ilk hastamız çıktığında, ben ameliyat olmuştum. Raporumuz vardı. Gazete haberi bile oldu, hâlâ duruyor. Dergilere çıktık. Bizim hastalığımız basit bir şey değil. Ama kimse yardım etmedi” (Hasta-14)

Katılımcılar, tanı aldıktan sonra hastalığın karmaşıklığı nedeniyle uzman doktor bulmakta güçlük çektiklerini ve mevcut hekimlerin hastalığı tanımadığını belirtmişlerdir. Bu da bireylerde tıbbi sisteme karşı bir güvensizlik ve yalnız bırakılmışlık duygusu yaratmaktadır.

“Şu an işin enteresanı benim doktorum yok. Ne demek doktorun yok? Yani benim şu anda, güvendiğim İzmir’de bir tane böbrek doktorum yok. Bu böbreğindeki kistleri göstereceğim. Es kaza ödüm kopuyor. Bir yerlerde düşüp bayılırsam, hastaneye gidersem, beni hiç kimse anlamıyor. Bakıyor, MR çekiyorlar, diyor ki anatomi hocam, anatomi farklı.” (Hasta-5)

“Beynimde tümör çıktığında, ilk öğrendiğimde baş dönmesiyle zaten başım dönüyordu. Yolda yürüyemiyordum. Böyle çok aşırı derecede başım dönüyordu. Beyin doktoruna gittim, beyin cerrahisine orduda başında da tümör var dedi. E ne yapacağız dedim, bu da dedi. Ameliyat olamazsın. O burada ameliyata yapma şansımız yok ama dedi. Tümörler küçük biraz dedi. Bana ne yapabiliriz hocam dedim. Peki, bana bir broşür verdi. A.ü. de bilmem ne hastanesi profesör doktor K. Ö. D. gamma knife teknolojisi diye bir teknoloji den bahseden bir teknoloji. Bir tane kart verdi, dedi ki bu kartı ara. Aradım, asistan doktor çıktı. Yani bunu oradaki özel hastanenin doktoru yönlendiriyor. Ondan sonra dedim böyle böyle bir rahatsızlığım var, dedi ki CD’yi de bize kargo yapın. Tamam dedim. Siz CD’yi kargo yaptım, dedi. Siz tedavi olabilirsiniz, dedi. Tamam dedim. Hastaneye gittim. A.da, şu zamanın parasına göre 80.000 TL bir para gibi bir para. Zamanın parasına göre. Tedavi, bu parayı öderseniz, bu 3 tane tümörü lazerle yaparız. Gamma knife diye geçiyor. Yani şimdi sizi bir makineye bağlıyorlar. O makinenin içerisinde kobalt kaynaklarından biri, radyo frekanslarından çıkan kobalt ışınları beyninize direkt yönlendiriyorlar. O beyninize yönlendirdikleri nokta, tabii o makinede bağlı olduğumuz için, beyninize çivi çakıyorlar. Yani kafanıza böyle bir tasma gibi bir şey yerleştiriyorlar. Demirden bir şey alıyorlar, onu da makineye bağlıyorlar. Kafanızı hiç oynamıyorsunuz. Ondan sonra da o ışınla, o beynin canlı hücrelerini yakıyorlar. Hani

VHL dediğimiz sendroma sebep olan. Şimdi benim beynimde yaktılar onu. İyi oldu ama yani, onu yakmalarıyla baş dönmem geçti. Ya işte, bu zaten geçici bir tedavi bulmuşlar. Bu kalıcı bir tedavi değil, bu geçici bir tedavi.” (Hasta-10)

Katılımcılar, hastalıkla birlikte gelişen operasyonel süreçlerin hem fiziksel hem de duygusal anlamda yıkıcı olduğunu; tekrar eden ameliyatlar, organ kaybı ve hormon dengesizliklerinin yaşam kalitelerini ciddi biçimde etkilediğini ifade etmişlerdir.

“Tedaviye uyum sağlamak da başta kolay olmadı. Organ kaybım olduğu için ameliyat sonrasında sürekli ilaç kullanmam gerekti. Vücudum bu ilaçlara hemen uyum sağlayamadı, bazı yan etkiler yaşadım. Ayrıca psikolojik olarak da kendimi toparlamam zaman aldı. Özellikle ikinci kez tekrar etmesi ve yeniden ameliyat olmam gerekmesi beni hem korkuttu hem de yıprattı. İlk süreci biraz daha kabullenmiştim ama ikinci ameliyatta duygusal olarak çok daha zorlandım. Eşimi bile yanımda istemedim çünkü “ya bir daha kalkamazsam” korkusu içindeydim.” (Hasta-7)

Zaten buna bağlı olarak şu an psikiyatri olarak tedavi alıyorum. Bunu doktor almamı söyledi çünkü. İleri zamanlarda daha kötü şeyler yaşamamak için şu an psikolojik olarak tedavi alıyorum. İlaç kullanıyorum çünkü sonradan bu yan etkiler fark edildikçe bende de psikolojik olarak bazı etkileri oldu. Bunu böyle olmaması gerekirdi ama ben bunu neden yaptım dediğim zamanlar oluyor. Bu şekilde davrandığım zaman genelde kenara çekilip kendi kendimi düşünmekten başka yapabileceğim bir şey kalmıyor.” (Hasta-8)

Hastaneye yatış süreci ve ameliyat öncesi dönemde, bireylerde ölüm korkusu ve belirsizlik en yüksek düzeye çıkmaktadır. Bu durum, bireyleri hem ruhsal hem de fiziksel anlamda kırılğan hâle getirmektedir.

“Hastaneye giderken tabii, evde çocuklarını bırakıyorsun. O çok zor geliyor. Ve gelebilecek misin, bilmiyorsun (ağlamaklı ses tonuyla). Bir de orada birçok hastayı görüyorsun. Herkes yani... Ölüm korkusu yaşıyorsun. Doktor onu söylüyor, “Ölebilirsin, masadan kalkamayabilirsin.” O biraz korkutuyordu.” (Hasta-4)

VHL sendromunun hormonal ve nörolojik etkileri, bazı bireylerde ani öfke patlamalarına, sinir krizlerine ve davranışsal kontrol kayıplarına yol açabilmektedir. Özellikle adrenalin ve kortizol dengesizlikleri, aile içi iletişimi zedeleyen kriz anlarını tetiklemektedir. Katılımcı anlatıları, hastalığın yalnızca bireyi değil, aynı zamanda aile sistemini de etkileyen bir travma alanı olduğunu açıkça ortaya koymaktadır

“Böbrek üstü bezlerinin ürettiği adrenalin ve kortizon yetersizliği, vücudun normal yanıt verememesine yol açabiliyor. Bazen çok yorgun olabiliyorum. Bazen de aşırı sinirli olabiliyorum. Çevremdekilerle ani çıkışlar yapabiliyorum. Çocuklarımla bazen çok iyi olabiliyorum, bazen ise hiçbir şey yokken ani çıkışlar yapabiliyorum. Bu da hormon dengesizliklerinden kaynaklanıyor. Bu kanıtlanmış bir durum. Çevreye çok hassas olabiliyorsun, ister istemez yani etkileri bunlar. (Hasta-8)

“...eşim kitleler olduğu zaman tansiyon atakları yaşadığı zaman, “Sen ne yapıyorsun?” diye soru sorduğumuzda veya “Şuradan kalk, şuraya otur,” dediğimizde evde sinir krizleri geçirebiliyor. Yeri geliyor, kendine değil ama eşyalara zarar verebiliyor. Bu krizi

atlatmaya çalışıyor. O esnada çocuklarım ve ben bir kenarda bekliyoruz. Biliyoruz ki bunu kendi isteğiyle yapmıyor, elinde olmuyor, doktorlar zaten bu bilgiyi bize verdiler.”
(Hasta yakını-11)

Hasta-9, tedavi önerileri karşısında yaşamsal tehditler yerine beden bütünlüğünü koruma güdüsüyle hareket ettiklerini belirtmiştir. Organ kaybına direnen bireylerde yoğun kontrol kaybı, korku ve kimi zaman da ölüm tercihi gibi düşünceler ön plana çıkabilmektedir

“Kistte tümöre dönüyor çok daha ağır olanlar var. Hatta benim böbreğimde kistler var yayılır kanser olur işte alalım, alalım küçücük böbreğim var zaten ben hem onkoloji tedavisi görecem hem diyalize gireceğim ya asla şey yapamam ben asla dokunamazsınız zorla masaya yatırarak değiliz falan dediler düzce de bana nefroloji bölümü istemiyorum dedim. Yani yayılırsa yayılsın öleceksem ölüyüm öbür türlü böbrek gidince zaten onkoloji tedavisine nasıl dayanacağım dedim. Şimdi de onkoloji tedavisinde bakılıyor sadece kist var diye D.Ü. de böbreğimi alacaklardı kistler için alamazsınız dedim ben sadece kontrole geldim dedim” (Hasta-9)

Hasta-13, tedavi sürecinin günlük yaşam üzerinde kurduğu baskıyı vurgulayarak, özellikle sürekli hastane takibinin fiziksel ve zihinsel olarak yorucu olduğunu ifade etmiştir. Sağlık hizmetiyle iç içe yaşamak, bireylerin yaşam kalitesini ciddi ölçüde düşürmekte, sosyal rollerini sınırlandırmakta ve üretkenliklerini azaltmaktadır.

“Şöyle söyleyebilirim. Haftanın 4 günü çalışır gibi hastanedeyim. Bir günü evde oluyorum. Genelde sürekli hastanede oluyorum. Tabii çok yorgun dönüyorum. Eve zaten çalışamıyorum. Çalışma durumu maalesef yasak. Yorgunluk oluyor. Özellikle gözümde çok sıkıntı yaşıyorum. Mesela ikindi veya akşama kalıyorsam otobüsle geliyorsam görüş alanım çok daraldığı için çok sıkıntı yaşıyorum. Veya yağmurlu havalarda falan bayağı zor oluyor. Bir ayağım sürekli hastanede benim. Çünkü baş ağrısına bir şey çözüm bulunamıyor. Başım ağrıdıkça gözüme vuruyor.” (Hasta-13)

5.1.4. Tanı koyma sürecinde yaşanan gecikmeler

Tanı koyma sürecinde yaşanan gecikmeler (f=54), bazı bireylerin hastalıkla ilgili doğru ve zamanında bilgiye ulaşamamalarını, bu durumun da iyileşme sürecini olumsuz yönde etkilediğini vurgulamaktadır. Bu gecikmeler, hastalıkla mücadele eden bireylerde stres ve kaygıyı artırarak, mevcut durumlarının daha da kötüleşmesine neden olabilmektedir.

Tanı sürecinde en sık karşılaşılan sorunlardan biri, semptomların başka hastalıklarla karıştırılması ve bireylerin yanlış tıbbi alanlara yönlendirilmesidir. Özellikle nörolojik, psikiyatrik ve gastrointestinal şikâyetlerle başlayan belirtiler, uzun süre doğru uzmanlığa ulaşamamaktadır.

“Ben evde baygınlık geçiriyordum ve bu baygınlık bana nörolojik bir problem olacağını söylediler. Gittim, hiçbir sonuç çıkmadı. Filmlerde ve diğer testlerde hiçbir şey gözükmedi. Sonra psikolojik olduğunu söylediler. Psikiyatri bölümüne gittim. Psikiyatrist,

hormon seviyelerine bakılması gerektiğini söyledi. Kan örnekleri alındı ve kanımdaki hormon seviyeleri çok yüksek çıktı. Bu yüzden psikiyatristin, hormon seviyelerinin yüksekliğinden dolayı psikolojik sorunlardan ziyade başka bir hastalık olabileceğini düşündü. Doktorlar başka bir şey bulamayınca, hormon seviyelerinin yüksek olduğunu gördüler. Bu yüzden tedavi edilmesi gerektiğini söylediler. Hormon seviyeleri çok yüksek çıkınca, bu atakların sebebinin büyük ihtimalle böbrek üstü bezleri veya hipofiz bezi gibi bir bezden kaynaklanabileceğini düşündüler. Bunun için tetkikler yapıldı. O zaman bir tümör olduğu söylendi. Sonra kuzenimin eşiyle iletişime geçti. Kuzenimde de aynı şekilde bir süreçten geçtiği için. Beni N. Hastanesine yönlendirdi. Orada tedavi süreci başlatıldı. İlk başta hastaneye yatış yapıldı. 15 gün boyunca tansiyon ve diğer durumlar kontrol altına alındı. Ameliyat süreci başladı. Ameliyat sürecinde genel süreçler başladı kesin öleceğim diye düşünüyordum ölüm korkusu çok vardı bende. Çünkü daha önce çok atak geçirdim ve ölümden döndüğümü düşünüyordum.” (Hasta- 8)

Katılımcılar, tanı sürecinde yaşanan gecikmeler nedeniyle vücutlarında kalıcı hasarların oluştuğunu belirtmişlerdir. Bazı bireylerde bu süreçte organ kaybı, görme yetisinin azalması veya tamamen kaybı gibi ciddi sonuçlar doğmuştur.

“Şöyle, ben ilk 2015’te yakalandım aslında. Doktorlar yani sizde biliyorsunuzdur bu hastalığı doktorlar da çok bilmiyor. Çoğu doktor Google’dan bakıyor yani. 2015’ten 2018’e kadar bir ihmal oldu yani gözümü kaybettim. Ortaya çıkmadığı için 2018’den sonra da ilaçla sürekli taramayla böbrek üstü bezlerim alındı, sağ gözümü tamamen kaybettim. Sol gözüm %10 şekilde kurtarıldı. Şu anda göğüslerimde kitle var yine bu hastalıklarla ilgili. Ayrıca KİBAS hastasıyım yani birçok varyantını yaşıyorum.” (Hasta-13)

“Başım çok ağrıyor, istifra ediyorum, zayıflıyorum. Günden güne hiçbir şey yiyemiyorum. Sonra tekrar doktor "başında da çıkmış" dedi. İlk başımdaki tümörlerde doktor dedi ki: "Başında 3 tane var. Beyin sapında 3 tane tümör var ama biri yukarıda, solunum yoluna yakın. Çok küçük olduğu için çıkartmayacağım." Sonra başımdan ameliyat oldum. İkinciye tekrar çıktı, üçüncüye tekrar çıktı. Bir kere hamile kalmıştım, ilk başımdan ameliyat oldum, sonra hamile kaldım. Düşük yaptım. Ama hastalıkla alakalı değildi, benim bünyem kabul etmediği için düşük yaptım. Sonra tekrar ameliyat oldum, başımdan tekrar çıktı. Sonra doğum yaptım, tekrar çıktı. 2 sene arayla çok sık tekrar etti. Doktor demişti ki: "Üzülmeceksin, stresten uzak duracaksın." Ama öyle bir hayat yok maalesef. Stresten uzak duramıyoruz. 3 kere üst üste oldum. Doğumdan önce oldum, doğumdan sonra oldum. Oğlum 15 aylıkken tekrar oldum. Oğlum 3 yaşındaydı, tekrar oldum. 1 sene sonra tekrar oldum. Artık o kadar alışmıştım ki. Baş ağrılarım ve mide bulantılarım başladığında diyordum ki: "Ben de bir şey var." Normal baş ağrısı ağrı kesiciyle geçer. Ama benimki geçmiyordu. Mutlaka istifra ediyordum, sonra daha da şiddetleniyordu. Bazı doktorlar migren dedi. "Migrenin çok ileri seviyede," falan dediler. Ama bu migren değildi. İ.D.H. de doktorlar bunu anlayamıyordu. Bu hastalığı bilen bir doktor vardı. Bursa’da, B. H. de Tümör cerrahisi uzmanıydı. Başım ağrırken hemen ona giderdim. O sağ olsun, o da hemen ilaçlı, kontrastlı MR çekirdi? Ve derdi İ. evet. İstanbul’a gitmen gerekiyor. Ama bizim en büyük şansımız gerçekten doktorumuz. Yani sürekli aynı doktora gittik. Çünkü biz; babam, ben, kardeşim, kızım hep aynı doktorda ameliyat olduk.” (Hasta-4)

“Ben çok küçüktüm 18 yaşında falan hatta benim şöyle bir karnımın ortasında büyük bir şişlik var. Biz bu hastalıkla alakalı hiçbir şey bilmiyorduk. Halam gelmişti. Buradaki olan halam doktora çıkıyorum ben falan dedi. O zaman beni de götürsen hala benim karnım içinde bir şey var dedim. Onu da küçükken annem götürmüş göbek fıtığı zannetmişler. Hani 18 yaşında alırız demişler göbek fıtığı diye işte burada Karadeniz’de genel cerrahi

var Z. A. o dedi. Böyle fitik olmaz fitik çok bu kadar yukarıda olmaması lazım midenin olduğu yerde bu farklı bir şey. Ultrason falan yazdı, zannedersem 2005 ya da 2004 yıllarında işte ultrason yazdı, orada da çok büyük pankreas şey kisti o 2 buçuk saatime kadar pankreas kistim var ve başından kuyruğuna kadar. Kaç tane yani bir sürü her tarafımda var. (...) Bir anda böyle şey oldu. Böyle ayaklarım falan yürümez oldu. Bir şey oldum yani bir ateşim çıkıyor, çok kötüyüm, hastaneye gittim. Hastanede bir şey yapmadılar işte, kum döküyorsundur falan dediler idrarında kanama çıktı dediler ki enfeksiyon kapmışım 350'ye kadar çıkmış benim enfeksiyonum böbreğim gitmiş tümör sarmış kanamaya başlamış. O şekil işte burada özel hastaneye gittik. Özel hastane antibiyotik tedavisiyle enfeksiyonu kuruttu. Sonra da mecbur ameliyat olman gerekiyor, böbreğin gitmiş işte almak zorundayız dedi." (Hasta-9)

"Oğlum 3.3 buçuk yaşında tabi 4 yaşına girmedi. Çocuğum oldu işte kızım olmuştı. Televizyona bakarken, bakıyorum eliyle bir şeyler yapıyor. Ne yapıyon oğlum sen dedim anne benim bu gözüm görmüyor dedi. Oğlum saçmalama dedim ben hani bebek daha yeni geldi ya çocuk kızım yeni oldu. Niye öyle diyorsun? dedim. Öyle bir şey yoktur dedim ben. Yok anne gözüm görmüyor böyle bir bulantı var gözümün önünde dedi. Ondan sonra kardeşini kıskanıyor dedim ha ondan dedi babası falan. Baktım ikinci gün gene gözünü tutuyor. Dedim eşime kalk o çocuk hiç bugüne kadar böyle bir şey demedi kıskançlık falan değil bu dedim. Bunun gözüne büyük ihtimal bir şey oldu hemen dedim doktora götür. O da o şekil anlaşıldı yani gözünün arkasında tümör başta mikrop falan dediler. Enfeksiyon var dediler. Sonradan da tümör olduğu ortaya çıktı. Onu da sağ olsun. Yaklaşık 10 15 yıldır falan da şeydeyiz biz Ç.de. S. T. hocanın kontrolü altında. ...ama işte şey tümör çok kanama yaptı. Baştan biraz görüyordu 2 m kadar. İğneler falan yaptı hocamız bizim dedi deney olarak yapıyorum. Bu ilaç daha önce yani bu kadar küçük çocuğa hiç kullanılmadı, izin vermeniz gerekiyor verirsiniz yapacağım dedi vermezseniz de dedi kanama devam ediyor göz alınacak büyük ihtimal kanamayı durduramıyoruz, tümör arkada belirgin şekilde büyümeye devam ediyor dedi. Bir iğneyle işte şey yaptı, tümörü dondurdu orda göz arkasında hala öyle tümörü duruyor. 2 m kadar görüyordu. Benim oğlumda bisiklet kazası geçirdi. Bisikletten düşünce o gözdeki görme tamamen gitti. Ondan sonra şimdi bir gözü görmüyor." (Hasta yakını-12)

Bazı katılımcılar, aile bireylerinde benzer şikâyetler olmasına rağmen, genetik bağlantının uzun süre fark edilmediğini ve tanının bu nedenle ertelendiğini ifade etmiştir.

"Ben 23 yaşındaydım. Bir gün iş yerinde rahatsızlandım ve çok şiddetli karın ağrısı yaşamaya başladım. Tırnaklarım morumsu beyazımsı bir şey olmuştı ve karnımda bıçak saplanıyormuş gibi bir ağrı hissediyordum. O dönemde özel bir hastaneye gitmiştim. İlk olarak pankreatit geçirdiğimi söylediler ve pankreas ameliyat olmam gerektiğini belirttiler. Ancak bu durumu kabul etmedim, reddettim ve hastaneden ayrıldım. Sonra tekrar rahatsızlandım ve aynı hastaneye gittim. Orada yapılan tetkiklerde, doktor bana "VHL?" yazmıştı. O zamanlar ne olduğunu bilmiyordum ama annemin ailesiyle ilgili yaptığım araştırmalar bu döneme denk geldi. O zamanlar 23 yaşındaydım ya da 21-23 yaşları arasında bir zaman dilimindeydi. Ben tabii 27 yaşında evlendim. 27'ye kadar da hiçbir şey olmadı. Yani o pankreatit krizini geçirdim ama bir şey yoktu. Hiçbir sıkıntılı durum yoktu ve ben 27 yaşına kadar, başka bir şey yaşamadan, 27 yaşına kadar geldim. 27 yaşımıdayken, bir gün yeni, ağır bir şey hissettim. Bir halsizlik. Doktora gittiğimde doktor MR'a yönlendirdi orada sol böbreğimde ve pankreasımda kistler tespit edildi fakat pankreastaki kistlerden dolayı değil ama böbrekten dolayı bir operasyon yapma kararı verdiler. 9 Eylül'de fakat yaklaşımları o kadar kasap usulü ki, yani hiç insana insanca yaklaşmayı hiç düşünmüyorlar. "Şu kadar para yatırın, döner sermayeye gelin, 15 gün sonra böbreğiniz de gidebilir" gibi saçma sapan şeyler söylüyorlar. Ben hayatımda ilk defa kendimi orada mal gibi hissettim, koyun gibi falan." (Hasta-5)

Hasta yakını-6, sağlık kurumlarında yeterli ilgi görmemekten, şikâyetlerinin küçümsenmesinden ve bilgi paylaşımı talebinin reddedilmesinden yakınmıştır. Bu durum hem tanının gecikmesine hem de bireyin kuruma ve hekime olan güvenini kaybetmesine yol açmaktadır.

“Armutlu’da bir tatil köyüne gitmiştik, orada da hasta olmuştu. Dönüşte Araştırma Hastanesi’nin aciline uğradık. Oradaki doktora dedim ki: “Bakın, benim böyle bir rahatsızlığım var. Kızımda da aynı belirtiler var. Başında bir şey var ki bu kadar kusuyor. Bu kadar istifra etmesi, baş ağrısı normal değil.” Doktor bana dedi ki: “Ben kalkayım da sen otur benim yerime.” Ben de dedim ki: “Bakın, 20 senedir bu hastalığı biliyorum. Elbette siz doktorsunuz ama bu konu hakkında bilginiz olmayabilir. Sizi kötülemek için söylemiyorum. Sadece fikrimi paylaşıyorum.” Ama bana “Çık dışarı” dedi. Dalga geçer gibi “Başhekimlik sana yer ayarlasın” dedi. Ben de “Siz bilirsiniz” dedim. Sonra İnegöl’e geldik, orada MR çekirdik. Kızım MR çekilirken ekrana baktım, artık o kadar tanıyorsun ki, ekrandan bile ‘var’ diyorsun. Ama bunu kızıma söylemek çok zordu. Sonra hemen benim doktoruma gittik. Ameliyat oldu. Hem de iki gün üst üste ameliyat oldu. Tümörü bir seferde temizleyemediler. Doktor demişti ki: “Senin tümörün üzüm tanesi gibiydi ama C. de çok farklı. Slaym gibi yayılmış.” C. nin gözü dışarı çıkmaya başlamıştı. Ben fark etmiyordum. Çünkü her gün görüyordum. Ama gelenler fark ediyordu. “C. nin bir gözü dışarı çıkmaya başlamış” diyorlardı. Ameliyattan sonra gözü yavaş yavaş yerine oturdu. Doktor da zaten demişti: “Gözünün arkasında, gözüne zarar vermeden almaya çalışacağız.” O yüzden üst üste iki kere ameliyat oldu” (Hasta yakını-6)

Tanının geç konulması, bireylerde uzun süreli kaygı, ölüm korkusu, belirsizlik ve tükenmişlik duygularına neden olmuştur. Birçok katılımcı, yıllarca neyle karşı karşıya olduklarını bilmeden yaşadıklarını ve ancak tanı konduktan sonra psikolojik olarak kısmen rahatladıklarını ifade etmiştir.

“Ben 2009’da ameliyat oldum, böbrek üstü bezimden. 2011’de Von Hippel-Lindau olduğu söylendi. Ya o zaman bir rahatladım çünkü bir bilinmezlik vardı öncesinde. Hani bütün sülale neredeyse ameliyat olurken... Bir bilinmezlik vardı ama ondan sonra en azından hastalığımızın ne olduğunu ne şekilde tedavi olabileceğimizi öğrendikten sonra... Evet, kötüydü, kötü bir hastalık tanısı konmuştu. Ama en azından hastalığın ne olduğunu ve nasıl takip, tedavi yapılabileceğini öğrenmek biraz rahatlatmıştı.” (Hasta-2)

“İlk defa abim çok ağırlaştı, abimi götürdük. Böbrekler çürümüş bilmiyorduk. Diyalize gittik. Abimin arkasına tekrar kuzenim hastalandı. Kuzenimi götürdük, böbrek bezlerinde kitle çıkmış. Onun arkasına benim oğlum böyle bayılıyor, ayılıyor. Ondan sonra burnundan ameliyata götürdük. Çocuk burnundan ameliyat oldu. Eve getirdik, çocuk ölüyor gibi oldu, gözlerini tavana dikti. Biz tuttuk, bunu tekrar hastaneye götürdük. “Çocuk öldü,” dedik. Getirdik hemen dediler ki acele MR çekilsin, sonra dediler ki böbrek bezlerinde kitle var, böbrek bezlerinin ikisini de kitle kaplamış. O kitle büyüyünce tansiyon yaparmış. Biz buna acil ameliyat yapacağız dediler. Çocuk ameliyat oldu.” (Hasta yakını-5)

VHL gibi kalıtsal hastalıklarda tanı sürecinin yalnızca birey düzeyinde değil, aynı zamanda ailevi ve kuşaklar arası düzeyde de ele alınması gerekmektedir. Ancak katılımcı ifadeleri, hem

geçmişte tanının konulmasında yaşanan zorlukları hem de günümüzde aile bireylerinin ancak başka akrabalarda hastalık ortaya çıktıktan sonra taramaya yönlendirildiğini göstermektedir.

“İlk bende çıktı ama o zaman böyle olduğu bilinmiyordu. Ben 14 yaşındaydım, 1988’de. İşte aşırı kilo kaybı, yüksek tansiyon, halsizlikle başladık. H.H. de o zaman ameliyat yaptılar. Fakat Von Hippel-Lindau sendromu diye tanı konulmadı. O zaman feokromositoma diye bir tanı konuldu. Ben iyileştim, 2-3 yıl boyunca kontrole gittim. Ondan sonra takibi bıraktım. Kontrolü bıraktık. Ta ki işte, ailede kuzenim ve dayımda çıkana kadar. Sonra işte bütün aile taramadan geçti. O zaman Von Hippel-Lindau tanısı konuldu. Ben o 33 yaşına kadar sağlıklı yaşadım. Hiçbir belirtisi yoktu. Yani kuzenim ve dayımda falan çıkınca, bizi hastaneye çağırdılar. O zaman, işte biz de hani genel anlamda kontrolde geçince, vücudumda tümörler varmıştı. O sırada, o aşamada gördük onları.” (Hasta-6)

Hasta yakını-20, çocuğunda ortaya çıkan semptomları uzun süre psikiyatrik veya psikolojik nedenlerle açıklamaya çalışmakta, bu da tanının ciddi şekilde gecikmesine neden olabilmektedir. Bunun temelinde, genetik hastalık gerçeğini kabullenmeye yönelik psikolojik direnç yer almaktadır

“Şimdi şöyle anlatayım, oğlum üniversite sınavına hazırlanıyordu. Bir gün işte öğretmeni beni aradı. Fizik öğretmeni, “Ş. Hanım, B. dünkü denemede ful yaptı. Gerçekten zor bir soru denemeydi ama bugünkü denemesinde 2 tane neti var. Bence bu çocukta dikkat dağınıklığı var ve bir psikoloğa ya da psikiyatriste götürmenizi öneririm” dedi. Ben kalktım, çocuğumu psikiyatriste götürdüm. Doktor testler yaptı. Sonra dedi ki, “Bu çocuğunuzda dikkat dağınıklığı yok, sizden benden zeki,” dedi. Yani, bunu da kesinlikle dikkat dağınıklığı yok dedi. Başka bir şey olabilir dedi. Tabii ben hiç konduramıyorum. Yıllarca ben eşimden bekledim ama eşimle de çıkmasın diye hep dua ederken evladım da çıkacağı hiç aklıma gelmedi. Sonrasında baş ağrıları şiddetli artmaya başladı. Görünüşte bir şey yok ama sadece baş ağrısı var ve “Başımı duvarlara vurasım geliyor” diyordu. Ondan sonra bir duyduk, istifra etmeye başlamış. Kilo kaybı başlamış, gözlerde şiddetli ağrı, kolunda uyuşmalar başlamış, sol tarafta.” (Hasta yakını-20)

5.1.5. Genetik miras nedeniyle oluşan içsel çatışmalar

Genetik miras nedeniyle oluşan içsel çatışmalar (f=48) yaşadıklarını ifade etmişlerdir. Bu durum, bireylerin hastalıklarını genetik bir yük olarak kabul etmeleri ve bu yükün gelecek nesillere aktarılacağı endişesini taşımaları ile ilişkilidir. Genetik faktörler, yalnızca bireysel değil, aynı zamanda ailevi düzeyde de psikolojik bir yük oluşturabilmektedir.

Hasta-10, kendi sağlık durumlarını ikinci plana atarak çocuklarının yaşadığı hastalık sürecini merkeze aldıklarını ve bu durumun kendilerinde ağır bir psikolojik yük oluşturduğunu belirtmiştir.

“Psikolojik olarak etkilendiğim tek nokta şu. O duygu aşımını kendimde ben yitirdim. Yani o psikolojik olarak duygu aşımını kendimde, ben sadece etkilendim. Tek nokta, evladıma olan hassasiyet noktamı etkileniyorum. Onun için eğer bir şey

gösteremiyorsam, yani bir fayda sağlamıyorsa, bu sefer benim psikolojim çok bozuluyor. Kendimle alakalı bir sıkıntı yaşamıyorum. Kendimden zaten vazgeçtim. Onda sıkıntı yok yani. Kendimi defterini kapattım ben. Yani, ailenizdeki insanların, birinci yakınınız, işte kızınızla alakalı olan süreçte bir şey yapamamak yahut da yapmak istediğinizi tam yapamamak... Tedavi ettirmemek, maddi olanaksızlık yüzünden tedavi ettirirken karşılaştığımız zorluklar beni psikolojik olarak etkiliyor. Yani o düşünce etkiliyor. Kendimle alakalı yaşayıp yaşayamam? Ölecek miyim? Hasta olacak mıyım? Bu beni etkilemiyor artık.” (Hasta-10)

Genetik hastalığın yeni nesillere geçme olasılığı, bazı bireylerin çocuk sahibi olma tercihlerini derinden etkilemekte ve çoğu zaman duygusal travmalarla birlikte yaşamalarına yol açmaktadır.

“...Sonra doktorlar, ‘Gen analizi yapmamız gerekiyor’ dediler. O dönem Türkiye’de gen analizi yapılamıyordu. 2006 yılında T.’yi doğurdum. Gen analizini Amerika’ya gönderdik ve orada VHL geni tespit edilmedi, yani genetik tanı konulamadı. Bu süreçten sonra kontrol süreçleri başladı. MR’lara giriyordum; beyin MR’ları da dâhil olmak üzere her şey düzenli olarak takip ediliyordu. Sonra bir gebelik daha yaşadım, istemeden gebe kaldım. O sırada T. henüz 8-8,5 aylıktı. O gebeliği sonlandırdım. Bu durum bende büyük bir travmaya yol açtı. Çok rahatsız oldum; keşke yapmasaydım diye düşündüm. Ancak o dönemde T. çok küçüktü, ameliyat süreçleri vardı ve tüm bu zorlukların içinde oldukça zorlanıyordum. Zaman geçtikten sonra, bu kez isteyerek ikinci çocuğuma hamile kaldım. Ardından genetik doktorumuz, “Aslında hamile kalmamanız gerekiyor, çocuk yapmamalıydınız” dedi. Ama ben onun gibi düşünmedim ve bunu kendisine de açıkça ifade ettim. Çünkü bu benim hayatımdı. Zaten hayat, bir şekilde hep birilerinin yönlendirmeleriyle geçiyor: ‘Şunu yap, bunu yap, böyle davran’ diye. Ama iyi ki o kararı vermişim. Çünkü şimdi çok mutluyum. Evet, hastalık kızımıza da geçti. Ama umutluyum. Çünkü VHL artık eskisi gibi değil. Yönetimi çok daha kolay bir hastalık haline geldi. Bu durum, artık neredeyse bir grip süreci gibi. Belki uzun vadede ilaç kullanması gerekebilir; ancak bu yönetilemeyecek bir süreç değil. Şu anda ben de bir yıldır bu ilacı kullanıyorum. Tıp her geçen gün ilerliyor ve ben bu hastalığın artık geçmişteki gibi büyük sorunlara yol açacağını düşünmüyorum. Yönetilebilir bir hastalık haline geleceğine eminim. Bu nedenle, iyi ki ikinci çocuğumu da dünyaya getirmişim. Onları çok seviyorum. Eğer hayatımda olmasalardı, belki de bu kadar başarılı bir hastalık yönetimi gösteremezdim.” (Hasta-5)

Bazı ebeveynler ise hastalığın çocuklarında da ortaya çıkmış olmasından ötürü yoğun bir suçluluk ve pişmanlık duymakta; bu durumu “keşke bende kalsaydı” gibi söylemlerle dile getirmektedir

“Yani çöküntüye uğradık açıkçası. Hatta ben şunu bile söyledim. Keşke bende kalsaydı hastalık, kızımda olmasaydı. Yani kızımda olması... Psikolojik anlamda zaten zorluk çekiyorduk, daha da zorladı. O yüzden... Her zaman zaten bu aklıma geldiği için psikolojik anlamda zorluyor. Bu da bizi rahatsız ediyor. Yani ben rahatsızım, kızımın hasta olması beni daha çok hasta ediyor. Mesela üzüliyorum yani. Kendimi her zaman arka plana atıyorum. Keşke ben böyle kalsam, kızımda olmasaydı. Her zaman onu istiyorum yani. He, ayrıca bir de... Kızım hasta oldu, ameliyat oldu ama biz onun hasta olduğunu hiçbir zaman yansıtmamaya çalışıyoruz. Yani çoğu ortamda bahsetmiyoruz bile. Biz çok hani ilk olduğumuz için biz bayağı hasar aldık bu konularda. Çocukların almaması için de... Yani kızımın almaması için de elimden geleni yapıyorum yani.” (Hasta-1)

“Çok şeyler yaşadık. Hepsi üst üste geldiği için en çok torunumda çok etkilendim. Kızım iki kere oldu, oğlum oldu ama torunum bizi yıktı. Torunum yani böbreğinden 9 yaşında oldu, bir de gözündeki çıkınca yani... Çok bilmiyorum, yani anlatmak çok zor bu şeyleri. Vallahi ben kendime hiç, çok büyük üzülmедim. Çocuklarıma, torunuma üzüldüm yani. En çok onlar... Bilmiyorum. Çocuklarım çok üzdü. Benim torunum üstün geldi yani. Kendimi hiç hasta gibi hissetmedim onların yanında. Hep onları düşündüm, torunumu düşündüm. Bilemiyorum, çok üzgünüm onun için (ağlamaklı ses tonuyla).” (Hasta yakını-5)

Bazı katılımcılar, genetik aktarım riskinin çocuklarının geleceği üzerindeki etkileri konusunda yoğun endişe duyduklarını belirtmişlerdir. Ancak bu endişe, zaman zaman tıbbi gelişmelere olan umut ile dengelenmeye çalışılmaktadır.

“Biz, bu süreci geçirdik, atlattık. Belli bir yaşa geldik, insan bazı şeyleri kabulleniyor. Artık bu saatten sonra. Bununla yaşayacağım diyorsun, ama biz en çok üzüldüğümüz konu, bizden sonraki nesillere bu hastalığın geçmesi, devam etmesi. Bizi üzüyor. Mesela kızlarım var, torunlarım olmasın diye dua ediyorum. Tıbbi bilim hızla ilerliyor, inşallah kesin tedavisi olan bir şey bulurlar. Bizden sonraki nesiller de bu hastalıktan tamamen kurtulur inşallah.” (Hasta-6)

“Çocuğumda öğrendiğim an çok zorladı. Doktorlar toplantı yaptılar. Genetik sonuçları açıkladıklarında öğrendiğimde nefes alamadım. Nefes alamadığımda bütün doktorlar endişelendi. Bunun tedavisi yok, ama daha sonra laboratuvar ortamında çocuklar doğarak ancak bu hastalıktan böyle kurtulabileceğimizi bize söylediler. Ama ben anne olarak o günü hep ağlayarak geçirdim.” (Hasta yakını-11)

Hasta-9 ise çocuklarına genetik riskleri açıklama konusunda büyük bir duygusal kararsızlık yaşamaktadır. Bir yandan onları korumak isterken, diğer yandan bilinçli farkındalık kazanmaları gerektiğini düşünmektedir.

“Diğer işte 2 çocuk falan da çıkınca artık. Yani bakıyorum, ağlıyorum, bakıyorum ağlıyorum, sürekli ağlıyorum sanki hani yarın ölüyormuşuz gibi ya benim çektiğim acıyı hepsi çekecek. Hatta şey dedim, orada genetikte bir tanesi dahi temiz değil mi? Dedim bir tanesi dahi değil mi falan çok ağladım. Yani sürekli ağladım hatta söylesem mi söylemesem mi çocuklara da çok kararsız kaldım baştan biraz sakladım söylemedim sonradan da dedim yani kabul etmek zorundalar bunu. Bilmek zorundalar yani küçük bir darbeye tümör oluşuyor. Kendilerini korumak zorundalar okulda çünkü zorbalık çok fazla. O yüzden onları da söyledim, hepsi biliyorlar onları da şey arada bir muayene getiriyorum ama şey yazılımda küçük bir rakam farkı var. Genetik doktor dedi ki büyük ihtimal inşallah son ikisi taşıyıcı gibi görünüyor dedi. Yusuf’la seninki dedi. Birebir örtüşüyor siz aktif olanlardanınız dedi.” (Hasta-9)

5.1.6. Zorlu toparlanma süreci

Zorlu toparlanma süreci (f=47) de bu temanın önemli bir boyutunu oluşturmaktadır. Katılımcılar, hastalık tanısı aldıktan sonra yalnızca fiziksel değil, psikolojik olarak da bir toparlanma sürecine girdiklerini belirtmişlerdir. Bu süreç, duygusal iyileşme, tedaviye ve yeni bir yaşam düzenine uyum sağlamayı içermektedir.

VHL'nin tedavisinde uygulanan cerrahi müdahaleler, bireylerin yalnızca fiziksel değil, ruhsal açıdan da zorlayıcı bir iyileşme süreci geçirmesine neden olmaktadır. Özellikle uzun süreli hastane yatışları, post-operatif komplikasyonlar ve tekrar eden operasyonlar bireylerde yorgunluk, tükenmişlik ve umutsuzluk duygularına yol açabilmektedir.

“Mesela ben ilk ameliyatımda 13 ayın 7 ay hastanede kaldım, 6 ay evde geçirdim. O 13 ay yatalak kaldım. 8 ay sonra bir daha ameliyat oldum. Her ameliyatta biraz daha umudunu kaybediyorsun, yani sürekli tekrarlayınca kısa vadede karamsarlığa düşüyorsun. Yani daha yeni ameliyat oldum, 6 ay sonra tekrar mı ameliyat olacağım? Zamanla alışıyorsun tabii.” (Hasta-6)

“Hep ameliyat olduğumuz için, yani ameliyatla çözüm olur diyorduk ama o da çözüm değil. Ben yani oldum, üç ay hastanede yattım. Pankreas, tabii mideyle ikisi yakın olduğu için, öğrendik tabii bunları da (gülerek). Orası işte ya, enfeksiyon kaptığı için ben 3 ay ölümden döndüm. Yani boynumdan deldiler, mama verdiler. Çok yani, 3 ay çok sıkıntılar çektim. Tükürüğümü bile yutamıyordum. Ağzımdan peçeteyle alıyordum. Yani çok ağır bir ameliyat geçirdim.” (Hasta-3)

Katılımcılar, ameliyat sonrası dönemde bedenlerinin kontrolünü yeniden kazanma sürecinin oldukça zorlu ve sabır gerektiren bir deneyim olduğunu ifade etmişlerdir.

“3 hafta kolumu kullanamadım. Hareketlerim biraz kısıtlanmıştı ama 3 hafta sonra yavaş yavaş normale dönmeye başladım.” (Hasta-4)

Ameliyattan ilk çıktığım zaman karnım çok acıyordu, bayağı felaket yani. Kalkamıyordum, robot gibi destek alarak kalkıyordum, yatamıyordum. Sağa sola dönemiyordum. Hatta hastaneden çıktığım zaman bile bir hafta falan sağa sola dönememiştim. Yatakta bayağı bir kendi başıma kalkamıyordum, annem kaldırmaya çalıştı. Eve geldiğim zaman, ameliyat olduktan 3 gün, 3-5 gün sonra falan, denge kuramadım, yürüyemedim çünkü çok acı çekiyordum. Ameliyattan sonra ilk yürüdüğümde bayağı başım döndü. Hatta istifra falan etmişim. Sonra ikinci yürüyüşte adım atamıyordum, o kadar yavaş atıyordum ki adımlarımı, illa bir destek almam gerekiyordu. Hani yürüyemiyordum ilk zamanlarda. Ondan sonra işte eve ilk geldiğim zaman merdivenlerden bayağı yavaş çıktım. Şey olmuştu. Yani üşümemem gerekti, karnıma dikkat etmem gerekti. Mesela biri çarpabilir yolda falan diye... O yüzden okulda çok teneffüse çıkmadım, iyileşene kadar tam. (Hasta-12)

VHL tanısının ardından bazı bireylerin hastalığı kabullenmekte zorlandıkları ve başlangıçta inkâr ve yabancılaşma yaşadıkları gözlemlenmiştir. Hastalıkla özdeşleşme süreci zaman içinde gelişmekte, bireyler yaşadıkları dönüşüme duygusal olarak uyum sağlamaya çalışmaktadır.

“Ya, uyum sağlamamız zor oldu. Çünkü kabullenemiyorsun, ya şöyle diyeyim ben sana. İşim gereği, hastanesinin önünden geçiyordum. Ben o kadar bakıyordum, ya bu kadar hasta mı var Ankara’da? Diye. Kendi kendime, hasta olmadım. Hastalığı öğrendiğimde, ben de onların içinde katıldığımda çok zorlanmışım. Yani o hastanenin önünde, kendimi her gün izlediğim, arabanın camından izlediğim insanların içinde kendimi gördüm ve bu beni çok etkilemişti. Bir gün hiç aklıma gelmezdi, benim de bu hastalığı yaşayacağım çünkü hiç kendime inanamazdım. Başta çok zorlandım. Hastanede 15 gün yattığım süre

içinde, gizli gizli ağladığım süreçler oldu. Doktorla saatlerce konuşup, bana hastalığı anlatmasını istediğim süreçler oldu. Çok da güzel anlattılar, çok rahatladım. Ameliyat sonrası hiçbir sıkıntı kalmayacağını, hatta daha iyi hissedeceğimi söylediler ve daha iyi hissettim. Ama psikolojik olarak tabii hiçbir zaman eskisi gibi olamıyorsun. Yani ev ortamında olsun, arkadaş çevrende olsun. Tabii bir hastalık atlatmışsın, hiçbir zaman eskisi gibi hissetmiyorsun. Tamam, bayılmalarım, ne bileyim, tansiyon, şeker, kalp, çarpıntılarım, şudur budur olmuyor ama hep aklımın köşesinde şu var acaba başka bir yerinde de bir şey olur mu? Çıkacak mı? Olacak mı? Psikoloji ile çok alakalı bu hastalık.” (Hasta-8)

Hasta-1, ameliyat veya tedavi sonrasında fiziksel olarak bir iyileşme yaşasa da hastalığın doğası gereği tekrar etme olasılığına karşı sürekli tetikte olduğunu ve bu durumun tam anlamıyla “iyileşme” hissini engellediğini belirtmiştir.

“Ameliyat zamanları kesinlikle çok etkiledi. İki büküm yataktan kalkamıyorduk yani. Ama şu anki anlamda işte tansiyon oluyor, terleme oluyor. Yine aynı şikayetler devam ediyor. Ameliyat olsa bile bazen iyileşemediğimizi düşünüyorum. Üzüliyorum ama halimize şükrediyoruz.” (Hasta-1)

Hasta-11’in anlatısında hem kendisinin hem babasının VHL ile ilişkili ameliyatlara geçirdiği ve iyileşme süreçlerinin birbirine benzediği vurgulanmaktadır. Bu tür paralel hastalık deneyimleri, aile içi dayanışmayı güçlendirebilse de çoğu zaman bakım veren ve alan rollerinin iç içe geçtiği karmaşık bir duygusal yük yaratmaktadır. Ailede birden fazla bireyin aynı hastalıkla mücadele etmesi, yalnızca fiziksel değil, psikososyal dayanıklılığın da sınandığı bir süreçtir.

“Babamın da aynı. Benim gibi, yemek yiyemiyor ama babamın ameliyatından dolayı oldu. 10 saatten fazla beyin ameliyatı sürdü. Benim ameliyatım kanamadan kaynaklanıyordu. Babamın ise ameliyattan kaynaklı. Babam yemek yiyebiliyor şu anda yakın zamanda ama sesi şey yapmadık.” (Hasta-11)

5.1.7. Bilgi eksikliği ve kafa karışıklığı

Bilgi eksikliği ve kafa karışıklığı (f=43), katılımcıların tanı alma sürecindeki belirsizliği ve sağlık profesyonellerinden yeterli bilgi almadıklarını düşündükleri durumları açıklamaktadır. Bu eksik bilgi, hastalığın daha iyi anlaşılmasını engellemekte ve bireylerin süreçle ilgili daha fazla kaygı duymalarına yol açmaktadır.

Katılımcıların anlatımlarında, özellikle doktorların hastalıkla ilgili bilgi eksikliği, hastaların tedaviye güvenini sarsmakta, hastalığın seyriyle ilgili belirsizlikleri artırmakta ve bireyleri kendi araştırmalarını yapmaya zorlamaktadır.

“Açıkçası VHL sendromunu ilk duyduğumda hiçbir fikrim yoktu, daha önce böyle bir hastalık hiç duymamıştım. İlk başta sadece böbreküstü bezlerimde kitle olduğunu

söylediklerinde kanser olduğumu sanıp çok korkmuştum. VHL sendromu denildiğinde ne anlama geldiğini, nasıl bir hastalık olduğunu anlayabilmem zaman aldı. Doktorlar da ilk etapta çok detaylı bilgi vermedi, biz daha çok kendi çabamızla araştırmaya başladık. İnternetten bakıyorduk ama Türkçe kaynak neredeyse yoktu, olanlar da çok teknikti. Yani halkın anlayacağı dilden bilgiye ulaşmakta çok zorlandık. Yurt dışı kaynaklara bakmaya çalıştık ama hem dil engeli vardı hem de güvenilir mi değil mi anlamak kolay değildi. O süreçte en çok zorlandığım şey neyle karşı karşıya olduğumu tam olarak bilememekti. Her çıkan yeni kitleyle birlikte yeni bir şey öğreniyordum ama bu öğrenme süreci hep yaşadıkça oldu, yani baştan bilgi sahibi olsaydım belki bu kadar korkmazdım. Doktorlardan bilgi almaya çalıştıkça çoğu zaman kısa cevaplar alıyordum, detaylı anlatan azdı. Ne tarama sıklığı ne de genetik geçiş konusunda yeterince bilgilendirilmedim. Hatta ailemde başkalarında da olabileceği sonradan aklımıza geldi ve o zaman genetik test yaptırıldı. Bu süreçte kendimi çoğu zaman yalnız hissettim, çünkü kimse tam olarak ne yaşadığımı bilmiyordu. Bilgiye erişimde eksiklikler yaşadığım için daha çok korktum, daha çok kafam karıştı.” (Hasta-7)

“Zorluklar çok fazlaydı çünkü bu hastalık dünyada pek bilinmediği için... Hatta bazı doktorların bile bazı konularda haberi yok, bilmiyorlar. Ben VHL sendromu ne dediğim zaman, "O ne, nasıl bir hastalıkmış?" diyorlar. "Bizi böyle bir hastalık bilmiyoruz," diyorlar. Daha önce de söyledim. Nörolojiye gittim, bir sonuç alamadım. Psikiyatriye gittim, bir sonuç alamadım. Bayılmalarımın alakalı geçirdiğim ani şoklarla alakalı. Ataklarla alakalı. Bu işi çözen psikiyatri oldu. Bilgilendirme yok, sıfır, kimse bilmiyor. O zaman tam hatırladığım kadarıyla, nasıl yaptıysa kan sonuçlarındaki yükseklikleri bakarak bir sonuca vardı. Demek ki bilgili bir doktormuş. Normalde bir psikiyatri doktoru kolay kolay kimseden film istemez. Bazı psikiyatrik ilaçlar yazar, gönderir. Bu benden film istedi, yani bir şeylerden şüphelenmiş demek ki, kandaki şeylere göre. Bu şekilde devam ettik ama kimse bilmiyor, açıkçası. Bilgilendirme, bilgi konusunda doktorlar dahil sıfır yani. Çok zor bir hastalık, kimse bilmediği için. Bazen kendi çabanla şeyler yapmak zorunda kalıyorsun ve hatta bazen doktorların bile seni bilgilendiriyorsun. Şöyle bir hastalığım var. Bunun tedavisi şu, şöyle yapmamız gerekiyor. Doktor bile senden akıl alabiliyor.” (Hasta-8)

Katılımcıların aktardığı deneyimler, VHL gibi nadir hastalıklarda bilginin sadece hastalar için değil, sağlık çalışanları için de kritik bir kaynak eksikliği olduğunu göstermektedir. Özellikle sağlık profesyonellerinin VHL sendromunu yeterince tanımaması, yanlış tanıların konulmasına, hatalı tedavi kararlarına ve geri dönüşü olmayan fiziksel zararların doğmasına neden olabilmektedir.

“Yani bu zor bir hastalık. Yavrum bazen gidiyorum, muayeneye tanımadık bir yere, doktor diyor ki: "Ben bunu kitap üzerinde gördüm." Yani kitap üzerinde okudum teyze diyor, "iyi ki seninle karşılaştım ama seni çözemem doktorunuza gidin " diyor. Bir de seviniyor, biliyor musun? Canlısını gördüm diye.” (Hasta-3)

“...amcanın oğlunun kuyruk sokumunda çıktı, doktor ameliyat ederken sinirlerinizi zedelemiş, kanama oluyor. Kanama esnasında sinirlerinize değişiyor. Aslında doktor, sonra diyor ki: "Ben, bu kadar kötü olduğunu bilmiyordum. Hani o bölgenin kötü olduğunu bilseydim açmazdım demiş. Ben ameliyat etmezdim." Demiş. Sonra abim ayakları tutmadı, yürüyemedi. Tekerlekli sandalyeye mahkûm oldu. Sonra tekerlekli sandalyeden de artık yatağa düştü. Bağımlı kaldı. 7 ay yoğun bakımda kaldı, sonra vefat etti.” (Hasta yakını-6)

VHL gibi genetik geçişli hastalıklarda ailesel farkındalık oluşturulamadığında tanılar gecikebilmekte ve önlenabilir komplikasyonlar yaşanabilmektedir.

“Evet, benim annem de VHL hastalığına sahipti. Ama annem bunu bilmiyordu. Annem 27 yaşında hayatını kaybetti. Ben 8 buçuk yaşındaydım ve o dönemde annemle birlikte üç kardeş kaldık. Annem öldüğünde, ailemde kimse bu hastalık hakkında bilgi sahibi değildi. Ama süreç içerisinde şunu fark ettim: Anne tarafımda bir döngü var ve kimse bunu anlamıyor. Doktorlar ya da hastane raporları da bunun farkına varamadılar. Sonra bu konuda araştırmalar yapmaya başladım. Dayım ve annemin kardeşlerinden biri de vefat etti. Diğer iki dayımda da aynı hastalık var. Annemlerin beş kardeşinin dördünde bu hastalık mevcut. Bir tek teyzem semptom göstermedi. Ama teyzemde de hastalığın olduğunu düşünüyorum. Kendisi 65 yaşında, ama vücudunda herhangi bir belirti yok, yani aktif değil. Ancak, teyzemin çocukları da VHL hastalığına sahip, sadece kendisi teşhis koydurmak istemiyor. Anneannemin 5 çocuğunun tamamında bu hastalık var. Ben ilk birinci çocuğuma geçirmediğim ikinci çocuğumda var.” (Hasta yakını-7)

“Ben 2002’de evlendim. 2002’ye kadar bu hastalık hakkında hiçbir bilgimiz yoktu. Aslında babamda varmış ama doktorlar anlayamamış. 2000’li yıllar çok uzak değil ama bilgi eksikliği vardı. O zamanlar MR çekilmek bile çok lüks, çok zor bir şeydi. Şimdi Amerika’ya gitmek kadar zordu belki de. Gerçekten 2002 yılında babam hastalandığında, başından ameliyat olan ilk kişiydi benim babam İnegöl’de belki de. Etrafımızdaki insanlar çok şaşırırmıştı, merak edip babamı görmeye geliyorlardı. “Başından ameliyat oldu, neresini kestiler, nasıl kestiler?” diye soruyorlardı. Babamın tansiyonu var sanıyorlardı. Hep öyle söylediler. Bir beyin cerrahı babama sürekli “tansiyonun var” diyordu. Babam da sürekli tansiyon ilacı kullandı. Oysa babamın tansiyonu yokmuş. Babamın başında tümör varmış. Babam en son evde banyodan çıkarken yere yığıldı. Düşmüştü. Eskiden özel muayenehaneler vardı ya, oraya götürdük. Doktor daha önce onkolojide çalışmış, şansımıza İnegöl’e atanmış. Doktor, “Bu hasta normal bir hasta değil” dedi ve hemen MR istedi. Çekim sırasında makineden gördü zaten. Sonra dedi ki, “Babanızın ya İstanbul’a ya da Ankara, İzmir gibi araştırma hastanelerine gitmesi gerekiyor. Çünkü babanızın başında bir bomba var, her an patlayabilir. Çok kötü sonuçlar doğurabilir, yüzü parçalanabilir” dedi. Çünkü çok fazla büyümüş gözünden, burnundan, kulağından hani. Şekil değiştirebilir dedi patlama olursa. Sonra biz İstanbul’a götürdük. Orada ameliyatı oldu. Sonra alıştık, artık biz hani annem de tabii ki korkuyordu ama bize belli etmiyordu. Bir de işin şey tarafı da var tabii, artık diyorum ya biz dalga yapıyorduk. Ben ameliyat oldum, ertesi sene kardeşime ameliyat oldu, ertesi sene ben tekrardan ameliyat oldum. Sonra kardeşim tekrar ameliyat oldu. E sonra amcamın oğlunda da çıktı. Zaten babamla amcam vefat etmişti (babada 40 yaşına kadar hastalık belirti vermiyor 2008 yılında vefat ediyor). O sene biz hastalandık. 2010 yılında falan dediler hani bu artık genetik diye. Çünkü dedim ya, tıp ilerledikçe bizde değil de ettikçe doktorlar dedi ki, bu sizin genetik hastalığınız. O ilk zamanlar öyle bir şey bilmiyordum. (Hasta-4)

Bir diğer dikkat çeken bulgu, bazı sağlık profesyonellerinin VHL gibi nadir durumları, bütüncül değerlendirmeden uzak, mekanik bir şekilde ele almasıdır. “Organı alalım”, “5 ay süreniz var” gibi doğrudan, korku temelli açıklamalar, bireyin süreci anlamasına yardımcı olmadığı gibi, karar alma yetisini de felce uğratmaktadır.

“Yani mutlaka dediler 5 ay veriyoruz en fazla sana 5 ay sonra o böbreğinde gidecek ya biz şimdi temizleyelim ya da o da gidecek dedi. Yani ben ne yapacağımı bilemedim. Eşim dedi dokundurmayalım, yapmayalım, onlar öyle dedi diye korkuyorum (ağlamaklı ses)

tonu). Ne olduğunu bilmiyorum en son ben ikna oldum onu da temizlettim. Ama şey demediler işte patoloji sonuçları kanserli çıktı. Ben dedim ki hatta onlara hocam dedim şu an dedi hani kötü huylu çıktı sonuçlar bir onkoloji tedavisi görmem mi gerekiyor? Siz mi bana ayarlayacaksınız ya da beni Zonguldak'a mı yönlendireceksiniz? Nasıl olacak dedim, gerek yok dediler. Böbrekteki tümörlü kanserli doku diğer yerlere yayılmıyor, böbrektekileri aldık bitti diğer yerlerde bir şey yok, korkma dediler. İşte onun tedavisini görmediğim için de şu an akciğerimden tedavi görmeye başladım. Böbrek metastazi akciğer kanseri diyorlar.” (Hasta-9)

Benzer biçimde, özellikle çocuk hastalarda doktorların “hemen göz alınmalı” yönlendirmeleri, gereksiz veya erken müdahalelerle ilgili travmatik deneyim riskini gündeme getirmektedir.

“Hani bu işi eskiden dış doktorları vardı ya hastaneye götürdü annem bizi dişimiz ağrıyor diye hemen dişi tutup çekiyorlardı aynı ona benzetiyorum ben. Çünkü hiç kimse bilmiyor, doktorlar da bilmiyor. Ne olduğunu nasıl olacağını, nasıl bir tedavisi olduğunu sadece aa burası çürümüş, hadi alıyoruz. Burası şöyle olmuş, alıyoruz. Yani ben dünya göze falan da gittim. Hep çocuğun gözünü almaktan bahsettiler. Bana sürekli hep alacağız, gözünü alacağız, gözünü alacağız hep o şekilde. Yani şimdi 18 yaşına girecek gözü yerinde duruyor Allah'ın izniyle benim oğlumun.” (Hasta yakını-12)

Hasta ve yakınlarının “bilmediği şeylerden korkması”, karar alma süreçlerinde “çaresiz bırakılması” ve buna rağmen kendi çabalarıyla bilgi edinmeye yönelmesi, sağlık sistemi içinde bilgi rehberliği ihtiyacını ortaya koymaktadır.

“...çünkü organlar birbirinin içine geçmiş durumda. Çoğu organ yok. Nasıl yaşıyorsunuz siz, diyor mesela, nasıl ayakta mısınız, diyor, anlayamıyorlar. Yani şeyi kavrayamıyor, bu sefer ben, hani diğer organlarımızla ilgili nasıl bir yöntem, nasıl bir şey ben onlara ne anlatayım, onlar bana ne verecek? Bu bilgi yok, de çok zor bir durum.” (Hasta-5)

“VHL ile ilgili sadece o dönem bilgi verilmişti bize. O toplantı salonunda... Sadece o zaman diliminde bilgi verildi. Ondan sonra böyle hani aman aman bir şey söylemediler. Türkan Hoca, hani ben MR zamanı, kontrol zamanında gittiğim zaman, o söylüyordu. Söylemişti birkaç kere. Hani bunda şu hastalıklar görülebilir, şu organda şu şekilde tümörler çıkabilir falan diye... Hiçbir bilgi sahibi değildim, kendim araştırdım... şey söylenmişti bana: “Böbrek üstü bezlerini alacağız, onun yerine ömür boyu ilaç kullanacaksın. Hiçbir sıkıntı çekmeyeceksin.” Bu kadar. (Hasta-2)

Hasta-9'un aktardığı gibi, nadir hastalıklar konusunda bazı hekimlerin bilgi eksikliği, hastaların kendilerini “öğreten kişi” pozisyonunda bulmalarına neden olmaktadır.

“Sen işte kanser olacaksan her tarafına yayılacak o şekil konuşuyorlar. Yani aslında ne bileyim bence bu hastalık için doktorların da bilgilendirilmesi gerekiyor. Çünkü bizim bilgimiz bence doktorlardan şu an çok daha fazla. Bazen de acile falan gidiyorum ben mesela böbreğim alındı falan genetik taşıyıcıyım işte VHL diyorum. Bu sefer de kobay gibi herkes başıma toplanıyor, o da şey oluyor böyle biraz sıkıntı yaratıyor bende sanki böyle o kadar hoşlarına gidiyor ki VHL'yi duyunca doktorlarında aaa aaa diye yanıma falan geliyorlar onlar kendince mutlu oluyorlar ama bizi böyle şey yani nadir bir görünen hayvanı görmüş gibi bakınca da sinir oluyorum ben. (Hasta-9)

Hasta-13'ün göz sağlığı üzerine yaşadığı süreç, Türkiye'de VHL gibi nadir sendromların çoklu organ tutulumuna yönelik uzmanlaşmış hizmetlerin sınırlı olduğunu ortaya koymaktadır

“...bilmiyor yani karşımdaki genelde göz doktorlarında bu sorunu çok yaşıyorum. Retinayla ilgilenen çok az maalesef ülkemizde doktor var. O yüzden bayağı sıkıntı oluyor. Yani Google'dan bakıp bir şey yapamayız deyip gönderince insanın zoruna gidiyor. Ben Ankara'da bir şeye gittim. Özel bir doktora gittim. Sağ gözümdeki hücrelerin tamamen öldüğünü sadece %1 canlı hücre kaldığını onunla da hiçbir işlem yapamayacağını söyledi bana. Sol gözüm için de o yüzde onluk görüntü için yine arkada şu an kaybetme riskim var. Tümör ilerlediği için lazer yapabilirim demişti. Sonra vazgeçti. Şimdi yaparsam tekrar olur. O zaman tamamen kaybedersin diye. Bütün doktorlar aynı şeyi söylüyor yani” (Hasta-13)

Hasta-15'in ise gebelik sürecinde kullandığı ilaçlarla ilgili yaşadığı bilgi boşluğu, tıp alanında "nadir hastalık + özel durum" (örneğin gebelik, yaşlılık, psikiyatri) birleşimlerinin ne kadar belirsizlik taşıdığını göstermektedir.

“Çevremde kortizon içip hamile olan kimse yoktu. Çocuğu olan da içmedi. Yani emsali yoktu. Çevremde ve duymamıştım. İnternette de tek tük örnek buldum. Makalelerle pek bulamadım. Doktorlar da açıkçası çok bilmiyorlardı. Hani çok böyle fazla örnek görmedikleri için ve çok sıkıntılı takip ettiler. Mesela doktorlar bu hamilelikte ilaç kullanımıyla ilgili nasıl bilgilendirme yapmıştı? Yani çok sık takip edeceğiz dediler. Sadece onlar da tam bilemediği için bir şey demediler ama kortizon tabii çok ağır bir ilaç olduğu için. Makalelere baktığım zaman mesela organlarında anomali riski vardı. Erken doğum riski vardı, ya bir sürü risk var tabii. Doktorlar bana bunu açık açık anlatmadılar. Tedirgin etmemek için muhtemelen ama ben mesela yarık damak riski vardı mesela. Yani bunların riskini artırıyor kortizon. Şekerim mesela yükselmişti. Hamilelikte bir miktar kortizonu fazla içtiğim için sonra düştü.” (Hasta-15)

Hasta-6'nın aktardıkları, sağlık hizmetlerinde sürekliliğin eksikliğine dair oldukça çarpıcı bir durumu ortaya koymaktadır. Hastanın aynı sağlık kurumu içinde bile sürekli değişen hekimlerle karşılaşması, “her defasında sıfırdan başlama” duygusunu doğurmuştur. Bu durum hem psikolojik yük oluşturmakta hem de hastanın kurduğu güven ilişkisini zedelemektedir. Özellikle kronik ve nadir hastalıklarda tedavi süreci, hasta-hekim arasında uzun süreli ve istikrarlı bir iletişim gerektirir.

“Ya bizim en sıkıntılı şeyimiz şu oldu; bilinen bir hastalık değil. Bir de yani, bir doktorla veya bir ekiple başlıyorsunuz. Tabii o, onun için de uzmanlar doçent oluyor, gidiyor. Doçentler profesör oluyor, gidiyor. Her defasında yeni doktorlarla, yeni birileriyle devam ediyorsunuz. Her gelen doktor da aynı soruyu soruyor, yani her şey sıfırdan başlıyor. Bunu anlatmaktan, onların bunu öğrenmesinden zaten... Yol alamıyorsunuz yani. Mesela ben en son... Bıraktım ya, tamamen bıraktım hastaneyi.” (Hasta-6)

Bazı katılımcılar, VHL gibi nadir hastalıklarda sağlık sisteminde karşılaştıkları yapısal engelleri ve uzmanlık yetersizliklerini vurgulamıştır. Hastalığın bilinirliğinin düşük olması, uzman hekim sayısının azlığı, randevu erişim zorlukları ve kimi zaman bütüncül bir

yaklaşımdan uzak, yalnızca cerrahi temelli çözümlere yönlendirme gibi etkenler hastaların tedavi sürecini olumsuz etkilemektedir. Hasta yakını-1 bu durumu şu sözlerle dile getirmiştir:

“Çoğunlukla bilinen bir hastalık değil. Bu işi birçok cerrah ticarethaneye çevirmiş durumda... Hastayı bunun tek çözümünün cerrahi olduğuna ikna etmeye çalışanlar mı dersiniz? Bütünsel yaklaşamayanlar mı? Kabul etmek istemeyenler mi? Mesela şu andaki onkoloğumuza randevu alabilmek için 2 hafta uğraştık. Kabul etmiyor çünkü elimizde güncel bir patoloji sonucu yokmuş. Halbuki bu ilaç geçmişte alınan patolojiye göre veriliyor, biz bunu anlatıyoruz, mektuplar yazıyoruz. Hastayı biz savunuyoruz.” (Hasta yakını-1)

Bu ifade, nadir hastalıkların tanı, tedavi ve takip süreçlerinde karşılaşılan bürokratik ve mesleki dirençleri, hasta ve hasta yakınlarının “tedavi mücadelesi”ni kendilerinin yürütmek zorunda kaldığını göstermektedir. Sağlık profesyonelleri arasında hastalığa dair bilgi eksikliği, sistemsel yönlendirme sorunları ve bireyselleştirilmiş yaklaşımdan uzak kalma eğilimi, bu mücadeleyi daha da zorlaştırmaktadır.

5.1.8. Yaşam kalitesinde düşüş

Hastalık süreci ile ilişkili olarak, **yaşam kalitesinde düşüş (f=41)** yaşandığı ifade edilmiştir. Bireyler, hastalık nedeniyle günlük yaşamlarında önemli kısıtlamalarla karşılaşmakta ve bu durum, onların yaşam standardını ciddi şekilde etkileyebilmektedir.

Katılımcılar, geçirdiği ameliyatlar ya da hastalığın doğası gereği yaşadığı fiziksel kısıtlılıklar nedeniyle günlük yaşamında ciddi zorluklar yaşadığını belirtmiştir.

“Yaşam kalitesi olarak, birisi kendisine baktığı zaman mesela bir plaja gittiğinde, bir havuza gittiğinde, vücudu harita gibi, omurilik tümöründen ameliyat oldu sırtında ameliyat izi var. Bu izlerden kaynaklı birazcık takmıyormuş gibi görünüyor ama içinde yaşıyor.” (Hasta yakını-20).

“Hastalanıp, toparlanmam benim 3-4 ayımı alacak. Hani eski yaşantıma dönmek için. Tamam, ben çalışmıyorum. Hani ağır bir işte çalışmıyorum ama... Yani dışarı çıkarken bile hep düşüneceğim, üsütür müyüm? İşte biri bana çarpar mı? Az önce sordunuz ya hani başınızda ameliyat olduğunuzda sizi etkiledi mi sosyal olarak, evet etkiledi. Toplu taşıma aracı kullanamıyordum. Kalabalık ortamlara giremiyordum. Çünkü biri bana çarptığında dengem bozuluyordu. Sonuçta karşıdan baktığında normal bir insanın bir şeyim yok. Bir kere otobüste otururken, arkamdan kadın kafama çantasını çarpmıştı, kol çantasını. Çok canım acımişti ama kadının da bir suçu yok. Hani nereden bilebilir benim ameliyatlı olduğumu. Mesela yalnız dışarıya çıkamıyordum. Hep arkadaşım ile çıkıyordum. Çünkü hani başım döner, düşerim, tansiyonum yükselebilir. Mesela sadece ben ve kızım dışarıya çıkamıyordum. Şimdi geldi aklıma, hep ya eşim götürüyordu ya kayınpederim götürüyordu ya kardeşlerim götürüyordu ya da taksi tutup gidiyordum bir yere. Çünkü yani dediğim gibi ne zaman ne olacağını bilmiyorsun ki. Bayılabilirsin, kafanı çarptığında insanlar ne olduğunu bilmeyecek, seni hastaneye niye götürsün

insanlar. Hep böyle kendimi kolluyorum, kafama top gelmesin, kafama bir şey gelmesin, tedirgin oluyorsun sürekli.” (Hasta-4)

Hastalık süreci, özellikle çoklu organ tutulumları ve tekrarlayan cerrahi müdahalelerle birlikte, bireylerin fizyolojik işlevselliğini ciddi biçimde sınırlandırmaktadır.

Mesela benim 2 göğsümde de şu an iyi huylu kitleler var. İyi huylu olduğu halde sürekli ağrı yapıyor. Hani doktora gidiyorum, yapacak bir şey yok diyor. Çünkü belki duymuşsunuzdur. Bu hastalıkta ne kadar narkoz yersen o kadar daha çok ilerliyormuş başka bir yerde. Ondan sıkıntı yaşıyorum. Böbreklerim sürekli ağrıyor başım zaten başımın ağrısı hiç geçmiyor. Dışarıya yaz ayları benim için işkence gibi geçiyor. (Hasta-13)

Hastalığın getirdiği fiziksel kısıtlamalar ve düşük stres toleransı, bireylerin sürdürülebilir bir şekilde çalışmasını zorlaştırmaktadır.

“Hayat kalitesi kalmıyor, zorlukları var. Normal bir insan gibi ağır bir işte çalışmıyor. Çünkü abi stresli bir işte çalışan bir insanın kortizol seviyesiyle benim kortizol seviyem aynı değil. O adam yaşam zorluklarıyla baş edebilirken, ben bu konuda çok zayıfım. Tamam, ben çabuk vazgeçiyorum. Yani nasıl diyeyim, normalde ben ameliyatlı bir hastayım. Hay, ben ameliyatta hem şu işi yapamam, bu işi yapamam deyip sonra yapabiliyor muyum diyorsun. Bir süre sonra da acaba yapmasaydım mı? Çünkü zorlanmaya başladığımı hissediyorum işte. Bu kortizon seviyesinin sana yaşattığı zorluklar, hayat kalitesini etkiliyor.” (Hasta-8)

“Yani yaşam kalitemizi etkiledi tabii ki. Mesela bende şeker oluştu. Pankreasım alındığı için uzun zamandır yüksek tansiyonla mücadele ediyoruz. Ameliyatlarda organların alınmasından kaynaklanan vücut fonksiyonları, yani bizi yoruyor, yıpratıyor, zorlaştırıyor” (Hasta-6).

Sürekli tetikte olma hali, bireylerin sosyal yaşamla kurduğu ilişkinin biçimini değiştirmektedir. Katılımcılar, diğer insanlarla aynı kamusal alanı paylaşırken güvenlik kaygısı yaşamaktadır. Bu, sosyal katılımın engellenmesiyle sonuçlanmakta; bireyler giderek daha fazla ev merkezli bir yaşama çekilmektedir.

“Yaşam kalitesi, zorlu bir yaşam kalitesi. Hayat şartları, işin zorluğu bizi çok yoruyor. Evdeki her şeyin bozulmasına sebep oluyor ama biz ayakta durmak için mücadele ediyoruz. Ağır işler yapmaması gerekiyor. Mecburi şartlarda ağır işlerde çalışmak zorundalar. Yapacak başka hiçbir şeyimiz yok. Devlet işçisi olmadığımız için özel şartlarda da hastalık dinlemiyor. Her koşulda çalışıyoruz.” (Hasta yakını-11)

Hasta yakını-14’ün anlatısı, tıbbi müdahalelerin yetersizliği ve ihmali nedeniyle yaşanan komplikasyonların da yaşam kalitesini düşürdüğünü göstermektedir.

“Mesela annemin bir böbreğinde kitle vardı. Hatta bir ameliyatta temizlediler ama yine doktor ihmali var. Bize söylemediler ki, annemin ameliyat kesisi fitik olmuş. Annemin bağırsakları oraya birikiyor. Böyle ayakta fazla kaldığında korse takması gerekiyor. Ameliyat sıkıntılıydı. Kilosu vardı, yapamadılar.” (Hasta yakını-14)

5.1.9. Fonksiyonel kayıplar

Fonksiyonel kayıplar (f=30) alt kodu, hastalığın fiziksel ve bilişsel işlevleri üzerindeki etkisini göstermektedir. Bireyler, hastalık sürecinde çeşitli fonksiyonel kayıplarla karşılaştıklarını ve bu kayıpların hem psikolojik hem de fiziksel sağlık üzerinde uzun vadeli etkiler yaratabileceğini ifade etmişlerdir.

Katılımcıların çoğu, hastalığın seyrinde çok sayıda organ kaybı yaşadığını belirtmiştir. Bu kayıplar, yalnızca bedensel işlevlerde aksaklık yaratmakla kalmamakta, aynı zamanda bireylerin psikolojik sağlamlığını da sarsmaktadır.

“Sol böbreğim 2004 yılında alınırken, aynı operasyonda pankreasın parsiyel kısmı alındı. Ardından, pankreasın uç kısmı alındı. Aradan ne kadar geçti? 2014 yılına kadar idare etti, yani 10 yıl boyunca idare etti. 10 yıl sonra pankreasın tamamı alındı. Sonra 2015'te rahimdeki kist miyomlar nedeniyle rahim alındı. Tabii, 2014'te ben Whipple oldum. Biliyorsunuz, bu tür ameliyatlarda komşu organlar da alınır, örneğin safra kesesi, 12 parmak bağırsağı. 2015'te rahim alındıktan sonra, bir de 2015'te kolanjit geçirdim. Bu, kalın bağırsağın karaciğere bağlandığı noktada skar doku büzüşerek iyileştiğinden dolayı nefes almakta zorlandım. Bu durumla ilgili bir operasyon geçirdim ve oraya metal parçalar yerleştirildi. Aynı yıl, hemanjiyablastom nedeniyle bir tedavi için gama life uygulaması geçirdim. T. K. yaptı onu da. Ama işte o dönemde başladık, neredeyse şimdiye kadar geldik. Geçen yıl, yani 2023 yılının aralık ayında, sağ böbreğimdeki kistler nedeniyle ameliyat kararı çıktı. Muhtemelen böbreğin tamamı alınacak, operasyona girsem ve üçüncü evre olduğu söylendi. Sonrasında, ben bu ameliyatı reddettim. Araştırma yapıyordum ve 2021 yılında Amerika'da FDA tarafından onaylanan Welireg ile ilgili bir tedaviyi kullanmak istediğimi söyledim, ancak doktorlarım bu konuda bana onay vermediler. Bu konuda onların desteğini alamadım, açıkçası burada inancımı yitirdim. Neden? Bir hekim olsaydım, tüm olası alternatifleri değerlendirerek hastalarımın ulaşmaya çalışırdım. Çünkü hâlâ günümüzde tek bir gerçek yok.” (Hasta-5)

“...kesin bir şey yok, tedavisi yok mesela. Ben pankreastan üç defa ameliyat oldum, işte, kuyrukta vardı, kuyruğu aldılar. Bu sefer pankreas başına sıçradı, orayı temizlediler, başka yere sıçradı. Yani mesela bazı hastalar hastalıklarını bir ameliyatla geçirebiliyor, ama bizde öyle değil. Burayı temizle, böbreği temizliyorlar. Pankreasa sıçırıyor, pankreası temizliyorlar, karaciğere sıçırıyor. Kesin bir tedavisi yok. Ama bende mesela hani o artık sürekli organ kaybediyorsun. Bu organ kaybının verdiği bir şey oluyor tabii. Yani vücudu yıpratıyor.” (Hasta-6)

VHL'ye bağlı olarak bazı bireylerde görme, ses ve yutma fonksiyonlarında geri döndürülemez kayıplar meydana gelmiştir.

“Gözümü kaybettim. Birdenbire kör oldum.” (Hasta-10)

“Toparlanmam hep zorlu geçti ama toparlandım. Çalışabiliyordum. 2014 yılına kadar 4 ameliyat geçirdim. Son ameliyatta ciddi kanamalar oldu. Sesimi kaybettim. 2014 sonu, 2020 başı civarında 6 yıla yakın ağız yoluyla beslenemedim. Karnımdan PEG açıldı. Tükürüğümü bile yutamıyorum. (...) Ameliyatın kendisinden değil ama ameliyat sonrası oluşan kanama falan oluyor ya hani şuurumu kaybediyorum o sırada demek ki zarar

vermiş. Ses tellerim bayağı gitmişti. Aylarca sesim çıkmıyordu, çıksa da anlaşılmıyordu. Yutma ve yemek yeme yetimi de kaybetmişim” (Hasta-11)

Von Hippel-Lindau sendromunda organ kayıpları ve ardışık ameliyatlar, sadece fiziksel değil, aynı zamanda psikolojik dayanıklılığı da tehdit eden bir süreç dönüşmektedir. Özellikle böbreküstü bezlerinin alınmasıyla gelişen Addison hastalığı, vücutta stresle baş etme mekanizmasının çökmesine yol açmakta ve bu durum bireylerde yoğun kaygı, panik bozukluk ve depresif semptomlarla kendini göstermektedir (Kebebew et al., 2021; Mayo Clinic, 2023).

“Ya VHL’de hani şöyle... Sen belki benden çok daha iyi biliyorsundur. Şimdi normal insanlarda böbrek üstü bezi strese karşı hormon salgılıyor. Ama Addison’da böbrek üstü bezleri alındığı için o stres hormonu vücut salgılamıyor ve stresle mücadele etmekte çok zorlanıyorsun. Benim de... Bu maalesef, zaten önceden benim anksiyetem vardı ama VHL’den sonra bunda çok zorlandım. Strese hiç ama hiç gelemiyorum. Hemen böyle panik oluyorum. Elim ayağım titriyor, midem bulanıyor. Yani stresle mücadele etmek inanılmaz zor bende ve tabii ki bu üst üste ameliyat olması, bu hastalıkları öğrendikten sonra bende panik atak kaldı maalesef. 16 yıldan beri antidepressan kullanıyorum. Uyku ilacı kullanıyorum. Bazı dönemlerde de sakinleştirici kullanıyorum. Yani stres inanılmaz zor, benim için mücadele etmek.” (Hasta-2)

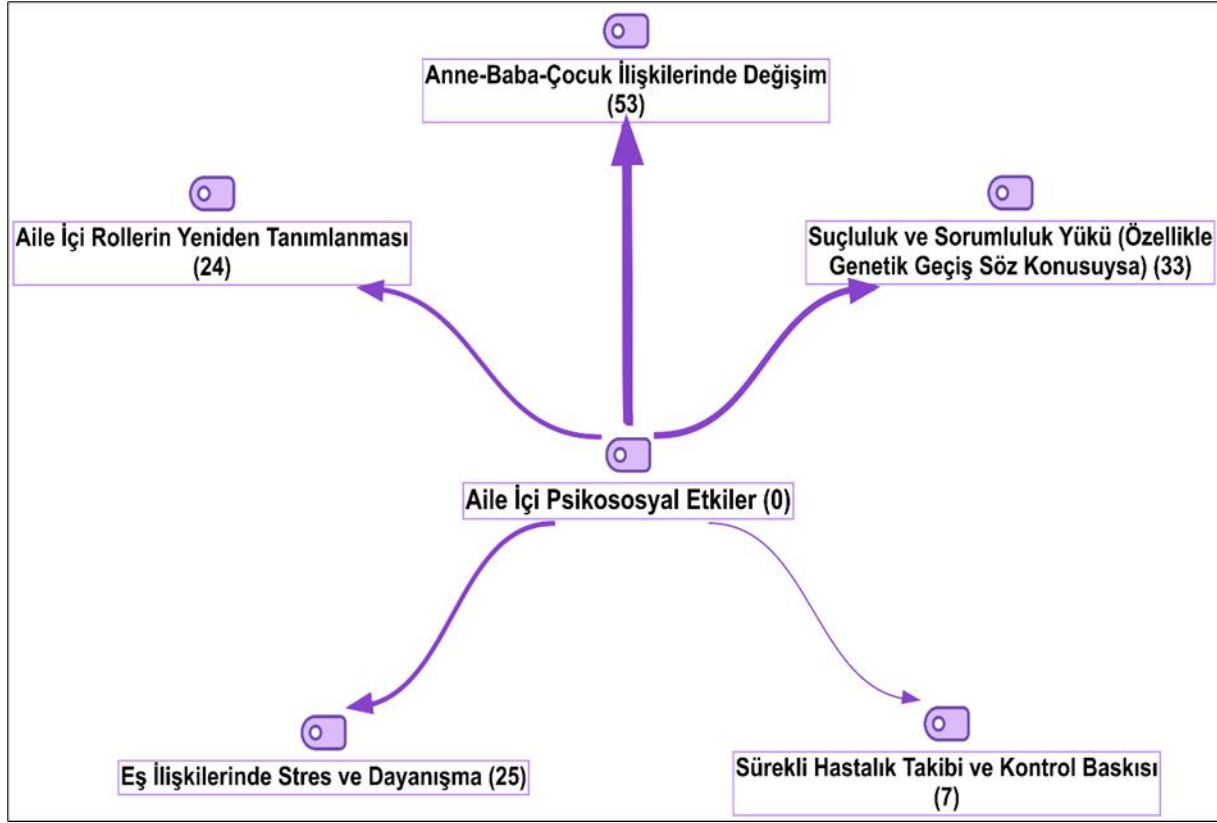
VHL sendromuna eşlik eden tekrarlayıcı cerrahiler ve çoklu organ kayıpları, katılımcıların sadece sağlıklarını değil, aynı zamanda ebeveynlik işlevlerinin zedelenmesi, aile içi rol karmaşası ve kontrol kaybı dikkat çekmektedir. Bu durum, sosyal hizmet uygulamalarında travma bilinciyle çalışma, dayanıklılık geliştirme stratejileri ve aile destek programları gibi araçların ne kadar yaşamsal olduğunu göstermektedir (Anderson et al., 2021).

“İlk ameliyatla böbreğim alındı. 7 ameliyat oldum. İlk başta pankreasın kuyruk kısmında kitle alındı, sonra böbrek alındı. Sonrasında safra kesesi alındı. Dalak alındı, sonra tekrar böbrek alınacağı söylendi, ama ben aldırmadım. Sonra böbreküstü bezi alındı. İki defa karın ameliyatı oldum. Sonra omurilik ameliyatı oldum. Çok sıkıntılıydı. Peş peşe olduğum için çok zor zamanlar geçirdim. Psikolojik olarak da zorlandım. Her şey üst üste gelince, özellikle çocuklarım da olunca daha fazla sıkıntı yaşadım. Hep organlarım alındı, mesela tek böbreğimi de almak istediler ama aldırmadım. O böbrek 10 yıldır duruyor. Pankreas ameliyatı dediler, ama olamadım. Çok fazla ameliyat olduğum için sıkıntıya girdim.” (Hasta-14)

5.2. Aile İçi Psikososyal Etkiler

Modele göre ele alınan ikinci önemli tema, **“Aile İçi Psikososyal Etkiler”** olmuştur. Bu tema kapsamında, görüşmeciler hastalık sürecinde aile içindeki ilişkilerin nasıl etkilendiğini ve bu süreçte yaşadıkları psikososyal değişimleri değerlendirmişlerdir. Görüşmelerde, katılımcılar, aile içindeki rollerin, duygusal bağların ve sosyal destek mekanizmalarının hastalık nedeniyle nasıl dönüştüğüne dair önemli bulgulara ulaşmışlardır. Modele göre, görüşmeciler en fazla **“Anne-Baba-Çocuk İlişkilerinde Değişim”** (f=53), **“Suçluluk ve Sorumluluk Yükü**

(Özellikle Genetik Geçiş Söz Konusuysa)” (f=33), “Aile İçi Rollerin Yeniden Tanımlanması” (f=24), “Eş İlişkilerinde Stres ve Dayanışma” (f=25) ve “Sürekli Hastalık Takibi ve Kontrol Baskısı” (f=7) alt kodları üzerinde yoğunlaşmışlardır (Şekil 4.4).



Şekil 5. 4. Aile İçi Psikososyal Etkiler Teması Alt Kodlar Dağılımı

Bu alt kodlar, hastalık sürecinin aile içindeki dinamiklere, bireylerin birbirleriyle olan ilişkilerine ve karşılıklı duygusal etkileşimlere nasıl yansıdığını derinlemesine incelemektedir.

5.2.1. Anne-baba-çocuk ilişkilerinde değişim

Anne-baba-çocuk ilişkilerindeki değişim (f=53), ebeveynlerin hastalıkla ilgili tutumları, çocukların ebeveynlerine karşı hissettikleri korku, kaygı ve sorumluluk gibi duygusal etkileşimleri içermektedir.

Katılımcı ifadeleri, özellikle çocukların, ebeveynlerinin hastalık sürecine ilişkin yüksek düzeyde farkındalık geliştirdiğini ve bu durumun kaygı, koruma içgüdüğü ve duygusal iç çekilmeyle sonuçlandığını ortaya koymaktadır.

“Yani o zaman pek bir şey konuşmuyordu S. (kızı) bahsettirmiyordu hiç. Ameliyat dönemlerinde de kimseyle konuşmamı istemiyordu. Yaşı küçüktü ama yine de kimseyle konuşma diyordu. Kendime sorduğum zaman bir soruya cevap, bir şey vermiyordu. Hemen geçiştiriyordu. Mesela A. (küçük kızı) bile etkileniyor. Örneğin, ablamın gözünde bir sorun olduğunda "Neden gözünü kapatıyor?" diye soruyor. Bir şey söylendiğinde hemen etkileniyor, içselleştiriyor. Evet, üzüldüğümüzde hemen o da üzüliyor. "Siz üzüliyorsunuz, ben de üzüliyorum" diyor. Mesela diyor ki, "Ablama neden bir iş yaptırıyorsun? Zaten gözü acıyor." Diyor. Durduk yere ağlamaya başlıyor. "Ben ablama çok üzüliyorum" diyor, aslında ortada hiçbir şey yokken. Bir gün İstanbul'a gittik, yolda bir hastane gördük. O hastaneyi görünce "Buraya ablamı çabukça getirebiliriz" dedi. Yani çocuk küçük ama çok ince düşünüyor. Bu sene o da çok etkilendi. S. gözü hep sargılı gelince. S. bana neden sarılmıyorsun? diye soruyor. Gözün kapalıyken, senin gözüne çarpabilirim, bide ben acıtmayım diye diyor." (Hasta yakını-2)

Hasta-2, tedavi süreçlerinde çocuklarından uzak kalmanın kendilerinde derin bir suçluluk ve travmatik bir boşluk hissi yarattığını aktarmıştır.

“Hayatımın travması ameliyat değil, benim hayatımın travması hani ameliyat tamam, çok korktum, çok üzüldüm ama benim travmam kızımı bırakmam oldu. Çünkü ben onu bırakıp gittiğimde gözlerim doldu ağlayacağım neredeyse. Yani bunu çok konuşuyoruz ama hâlâ her konuştuğumda etkileniyorum. Ben onu bırakıp gittiğimde süsledim, püsledim, okulun ilk günüydü. Onun böyle fotoğrafını çektim, otobüse bindim, Ankara'ya geldim ve döndüğümde... Hani normalde çizgi çalışmaları olur ya birinci sınıfta... Döndüğümde kızım "ana" yazıyordu. Hani o kadar bir boşluk vardı. İlk ameliyatımda çok bıraktım. Aylarca, 3 ay 4 ay ayrı kaldık. Tabii arada bir gidip geliyordum ama yan yana gibi olmuyordu. Sonra ikinci ameliyatımda bir sürü kez ayrı kaldık yine aylarca. Sonra annem ameliyat oldu. Bu sefer de anneme bakmak için ayrı kaldım. Yani benim hayatımın travması, kızımı küçücükken bırakıp gelmek oldu." (Hasta-2)

Katılımcıların aktardığı şekilde hem narkozun etkileri hem de hastalığın neden olduğu stres, aile bireyleri arasında öfke patlamalarına, çatışmalı iletişime ve anlık agresyonlara sebep olmaktadır. Bu durum, hastalıkla baş etme sürecinde ailenin duygusal regülasyon kapasitesinin zorlandığını ve bu nedenle çatışmaların kolaylıkla tırmanabildiğini ortaya koymaktadır. Bu noktada sosyal hizmet uygulamaları içinde aile içi iletişim becerilerini güçlendirmeye yönelik psiko-eğitimler, öfke kontrolü çalışmaları ve kriz yönetimi desteği önemli hale gelir (Anderson et al., 2021).

“C. nin (kızı) biraz daha agresif bir kız oldu. Daha asabi biri oldu bence. Biraz da narkozun etkisi var mı bilmiyorum ama genel olarak bir sinirlilik hali söz konusu. Bilmiyorum, ameliyat olmuş hastalarla bir görüşmek lazım. Çok çabuk sinirlenebiliyoruz. Sesimiz çok çabuk yükselebiliyor yani birbirimize karşı. O an bizim susmazsak kolayca büyüyor tartışmalar. Şimdi ben bunun farkında olduğum için susmaya çalışıyorum." (Hasta yakını-6)

Şey narkoz alan insanlarda mı oluyor, bilmiyorum. Daha çabuk saman alevi diyorlar ya, bu...

Birden parlayıp, sonra bir şey olmamış gibi normale dönebiliyor insan. (...) Bir gün annemin elinde, bıçak vardı. Annem yemek yapıyordu, elimde bıçak Var. Oğlum da bir şey yapıyordu. Oğlum, o zaman 3 yaşında. Ama laftan anlayacak bir dönemde değil

aslında ama ben yine ameliyattan geldim. Stres, sinirliyim. Oğluma diyorum ki, yapma annem, yapma diye. Bir an annemin yerinden bıçağı kaptım, hatırlıyorum. Kardeşim bana abla ne yapıyorsun diye odaya götürdü beni. 2 gün çocuğu benden uzak tutup, sürekli korudular. İşte beni sürekli kolluyorlar, kardeşim, eşim, annem. Kayınpederim üstüme gelmemeyi, alttan almaya. Evet, tamam doğrusun, haklısın. Tamam, hadi sen git. Yat biraz, öyle diyorlardı. Bir de çok konuşuyordum. Ameliyatlardan sonra aşırı konuşuyordum, hiç susmuyorum. Ve aileler hep şey dedi: "Sen git biraz uyu hadi. "Sakinleştirmeye çalışıyorlar. Bazen eşim doktora şikâyet ediyordu. "Eşim çok konuşuyor, çok ilgileniyor." O da diyordu ki, "Yapacak bir şey yok, dinleyeceksiniz." (Hasta-4)

Özellikle hasta bireyin kardeşleri, hastalık dönemlerinde ailede dikkat odağı olmamaktan kaynaklı değersizlik ve dışlanmışlık duyguları yaşayabilmektedir. Bu tür duygular, uzun vadede kardeş kıskançlığı, aileye aidiyet duygusunun zedelenmesi ve özsaygı sorunları gibi sonuçlar doğurabilir (Houtzager et al., 2005). Sosyal hizmet uzmanları, aile üyeleriyle ayrı ayrı çalışarak duygusal ihtiyaçları tanımaya ve her bireyin deneyimini görünür kılmaya özen göstermelidir.

"Şimdi dönüp ister istemez önce kendimi de sorguladım. Mesela o zamanlarda ilgi odağı haliyle abim oluyordu. (...) ya benim için hiç önemli değildi falan derken bile. Bir süre sonra kendimi düşünürken buldum hani üvey evladım ben. Ben hani şu süreçte annemlerin gözüne gelmiyorum. Annemler hep ameliyata gidiyor ve bunların hepsi hep şehir dışında oldu. Ben mesela 40 gün evde yalnız kaldım. O 40 gün falan bende mesela hiç yok. Kendini böyle ikinci plana atılmış gibi hissediyordum." (Hasta yakını-21)

5.2.2. Suçluluk ve sorumluluk yükü (özellikle genetik geçiş söz konusuysa)

Suçluluk ve sorumluluk yükü (f=33) ise genetik mirasın etkisiyle bireylerin kendi hastalıklarını başkalarına aktaracakları düşüncesiyle yaşadıkları duygusal çatışmayı ve suçluluk hissini vurgulamaktadır.

Katılımcılar, VHL'nin genetik aktarımı nedeniyle, özellikle çocukları ve torunları üzerinde fiziksel veya psikolojik bir yük bıraktıkları düşüncesiyle yoğun bir suçluluk duygusu yaşadıklarını ifade etmiştir.

"Yani bazen diyorum, keşke bu hastalık bizde olmasaymış da... Yani mutluyduk, mesuttuk eskiden. Şimdi hastalık olunca... Hem de insan hani yaşımız büyüdükçe hem sorumluluklarımız artıyor hem yaşımız ilerliyor. Hem de hastalık olduğu için bizi iki kat daha fazla zorluyor. Keşke iyileşebilsen ya. Yani aile olarak da... Sonuçta eşim mesela, eşim etkilendi. Bende var. Bak, kızım hasta, kızım ameliyat oldu. Yani aslında çok etkiliyor. Bizi çöküntüye uğrattı ama hep iyi olmaya çalışıyoruz." (Hasta-1)

"Şimdi bana akıllı hap verdiler. Gönüllü hastayım. Onkoloji bana gönüllü olduğum için hap verdi, gönüllü olarak akıllı hap kullanıyorum. Onu deniyorlar şimdi üzerimde ama torunuma vermediler. O gönüllü olmadığı için, onu da ödemedikleri için. 3 ayda bir

bakıyorlar. Kitleler tekrarladığı için bunu bende deniyorlar. Ama tabii etkileri oluyor yani. Günlük etkileri oluyor, baş dönmesi oluyor, bayağı bir sıkıntı. Tansiyonum yükseliyor bu haptan ama mecburum. Bunu denetmek istiyorum çünkü ileride çocuklarıma da verebilirler diye katlandım, içiyorum. Bu hap, etkileri olsa da ağır bir hap olsa da içmek zorundayım. Yani gönüllü hasta olduğumu kabul ettim. Ve bunu bende deniyorlar. Şimdi inşallah sonra herkese iyi gelir diye düşünüyorum.” (Hasta-3)

“Babam yıkılmaya müsait. Konu aileye döndüğün bir de şöyle bir şey var, şimdi bu gen babamdan dolayı geldiğinden kaynaklı babam hep kendisini suçladı.” (Hasta yakını-21)

“Ben eşime dedim ki: “Kötüyü çağırmak istemiyorum ama galiba C.de de bir şeyler var.” Eşim daha önce demişti zaten “Çocuklara bir MR çektirelim, check-up yaptıralım.” Ama ben hep diyordum ki: “Gerek yok, zaten kendini belli ediyor. Çocukların da psikolojisini bozmayalım.” Çünkü bu kadar üst üste bir şey yaşayacağımı tahmin etmiyordum. Çocuğumda bu kadar erken çıkacağını hiç düşünmemiştim.” (Hasta yakını-6)

Hasta-12, hastalık nedeniyle ailelerine maddi veya duygusal yük olduklarını hissettiklerini ve bu nedenle kendilerini geri plana çekme, değersizleşme ve yalnızlaşma eğilimi geliştirdiğini aktarmıştır.

“Duygusal olarak çok etkilendim. Hastaneye yattığımda kardeşim babaanneme gitmek zorunda kaldı. Aileme yük olduğumu düşündüm. Bir gün ağlamıştım, hemşireler beni teselli etmişti. Kendimi suçlu hissediyordum. Ailemi zor durumda bıraktığımı düşünüyordum. Herkes benim yüzümden seferber oldu diye kendimi kötü hissediyordum. Bildiğim kadarıyla ileride çocuğum olduğu zaman, onlarda da olmaları da geçiyormuş. Bu mesela beni çok üzmüştü. (Hasta-12)

Bazı bireyler ise aile bireyleri tarafından hastalıkla ilişkilendirilerek suçlanma veya ima yoluyla sorumlu tutulma gibi durumlarla karşı karşıya kalabilmektedir.

“Mesela teyzemin ciddi derecede mesela evinde de sıkıntı olur. Mesela çocukları falan hepsi teyzeme suçluyor: “Senin yüzünden böyle rahatsızlığımız oldu.” gibi.” (Hasta-11)

“Bazen işte şey diyorum babaanne diyorum sen nerden geldin de bizi böyle ettin diyorum sonra çocuğuma oğlum diyorum senin çocuklarında babaanne niye babamı böyle çıkardın derler bana diyorum (gülerek). O şekil bazen yani espri gibi o şekil konuşuyoruz sonra da tövbe estağfurullah rahmetli Allah rahmet eylesin diyorum yanlış konuştum diye.” (Hasta-9)

Hastalığın çocuklarda tekrarlaması halinde ebeveynlerde oluşan şiddetli öz suçlama, yetersizlik hissi ve derin sorgulama süreçlerini göstermektedir. Hasta yakını-20, eşinin yaşadıklarına dair bu denli yoğun duygular ifade etmezken, çocukla ilgili her durumda daha derin bir travma yaşadığını belirtmiştir.

“Oğlum o süreç içinde 5 büyük ameliyat geçirmişti. Bu hematoma falan hariç... Evet, onlar dahi 5-6 oluyor. Hepsinde ayrı bir acı hissettim. Eşimle o kadar hissetmedim. Bazen kendimi suçluyorum. Neden böyleyim, neden? Ama evlat ağır basıyor. Allah'ım, hiç kimseyi ama hiç kimseyi evladiyla sinamasın. Hiçbir konuda ne sağlığıyla ne bir şey... Hiçbir konuda sinamasın. Evlat daha ağır basıyor. Kendimi kapıda çok sorguladım ama yok” (Hasta yakını-20)

5.2.3. Aile içi rollerin yeniden tanımlanması

Aile içindeki rollerin yeniden tanımlanması (f=24), hastalığın fiziksel ve psikolojik etkilerinin aile üyeleri arasında yeni bir denge kurmalarına neden olmaktadır.

VHL sendromu gibi kronik, ilerleyici ve çoklu organları etkileyen bir nadir hastalık sürecinde aile bireylerinin rollerinin değiştiği ve yeniden yapılandığı görülmektedir. Bu durum yalnızca hastayı değil, hasta yakını olan bireylerin sorumluluklarını ve konumlarını da yeniden şekillendirmektedir. Katılımcı anlatıları, hastalığın getirdiği fiziksel ve psikolojik yük nedeniyle aile üyelerinin görev paylaşımında esneklik geliştirdiğini, ancak bu değişimin zaman zaman duygusal ve toplumsal cinsiyet temelli yükler doğurduğunu ortaya koymaktadır.

Hasta-4'ün anlatısı, bakım sürecinde geniş ailenin desteğinin koruyucu bir rol üstlendiğini ve bireyin üzerindeki baskıyı azalttığını göstermektedir. Özellikle kadın hastaların eş ve anneden gelen destekle rol yükünü hafifletmeleri, aile içi dayanışma ağlarının işlevselliğini yansıtır.

“Evde çok zorlanmıyorduk. Evde zaten annem vardı, annem çok destek oluyordu. Eşim de o konuda çok yardımcı oluyordu. Tabii ki ev işinde biraz zorlanıyordum ama kimsenin benden çok fazla bir beklentisi olmuyordu. Süreçte herkes destek oluyordu zaten.”
(Hasta-4)

Hasta-11'in anlatısı ise özellikle kadın hasta yakınlarının hem duygusal hem de fiziksel iş yükünü artırdığını göstermektedir. Ailede bir erkek birey hasta olduğunda, kadınlar daha fazla “görünmeyen emek” üstlenmekte, kendi duygularını ikinci plana atmaktadır.

“Eşimin birçok şeyini mesela hastane randevuları, hastaneye geliş gidişler, alışverişler, evdeki birçok iş, erkeğe düşen, yapması gereken sorumluluklar olan birçok işi kadın olarak ben omuzlamaktayım. O üzülmesin, o kırılmasın. Yaşadığımız maddi ve manevi sıkıntılarda hissettirmemeye çalışıyoruz. Onu yormamaya çalışıyoruz. O konularda destek vermeye çalışıyoruz. Başka elimizden hiçbir şey gelmiyor. “Sen yat, sen uyu, sen dinlen, hapını saatinde al, hastane randevularında sen yorulma, doktor kabul ederse biz gidip hallederiz, sonuçlara biz bakalım. Sen işinden olma, iş yerinde sinirlerine hâkim ol,” hep telkin ediyoruz. Hep konuşuyoruz, onu da öyle idare ediyoruz, yapacak bir şeyimiz yok.” (Hasta yakını-11)

5.2.4.Eş ilişkilerinde stres ve dayanışma

Eş ilişkilerindeki stres ve dayanışma (f=25), bu dönemde yaşanan duygusal zorlukların nasıl üstesinden gelindiğini ve çiftlerin birbirlerine nasıl destek olduklarını ortaya koymaktadır. Eşler arasında karşılıklı destek, anlayış ve duygusal dayanışma, hastalıkla başa çıkma sürecinde temel kaynaklardan biri hâline gelmektedir.

Katılımcıların anlatıları, eş adaylarının hastalığın getirdiği belirsizliğe rağmen ilişkiye devam etmeye istekli olduğunu, bunun da bireyde güçlü bir kabul ve destek hissi yarattığını göstermektedir.

“...sonra biz eşimle, o dönem tanışıyoruz. A. ile. Tabii değişik bir ruh hali, o zaman da evleneceğiz. Evleneceğimizin 3 ayı var. O zaman dedim, “Eşime, ya dedim, acaba evlenmesek mi... Bak ben ne başıma neler geleceğini bilmiyorum.” O da dedi, çok tatlı bir insandır eşim. Sonra o dedi, “Ya İ. dedi, hayatımızda kimin ne olacağı belli değil. Ne yaşayacağımızı, kimin ne zaman ne olacağı belli değil. O yüzden ben nereye kadarsa, oraya kadar seninle birlikte yürüyeceğim.” Demişti.” (Hasta-5)

“...yani yeni evlisiniz, eşiniz hasta. Aynı zamanda hayata tutunmaya çalışıyorsunuz, bir hayat kurmaya çalışıyorsunuz, bunu devamlı olacak mı olmayacak mı? Tabii o zaman çocuklarımız yoktu. Hayalleriniz var, kendi duygularınız var. Bunun içerisinde sevgi var, korku var, coşku var. Birçok duygu bir arada geliyor. Bu duygular zaman zaman değişti, dalgalandı bende de. Ancak onu destek vermenin doğru olduğunu düşündüm. Her şekilde bu da karşılık da buldu. Yani samimiyetle destek verdim ama samimiyetle karşılık verdi.” (Hasta yakını-1)

“Eşime, ilk tanıştığımızda anlattım. Böyle böyle hastalığım var. Hani ailenle söyle, sen bil, saklamayım diye. Gayet normal karşıladı. Hani, benim de ne olacağım belli değil, yarın bir gün dedi. Hani hiç sorun yapmadı, evlendikten sonra da hani ciddi sorunla karşılaşmadım.” (Hasta-15)

Eşlerin sadece fiziksel olarak değil, duygusal anlamda da sürekli hazır bulunması, bireyin hastalıkla daha güçlü baş etmesini sağlamaktadır.

“Ya biz resmen kenetlenmiştik birbirimize. İnan o... Yani daha da mı yakınlaştırdı diyeyim. Zaten herkes biliyor burada çok mutlu bir evliliğimiz var ama o dönem daha da bir yakınlaştık. Hani benim üstüme daha çok düştü. Eşim, onun ailesi falan... Her konuda yardımcı oldu. O zaman ben MR zamanlarında sakinleştirici içmiyordum, hani vermemişti o zaman doktorlar. Sürekli midem bulanıyor, kalp krizi geçiriyorum diye günde 2-3 kere acile gidiyordum. Ve bir kere de “Yok, gitmeyelim” demedi bana. Çok yardımcı oldu, çok destek oldu.” (Hasta-2)

“Yardım aldığım en büyük anlar ise eşimin yanımda olduğu anlardı. Her ne kadar bazen duygularını gizleyemese de varlığı bana güç verdi. İlk ameliyatta da ikinci ameliyatta da onun desteğini hissettim. Her şeyden çok korktuğum zamanlarda bile onun varlığı beni bir nebze rahatlatı.” (Hasta-7)

Hastalık sürecinde bireylerin öz-değer algılarında düşüş yaşaması sık rastlanan bir durumdur. Ancak bu örneklerde görüldüğü üzere, eş desteği bireyin kendi bedenine ve geleceğine dair duyduğu olumsuz düşüncelerle başa çıkmasını kolaylaştırmakta, bireyde sosyal onaylanma ve kabul hissini güçlendirmektedir. Araştırmalar da evlilik birliğinin sosyal sağlığı ve psikolojik dayanıklılığı artırıcı rolünü desteklemektedir. Örneğin Erkoç (2019), sosyal sağlığın en güçlü boyutunun aile desteği olduğunu; evli bireylerin sosyal sağlık düzeylerinin bekârlara göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğunu ortaya koymuştur. Bu bulgu, eş ilişkilerinin VHL gibi

yaşamı etkileyen hastalık süreçlerinde ne denli kritik bir sosyal kaynak olduğunu doğrulamaktadır.

“Yani gerçekten, bazen diyorum, “Bıktın mı benden? Sıkıldın mı?” Hani sürekli eşin hasta saçmalama diyor aynı durumda ben de olabilirdim.” (Hasta-4)

“Ben eşime diyorum bazen sen beni nerden buldun böyle hastalıklı falan diyorum saçmalama falan diyor. Allah nasip etmiş asla diyor öyle bir şey konuşma falan. Bizim Allah razı olsun onunla çok iyi aramız. Eşim hep destekçim yıllardır hani herkes mesela ben 20.yılıma giricem Allah nasip ederse evleneli. Herkes bir şeyler oluyor bir şeyler de yani bir şeyin üstüne bir şey katıyor. Biz sürekli hastanedeyiz. Sürekli İstanbul’a git. Sürekli Zonguldak’a git, Ankara’ya git falan bizim öyle aşırı malımız, mülkümüz hiçbir şeyimiz olamadı. Böyle hep hastanede derdini düşüştüğümüzden hep canın sağlasın diyor Allah bin kere ondan sağ olsun ondan hiçbir zaman sen hastasında öyle oluyor falan asla demedi. Sen yeter ki yanımda ol canın sağ olsun diyor başka hiçbir şey dediği yok Allah razı olsun eşimden. Ben böyle bazen bir şey kafayı takayım falan benden fazla kızıyor yapma böyle kafanı takma hiçbir şeye milletin şeyini düşünme, sen kendine bak üzülün mü daha çok oluyor sakın üzme kendini diye kızıyor böyle benden fazla beni düşünüyor.” (Hasta-9)

Bazı eşlerin ise kendilerini hastalığın sorumlusu gibi hissettikleri, eşlerine yetememe veya yük olma kaygısı yaşadıkları gözlenmiştir.

“Eşim, “Benimle evlendiğine pişman mısın, bu hayatı sana ben mi yaşıyorum?” gibi düşüncelere kapıldı.” (Hasta yakını-11)

5.2.5. Sürekli hastalık takibi ve kontrol baskısı

Sürekli hastalık takibi ve kontrol baskısı (f=7), hastalıkla mücadele sürecinde ailenin her bireyine yönelik ekstra bir sorumluluk yükü eklemekte, bu durum hem bireysel hem de kolektif olarak ailenin dinamiklerini etkilemektedir.

Katılımcılar, kontrol dönemlerinin yaklaştıkça artan kaygı, uyku problemleri, iştahsızlık ve sürekli kötü bir haber alma korkusuyla başa çıkmak zorunda kaldıklarını belirtmişlerdir. Özellikle çocuklarının sağlık durumu konusunda endişe duyan ebeveynler, basit bir doktor kontrolünü dahi büyük bir gerilimle karşılamakta ve her kontrol sonrası birkaç aylık "rahatlama" evresi yaşadıklarını ifade etmektedirler.

“O zaman daha çok takibe gidiyorduk. Hep stres vardı, hep bir korku vardı. Hani “büyüdü mü?”, “gözü alınacak mı?” Bir tek bu sıkıntı vardı o zaman. Yani böbrek üstü beziyle alakalı, onu bir kenara koyuyorsun, göz daha farklı oluyordu. Hani onda ameliyat oldu, kurtuldu diye biz öyle düşünüyorduk S. (kızı) ile ama göz olunca kontrollere her gittiğimizde daha bir farklıydı. Akşam dönerken diyorduk ki: “Tamam, 3 ay kafamız rahat” ya da “2 ay kafamız rahat” O gün hep stresli geçiyordu. İkimizinki de stresli geçiyordu. Gelirken de öyle teselli ediyorduk: “Bugün güzel haber aldık. Bir büyüme yok, bir ilerleme yok, aynı duruyormuş.” diye. Öyle sevinerek geliyorduk.” (Hasta yakını-2)

“Bu tarama zamanları oluyor ya, senede bir kere. Bu MR randevusunu aldığım zaman artık benimki başlıyor. Uykular kaçıyor, yemek yiyemiyorum, elim ayağım titriyor. Sürekli bir panik halinde oluyorum. Allah’tan o zamanlar için bana Xanax vermişti doktor. Bu MR randevusunu aldığım günden başlıyorum, MR raporu açıklanana kadar. O zaman Xanax içiyorum, sakinleştiriciyi. Ya benim için değil atıyorum, abim MR’a girdi, S. MR’a girdi ya da annem girdi. Hani tanıdıklarım da, diğer akrabalarla çok iletişim kuramadığım için onların MR zamanı falan ne zaman bilmiyorum. Tabii ki kendim değil de ailemden biri de MR’a girdiği zaman, tomografi, MR vesaire... Ne çıkacak acaba? O çok strese sokuyor beni.” (Hasta-2)

Takip sürecindeki bu belirsizlik, bireyleri hem psikolojik hem de fiziksel olarak yıpratmaktadır. Öyle ki, bazı hastalar yanlış yönlendirmelerle karşılaştıklarında sistemsel güven duygularını kaybetmekte, bu da izlem sürecine olan motivasyonlarını azaltmaktadır.

“Kontrol 2 senede bir gidiyordum. Çok sık gitmiyordum açıkçası. Çünkü MR çektirmenin de çok sağlıklı olmadığını söylüyorlar. Kendimi iyi hissetmediğimde... Mesela çok uzun süre baş ağrılarım olursa... 3 hafta sürekli başım ağrıyorsa, o zaman gidiyordum. Ama bir gün ağrır, üç gün ağrımazsa, o zaman gitmiyordum. Yani en son 2013 ya da 2014’te mi... 2014’te oldum galiba en son. Bir daha olmamıştım. Yani gene her sene hemen hemen çektiriyordum MR ama... Bir şey çıkmıyordu başımda. Çok şükür. Böbreğim takip altındaydı. Şimdi böbreğimdeki büyüdü. Pankreasta da varmış. Şu an onun için tedavi sürecindeyim (...) Ben şimdi böbreğim için, Bursa’da şehir hastanesine gittiğimde, doktor bana, böbreğini evet, böbreğini alacağım, böbreğinde tümörler var, böbreğini alacağım dedi. Ben de nasıl yani falan oldum. Ya dedi zaten dedi, şey dedi. Hasta senin böbreğin dedi, alalım dedi. Tabii ben ağlayarak çıktım odadan. Eşimde dedi ki, tamam dedi. İstanbul’a gidiyoruz. Bursa’daki doktorlar sana yaramayacak. İstanbul’a gittiğimde, doktoruma söyledim. Zaten orada TC mi girince, benim şeyim dökülüyor. Doktor bey dedim, ben daha önce burada ameliyat oldum başımdan. İşte Bursa’ya gittim, böbreğimi alacağını söyledi. Dedim, hayır dedi, böbreğimi almayacağız, böbreğini temizleyeceğiz. Çünkü seni diğer böbreğinde de var, hani bunu alırsan onda da hastalık nüks ederse, o böbreğini alırsak sen ya nakle ya da diyalize mecbur kalacaksın, bunu istemeyiz dedi” (Hasta-4)

Bu tür örnekler, hastaların yalnızca tıbbi değil; aynı zamanda duygusal olarak da bir karar verme krizi yaşadıklarını ortaya koymaktadır. Sürekli kontrol ve belirsizlik hali, yalnızca hastayı değil; ebeveynleri de çocukları için kaygı duymaya itmektedir.

“Çocuğumuzun bu hastalıktan etkilenmemesi için geçen yıl götürdüm; başka bir nedenle bile doktora götürdüğümde karın ultrasonu istiyorum ki böbrek üstü bezlerine de bakılsın. Olmadığını duyduğumuzda "oh" deyip eve dönüyoruz. Evde bir tansiyon cihazı ile tansiyonunu ölçmek istiyor. Çocuğum 17 yaşında. Bekliyorum, acaba tansiyonu yüksek mi çıkacak diye... Her konuda tedirginiz, her konuda üzgünüz ama evde bir polyanacılık oynuyoruz. Başka şansımız yok çünkü hayat devam ediyor, inşallah... İnşallah bir çaresi, bir çözümü bulunur.” (Hasta yakını-11)

Kontrol baskısı, yalnızca fiziksel bir hastalıkla yaşamak değil, aynı zamanda psikolojik olarak sürekli "tetikte olmak" anlamına gelmektedir. Bu baskı bireylerin günlük yaşam kalitesini düşürmekte, sosyal ilişkilerini ve aile içi huzuru da doğrudan etkilemektedir.

“Tabii, tedirginlik duyuyorum çünkü her gittiğimizde MR çekiliyor. Bazı filmler, örnekler alınıyor, kan, idrar gibi. Bu örneklerin sonuçlarını bekliyorsun, acaba bir şey çıkacak mı, başka bir yerinde çıktı mı, çıkmadı mı? Şöyle bir şey var, önceden ben çıktığı zaman hissediyordum. Niye bayılıyordum. Böbreküstü bezi hormonlarım çıkıyordu, tansiyonum yükseliyordu, şekerim değişiyordu, duygudurum bozukluğum çok fazlaydı o zaman. Ha, şu anda öyle bir şey yok. Hiçbir sıkıntı yok, bir şey yok. Yani herhangi bir fiziksel sıkıntı yaşamıyorum ama bu kez sinsi, mesela karaciğerinde çıktı mı? Orada çıktıysa, bilemiyorum çünkü nereden bileyim. Böbreküstü bezi kendini hissettiriyor, bu hissettirmiyor. Yani bu düşünceler oluyor, acaba başka bir yerinde çıkacak mı, çıkar mı? Acaba diye, hani önceki kadar düşünmesem de. Yani önceden devamlı düşünüyordum, günde bir sürü aklımda. Kontrol zamanları aklıma geliyor. Günlük yaşantımda pek aklıma gelmiyor ama dediğim gibi, bu şekilde bir etkisi var.” (Hasta-8)

Katılımcıların çoğu için kontrol dönemleri yalnızca bir randevudan ibaret değildir, bu dönem, aynı zamanda geçmişte yaşanmış travmatik deneyimlerin zihinsel olarak yeniden yaşandığı bir sürece dönüşmektedir. Hasta-7'nin anlatımı, yıllar boyunca süren mücadelenin ardından gelen bir “rahatlama” döneminden sonra tekrar nüks gelişmesinin, bireysel ve ailesel düzeyde nasıl bir yıkım yaratabildiğini göstermektedir.

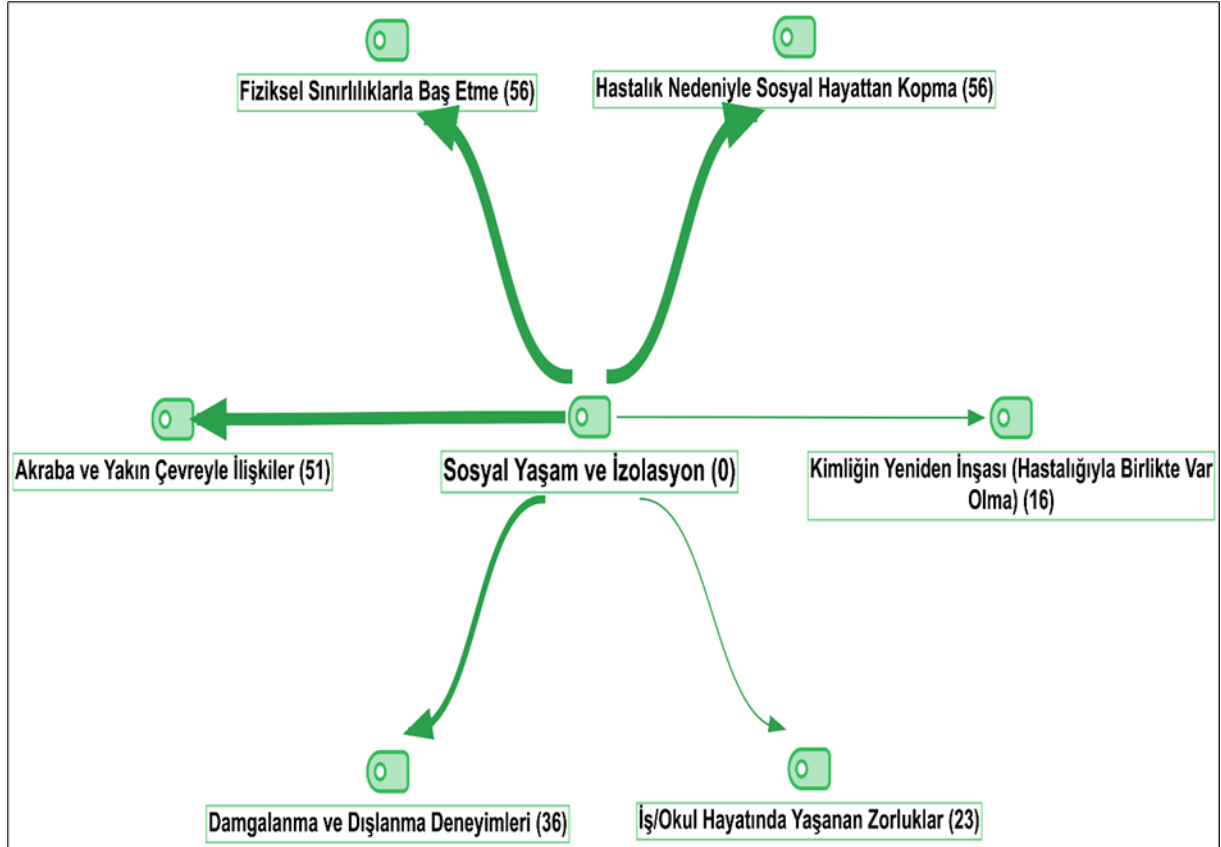
“Kontrol zamanları ayrı bir stres demektir. Yalnızca ben değil, ailecek stres yaşıyorduk. Herhangi bir şey çıkacak diye hep bir endişe vardı. 16 yıl boyunca tahlil sonuçlarının temiz çıkmasıyla eve mutlu dönüyorduk. Fakat 2024'teki kontrollerden önce tansiyonumda yükselme, sinir atakları ve kendimi kontrol edememe gibi durumlar yaşadım. Ailem bu değişiklikleri fark etti ve “kontrole gitmen gerekiyor” dedi. Ben de bir şey çıkmayacağını umut ederek kontrole gittim, fakat böbreküstü bezimin kalan yarısında ve pankreasımda kitleler olduğu saptandı. O gün, eşimle birlikte 16 yıl öncesini tekrar yaşadık. Bu sefer daha ağırdı, çünkü tekrarlamayacağını düşünüyorduk. Eşim, ilk ameliyattaki gibi duygularını gizleyemedi, fenalaştı ve acile kaldırıldı. İkinci kez kabullenmek daha zor oldu.” (Hasta-7)

"Aile İçi Psikososyal Etkiler" teması, hastalık sürecinin aile içindeki dinamiklere olan etkilerini ele almaktadır. Katılımcılar, hastalıkla birlikte aile içindeki rollerin, duygusal bağların ve sosyal destek mekanizmalarının nasıl dönüştüğünü vurgulamışlardır. Özellikle anne-baba-çocuk ilişkilerindeki değişim, genetik geçiş nedeniyle yaşanan suçluluk ve sorumluluk hissi, aile üyelerinin yeni roller üstlenmesi ve eşler arasındaki stres ve dayanışma gibi konular öne çıkmaktadır. Ayrıca, sürekli hastalık takibi ve kontrol baskısı, ailenin her bireyine ekstra bir sorumluluk yükü ekleyerek, aile içindeki ilişkileri ve dinamikleri zorlamaktadır. Bu tema, hastalığın aile içindeki duygusal etkileşimleri nasıl şekillendirdiğini ve üyeler arasında nasıl bir denge kurulduğunu ortaya koymaktadır.

5.3. Sosyal Yaşam ve İzolasyon

Çalışma kapsamında **Kod-Alt Kod Bölümler Modeline** göre ele alınan üçüncü önemli tema, “Sosyal Yaşam ve İzolasyon” olmuştur. Bu tema çerçevesinde, görüşmeciler hastalık

sürecinde sosyal yaşamlarında karşılaştıkları sorunları ve bu süreçte deneyimledikleri izolasyon durumlarını değerlendirmişlerdir. Görüşmeciler, hastalığın sosyal ilişkiler ve toplumsal yaşamdaki yerleri üzerindeki olumsuz etkilerini ifade edebilmek amacıyla, bu tema altında en fazla **“Hastalık Nedeniyle Sosyal Hayattan Kopma”** (f=56), **“Fiziksel Sınırlılıklarla Baş Etme”** (f=56), **“Akraba ve Yakın Çevreyle İlişkiler”** (f=51), **“Damgalanma ve Dışlanma Deneyimleri”** (f=36) ve **“İş/Okul Hayatında Yaşanan Zorluklar”** (f=23) alt kodları üzerinde yoğunlaşmışlardır. (Şekil 5.5).



Şekil 5. 5. Sosyal Yaşam ve İzolasyon Teması Alt Kodlar Dağılımı

Bu alt kodlar, hastalık sürecinde bireylerin sosyal çevreleriyle olan bağlarının nasıl zayıfladığını, yaşamlarını nasıl sınırlı bir biçimde sürdürdüklerini ve dışlanma ile damgalanma deneyimlerini ele almaktadır.

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu gibi nadir ve kronik hastalıklar, yalnızca tıbbi değil, aynı zamanda sosyal yaşam üzerinde de derin etkiler yaratmaktadır. Bu çalışmada elde edilen bulgulara göre, hastalık süreci birçok bireyde sosyal hayattan geri çekilme, yalnızlaşma, toplumla temasın azalması ve dışlanma hissi gibi durumlara yol açmaktadır. Sosyal izolasyon,

sadece fiziksel sınırlılıklardan değil, aynı zamanda duygusal yük, hastalığa dair bilgi eksikliği ve çevresel destek eksikliğinden de kaynaklanmaktadır.

“Sürekli psikolojimiz bozulabiliyor, bozulmaya meyilli. Sürekli bilinçaltında böyle soru işaretleri... Açıkçası her şeyi etkiliyor. Sürekli hastalığı düşünüyoruz. Hayatımızın çoğu zamanını işe, çoğu zamanını da hastalığa ayırıyoruz. Sosyal anlamda kendimize daha fazla zaman ayıramıyoruz açıkçası. Daha zor oluyor yani bu şekilde.” (Hasta-1)

Bu ifade, sosyal yaşamın hastalık merkezli bir yapıya evrilmesi ile bireyin kendisine ve ilişkilerine zaman ayıramamasını gözler önüne sermektedir. Katılımcı, günlük yaşamın hastalık ve iş arasında sıkıştığını, psikolojik yükün her an varlığını sürdürdüğünü ifade ederek, bu döngünün ne kadar yıpratıcı olabileceğine dikkat çekmektedir. Özellikle bozulan ruh hali ve bilinçaltında sürekli taşıdığı kaygılar, sosyal izolasyonun içselleştirilmiş bir forma dönüşmesine neden olmaktadır.

“Gözünü, böbreğini, böbrek üstü bezini, pankreasını kaybeden birçok yakınımız var. Eşim, ailede bu hastalıkla yaşayan kişilerle görüşmek istemiyor çünkü görüştüğünde psikolojisi daha da bozuluyor.” (Hasta yakını-11)

Bu anlatım ise sosyal izolasyonun yalnızca hasta bireyi değil, hasta yakınlarını da etkileyen çok katmanlı bir süreç olduğunu göstermektedir. Burada dikkat çeken durum, eşin başa çıkma mekanizması olarak sosyal teması kesmesi, hastalığı hatırlatan kişilerden uzak durmayı tercih etmesidir. Bu durum, bir yandan psikolojik korunma anlamına gelse de diğer yandan aile içi duygusal dayanışmayı ve sosyal bağlılığı zayıflatabilir.

5.3.1. Hastalık nedeniyle sosyal hayattan kopma

Hastalık nedeniyle sosyal hayattan kopma (f=56), bireylerin sosyal etkinliklerden, arkadaşlık ilişkilerinden ve toplumsal sorumluluklardan nasıl uzaklaştıklarını göstermektedir.

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu ve beraberinde gelişen ek sağlık sorunları, bireylerin sosyal yaşantılarını ciddi biçimde kısıtlamakta; hastaların gündelik aktivitelerden uzaklaşmasına, arkadaş çevresinden kopmasına ve kamusal alanlardan geri çekilmesine neden olmaktadır. Bu süreçte bireylerin sosyal hayattan kopuşları sadece fiziksel nedenlere değil, aynı zamanda psikolojik ve ekonomik faktörlere de dayanmaktadır.

“Nasıl oluyor da plasebo etkisinden faydalanılmıyor? Ya da nasıl oluyor da psikoloji biliminin metotlarından faydalanılmıyor? Nedir bu tutunamama hali ya da nasıl oluyor da psikedelik ilaçların etkilerinden faydalanılmıyor? Neden hep tek düze bakılıyor? ” İ. Hanım ameliyat olacaksınız. Evet, böbreğinizin tamamını alabiliriz. Diyalize gireceksiniz.” diyorlar. Ben bu cahillikleri anlayamıyorum. Bu tek düze bakış açılarını

anlamıyorum ve ben bu tedaviyi reddettim. Dedim ki, mutlaka başka bir yol var ve ben o yolları bulacağım. Bugün gelinen noktada bir de yüzüme şey dediler. “Ameliyat masasında kalabilirsiniz, çünkü çok organ yetmezliğiniz ve damarlarınızın çok ince olduğu nedeniyle diyalizi kaldıramayacağınızı düşünüyoruz”. Çok güzel, madem öyle, neden başka bir yol yok diyorum? “Sonuna gelmişsin demek ki” dediler. O zaman tüm doktorların bilgi birikimlerini sorgulama zamanım geldi. 2023’ün aralık ayı, kendi yolumu çizme kararı aldım. Madem öyle, ne kadar yaşayacaksam, kendi dünyamda yaşayacağım.” (Hasta-5)

Bu ifadede hastalığın kişiyi sosyal bağlardan ve tıbbi sistemden çekilmeye ittiği görülmektedir. Hasta-5, sürekli olumsuzluklarla karşılaştığı sağlık sistemine güvenini kaybetmiş; yalnızlaşmayı bilinçli bir tercihe dönüştürmüştür. Bu tür bir içe kapanma, bireyin tedavi süreçlerine yabancılaşmasıyla birleştiğinde ciddi bir sosyal izolasyon riskini de beraberinde getirmektedir.

“...çabuk yoruluyorum. Mesela sıcağa hiç tahammülüm yok artık. Hiçbir şekilde yazın ben tamamen eve kapanıyorum. Gece, akşam çıkıyorum dışarıya. Çünkü daha önce dediğim gibi, üç kere kriz geçirdiğim için... Aşırı terlediğim için, İstanbul’da hele ki nemli, malum... Çıkamıyorum onlarla. Günlük işimi bile yazın yapamıyorum, bırak dışarı çıkmayı. Terlemek inanılmaz tehlikeli olduğu için bizim için. Çağırdıkları zaman falan gidemiyorum, çıkmıyorum dışarıya. Kışın daha iyiyim tabii ki ama yazın kesinlikle... Hani piknik olur, vesaire olur, yürüyüş olur. Açık havada alışveriş, onlara katılamıyorum çünkü çok terliyorum ve yoruluyorum. Bir de daha önce kriz geçirdiğim için, çok terleyip tuz ve su kaybına uğrayıp yine kriz geçireceğim diye korkuyorum.” (Hasta-2)

Katılımcının ifadesi, sosyal hayatı kısıtlayan fiziksel semptomların günlük yaşamı nasıl şekillendirdiğini göstermektedir. Özellikle mevsimsel sıcaklık, fiziksel efor ve önceki kriz deneyimleri, bireyin sosyal etkinliklere katılma kapasitesini sınırlamaktadır. Bu durum, sosyal ortamlarda bulunma arzusuna rağmen, kişinin güvenlik kaygısı nedeniyle kendisini koruma refleksiyle geri çekilmesine neden olmaktadır.

"Nasıl söyleyeyim... Addison hastalığından sonra biraz zorluk çektim maalesef. Hani ilaca da alışamamıştım. Böyle AVM'lere giremiyordum. Bu ışıklar başımı çok döndürüyordu. Çok yoruluyordum. Ondan sonra mesela spora gitmiştim. Ben o zaman da Addison'un... Hani Addison hastası olduğumu biliyordum. Von Hippel'in bir parçası olduğu için Addison'dan gidiyorum ben. Mesela 3 kere Addison krizi geçirmiştim ve bilmiyordum. Hani Addison'dayken hangi aktivitelerden uzak durmak gerektiğini, Addison krizini falan bilmiyordum. O yüzden çok zorluk çektim. Bir de ben maalesef düzenli bir hayat yaşamıyorum. Hani kahvaltım olsun, gece uykuları olsun... Düzenli bir hayat yaşamadığım için ilaçlarımı da düzenli alamıyorum. Bazen 2 gün içmediğim oluyor, unutuyorum çünkü. Hemen hemen 16 yıldan beri kortizon kullanıyorum, ondan yana çok sıkıntılıyım. İlaçları içmeyi unutuyorum, geç içiyorum. Bu sefer halsizlik oluyor, yorgunluk oluyor, tenim kararıyor. En zorlandığım şey bunlar yani.” (Hasta-2)

Bireyin sosyal yaşama entegrasyonu, yalnızca dışsal çevreyle değil, aynı zamanda bedensel ve zihinsel dayanıklılığıyla da ilişkilidir. Katılımcı, fiziksel zayıflık ve ilaç rejimine uyum sağlayamama gibi nedenlerle sosyal çevresinden uzaklaştığını, içe dönük bir yaşam sürmeye

başladığını aktarmaktadır. Bu durum, kronik yorgunluk ve düzensiz yaşam alışkanlıklarının sosyal ilişkileri zayıflatabileceğini göstermektedir.

“Hastalıktan sonraki süreçte ben ailemle bir defa bir şey çıkıp akşam yemeği yemedim. Ondan önceki süreçte, bundan önceki süreçte gidiyorduk. Cumartesi pazarları bir yere gidip yemek yiyorduk ama ondan sonraki süreçte bu pandemiyle beraber bu hastalığımla meydana çıkması, kızım da... Ondan sonra gidip de yemedik yani. Çünkü oralara verilecek sosyal yaşama verilecek paraları ben kızıma yani kendimiz için harcayacağımız parayı doğrudan kızımın ihtiyaçları için harcamaya başladık. Yani ona ayıracak bir paramız yok yani, özellikle sosyal şey için artık herhangi bir paramız yok. Böyle bir şeyimiz yok.” (Hasta-10)

Sosyal hayattan kopuşun bir diğer boyutu da ekonomik gerekçelere dayanmaktadır. Hasta-10 sosyal etkinliklere katılmak yerine hastalıkla ilgili harcamaları öncelemekte; bu da ailenin birlikte geçirdiği zamanların azalmasına ve sosyal katılımın kısıtlanmasına neden olmaktadır. Bu örnek, hastalığın sadece bireysel değil, ailesel düzeyde de sosyal izolasyon yaratabildiğini ortaya koymaktadır.

“Dışarıda diyelim arkadaşlarımda görüşeceğim bir şey yapacağım belirli bir şeyden sonra kafa kaldırmıyor. Yani tek bir ameliyatla değil sürekli beyin açılıp kapanmış önceden de biraz asosyal bir insan olduğum için. Şimdi evden işe, işten eve bir hayat yaşıyorum.” (Hasta-11)

“Mesela bir yere ailecek gitmek istediğimde, o gün yorgun oluyorum ve “Bu hafta gitmeyelim, önümüzdeki hafta gideriz.” diyorum, erteliyorum. Ama ertesi hafta da yine erteliyorum.” (Hasta-16)

Bu ifadeler, sosyal geri çekilmenin zamanla alışkanlık haline geldiğini, bireylerin farkında olmadan daha içe dönük bir yaşama sürüklendiğini ortaya koymaktadır. Bu durum hem sosyal becerilerin zayıflamasına hem de yalnızlık duygusunun kronikleşmesine zemin hazırlayabilmektedir.

5.3.2. Fiziksel sınırlılıklarla baş etme

Fiziksel sınırlılıklarla baş etme alt kodu (f=56), hastalıkların fiziksel olarak bireyleri nasıl kısıtladığını ve bu kısıtlamalarla başa çıkabilme yollarını ortaya koymaktadır.

Katılımcıların ifadeleri, hastalığın yalnızca iç organlarla sınırlı kalmayıp yaşam kalitesini doğrudan etkileyen bir dizi fiziksel kısıtlılığı beraberinde getirdiğini göstermektedir.

Bireyler, ameliyatlardan sonra hareket kabiliyetlerinin azalması, günlük işlerini yaparken başkalarına bağımlı hale gelmeleri, kortizon tedavilerinin uzun vadeli yan etkileri ve vücut bütünlüğündeki değişiklikler nedeniyle hem fonksiyonel hem de psikolojik açıdan

zorlanmaktadır. Bu durum, bireylerde bedenlerine yabancılaşma, çaresizlik hissi ve zaman zaman da depresif duygu durumlarına yol açmaktadır.

Bazı katılımcılar, bedenin kontrolünü kaybetmenin yalnızca bir fiziksel zorluk değil, aynı zamanda özgürlüğün kaybı anlamına geldiğini ifade etmiştir. Bir kısmı ise, yaşanan bu sınırlılıklara rağmen kendilerine özgü baş etme yolları geliştirmiş; küçük anlarda dahi fiziksel özgürlüğü deneyimlemenin değerini vurgulamıştır.

Hasta-5'in anlatımı ameliyat sonrası dönemde bireyin yaşadığı fiziksel bağımlılığı ve bunun getirdiği yalnızlığı derinlemesine yansıtmaktadır. Aynı zamanda, fiziksel hareketin yeniden kazanılmasının bireyde nasıl duygusal bir rahatlama ve özgürlük hissi yarattığını göstermektedir.

“Fiziksel tarafı. Bütün konforun etkileniyor. Ben hatırlıyorum, ilk ameliyatımda pankreasta böbrek alınınca şöyle karnımda, şimdi şöyle baştan sona bir kesik vardı. O ne demek biliyor musun? Hiçbir şey yapamıyorsun, ben donumu toplayamıyordum ilk ameliyatım olduğundan. Ve günlerce gecelikte gezdim çünkü eşim işe gidiyor. Tuvalete gidine, biri tuvalette benim altımı çekecek kimse yok. Evde bana bakım verecek kimse yok, tekim yani yemek yapamadım. Başımı şöyle oynatamıyorum, şu hareketi yapmak o kadar kıymetli ki, o yüzden denize girdiğimde, suyun üzerinde şöyle özgürce kaldığımda, gökyüzüne baktığımda var ya, onun paha biçilemez bir şeyi var. Fiziksel olarak özgürlük, yani fiziksel özgürlüğün tadı mesela dans etmenin güzelliği, mesela yatakta sabah yataktan... Nasıl diyeyim sana? Bacaklarını oynatmak böyle sağa sola özgürce, hani karnın acımadan. O kadar kıymetli bir şey ki.” (Hasta-5)

İlaç tedavilerinin uzun vadeli etkilerine dikkat çekmektedir. Vücut görünümünde oluşan değişiklikler ve hassasiyet artışı bireyin hem beden algısını hem de sosyal güvenini olumsuz yönde etkilemektedir.

“Ya ilk zamanlar etkilememişti tabii ki ama şimdi dediğim gibi ben 16 yıldan beri kortizon içiyorum ve belli bir şeyden sonra tüketildikten sonra vücutta yan etkileri birikiyor. Hani benim doktorum da öyle söylüyordu. M. Bey, Ankara'dayken asistandı, şu an profesör ve bana çok yakın bir yerde çalışıyor. M. Bey. O söylemişti. Yan etkileri maalesef birikiyor vücutta. Hani özellikle göbek çevresinde, bel bölgesinde bir yağlanma var. Kilo vermekte maalesef dirençli biraz Addison'da. Yani yan etkileri işte kas ve kemik erimesi oluyormuş. Sanıyorum bende de birinci aşamada. Yani etkileri dediğim gibi bunlar. Bir de cildim inanılmaz hassaslaştı. O kadar ki en ufak bir minicik sivilce bile çıksa hemen iz kalıyor. Bir yerlere vurduğum zaman hemen morarıyor, izler geçmiyor. Benim için en büyük yan etki onlar.” (Hasta-2)

Hastalığın hem öncesinde hem sonrasında fiziksel etkileri bireyin iş yaşamına kadar uzanmaktadır. Burada hem kronik ağrı hem de performans düşüklüğü bireyin üretkenliğini sınırlayan faktörlerdir.

“Fiziksel olarak, ameliyat öncesinde baş ağrılarım, tansiyon yüksekliği ve aşırı terlemeler beni çok etkiliyordu. Ameliyat sonrasında da fiziksel hareket kısıtlılığı yaşadım. Bu durum işimi de etkiledi; iş gücüm azaldı. Zaman zaman hâlâ ağrılarım oluyor. Hatta ameliyattan sonra bir yıl boyunca ağrıları belirgin şekilde yaşadım.”
(Hasta-7)

Hasta-11 bedeninin zaman içinde hem cerrahi müdahalelerden hem de kronik yorgunluktan yıprandığını belirtmektedir. Fiziksel reflekslerin kaybı, bireyde savunmasızlık duygusunu artırmakta ve günlük yaşam becerilerini sınırlamaktadır.

“Büyük bir ihtimalle vücut 7 kere açıldığı için... Mesela benim artık çok kaşıntılılarım var, kollarımda filan. Bu son ameliyattan sonra geçer diye düşündüm. Çünkü başarılı bir ameliyattı. Belirli bir süre geçer gibi oldu, şimdi tekrardan başladı. Çok ağrılarım var. Sabah kalkarken ciddiğim. Mesela şöyle söyleyeyim. Son ameliyattan... işte geçen sene oldum... Benim önceden sağ tarafım soğuklarda üşüyordu. Şimdi sol tarafım da üşüyor. Bu ameliyattan dolayı... Ben mesela yakın olması sebebiyle camiye gidip geliyordum. Şimdi yürürken sol tarafım da etkileniyor. Sıcak havalarda kesinlikle camiye gidemiyorum. Zorlanıyorum. Hani diyelim ki bir köpek saldırıyor bana. Ben kesinlikle bir anda ani refleks... Hani derler ya, can havliyle kendini koruma... Öyle bir şey yok. “Can havliyle yapabileceğim bi şey yok yani.” (Hasta-11)

Fiziksel sınırlılıkların yalnızca yetişkinlik döneminde değil, genç yaşta da nasıl görünür hale geldiğini göstermektedir. Özellikle okul çağındaki bireylerin bu kısıtlılıklar nedeniyle akranlarından farklı hissetmesi, sosyal dışlanmayı da tetikleyebilmektedir.

“Özellikle ameliyat olmadan önce, vücudumda bazı belirtiler vardı. Çok fazla yoruluyordum. Merdiven çıktığımda nefes nefese kalıyordum. Ayağa kalktığımda gözüm kararıyor, bayılacak gibi oluyordum. Normalden fazla terliyordum. Tansiyonum çok yüksekti. Bu belirtiler okul hayatımı da etkiliyordu. Kışın sınıfta herkes üşürken ben kısa kolluyla cam kenarında oturuyordum çünkü çok sıcaklıyordum. Merdiven çıkamıyordum. Top oynayamıyordum, oynadığımda gözüm kararıyor ve hemen oturmak zorunda kalıyordum. Bunların hepsi yaşamımı ciddi şekilde etkiliyordu.” (Hasta-12)

5.3.3. Akraba ve yakın çevreyle ilişkiler

Akraba ve yakın çevreyle ilişkiler (f=51), hastalığın bireylerin aile içi ilişkilerini nasıl etkilediğini ve bireylerin bu süreçte en çok hangi destek sistemlerine başvurdıklarını göstermektedir.

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromuyla yaşamak, yalnızca tıbbi ya da fiziksel bir mücadele değil; aynı zamanda derin bir sosyal ve duygusal mücadeleyi de beraberinde getirmektedir. Katılımcıların ifadeleri, hastalığın bireylerin akrabalık ilişkileri, arkadaş çevresi ve yakın sosyal destek sistemleriyle olan bağlarını büyük ölçüde dönüştürdüğünü ortaya koymaktadır. Bu süreçte bireyler hem anlaşılmama hissi hem de yalnızlaşma eğilimi ile karşı karşıya kalmakta, buna rağmen bazı dayanışma alanları da öne çıkmaktadır.

Bazı katılımcılar, hastalık sürecinin sosyal ilişkilerinde geri planda kalmalarına, hatta kalabalıklar içinde yalnız hissetmelerine yol açtığını belirtmişlerdir. Hasta-7 bu durumu şöyle ifade etmektedir:

“...başka ilişkilerini etkiliyor. Eşinle olan iletişimini, çocuklarıyla olan iletişimini, ailenle olan ilişkilerini, arkadaşlarıyla olan ilişkilerini... Yani bunları uzaktan bakmak bile çok acı. Mesela işte birileri kariyerinde çok yakın arkadaşım, hani sen olacakken o oluyor falan, sen böyle arkadan bakıyorsun orada, "Ben olabilirdim" ya da işte arkadaşların gezmeye gidiyor, işte ben de gidebilirdim onlarla diyorsun. İşte seyahatler oluyor, ailece arkadaşların görüşüyor... ben öyle misafir ağırlayacak gücüm de yok mesela, yani hani. O yüzden mesela... Kalabalıklar içinde yalnız kalıyorsun.” (Hasta-7)

Bu ifade, bireyin yalnızca fiziksel değil, aynı zamanda duygusal ve sosyal olarak da izole olabildiğini; toplumsal rollerde pasifleşmeye zorlandığını açıkça göstermektedir. Sosyal yaşamdan dışlanma hissi, bireyin aidiyet duygusunu zedelemekte, baş etme kapasitesini olumsuz yönde etkilemektedir.

Bazı katılımcılar, yakın çevrenin hastalığın ciddiyetini ve günlük yaşama etkilerini kavramakta yetersiz kaldığını vurgulamıştır. Dışarıdan bakıldığında birey sağlıklı görünse de yaşanan fizyolojik zorlukların görünmezliği, yanlış yargılamalara ve hastanın duygusal olarak yalnızlaşmasına yol açabilmektedir. Hasta yakını-1 bu durumu şöyle aktarmaktadır:

“Şimdi şöyle insanlar anlamıyor bunu, yani İ. sağlıklı gözüküyor, gayet iyi gözüküyor ve 'abartıyorsun' diyorlar. En yakın arkadaşları da dahil buna... Şekerini dengelemek çok zor, çünkü pankreası yok. Bir gün çok düşük, bir gün çok yüksek. Psikolojisini de etkiliyor bu, ama çevresi bunu anlamıyor. Çünkü İ. dışarıdan bakıldığında hâlâ eski İ. gibi gözüküyor.” (Hasta yakını-1)

Bu ifade, kronik hastalıklarla yaşayan bireylerin görünmez belirtilerinin (ani kan şekeri dalgalanmaları, yorgunluk, ilaç etkileri) sosyal çevre tarafından göz ardı edilmesini ve bireyin maruz kaldığı “sağlıklıymış gibi görünme” baskısını çarpıcı şekilde ortaya koymaktadır. Bu durum, bireyin sosyal destek arayışında anlaşılmama hissini güçlendirmekte ve psikososyal yalnızlığı artırmaktadır.

Benzer şekilde, Hasta-17’de yardım alma konusunda yalnız bırakıldığını ve çevresinden beklediği desteği göremediğini dile getirmiştir.

“Yardım almakta sıkıntı yaşadım. Bazı dostlarım da yardım etmek istemedi.” (Hasta-17)

Sosyal ilişkilerde yaşanan yüzeysel destek biçimleri de katılımcılar tarafından dikkatle vurgulanmıştır. Kimi zaman yalnızca “boş teselliler” ile yetinilmek zorunda kalındığı ve bu durumun bireyde hayal kırıklığı yarattığı ifade edilmiştir.

“Yani boş teselliler (gülüyor). Telefon görüşmelerinde falan mesela B.A ile çok görüşüyorum ben. Telefonda konuştuğumda hani sürekli daha iyi olabileceğini, her şeyin, bilimin ilerlediğini, daha değişik tedavi yöntemlerinin olabileceğini falan... böyle tesellilerde bulunuyoruz, iyi dileklerde bulunuyoruz birbirimize. Başka da yapacak bir şey yok çünkü. Ne olur, doktor önerisi olabilir belki. Onun dışında kontrolleri aksatma, ilaç varsa onu kullanmayı aksatma... derken ben aksatıyorum bu arada. Yani bu şekilde, başka yapılacak bir şey... elden gelen bir şey yok çünkü. Ya bir de şöyle bir şey var, mesela bende çok var diyelim, S. teyzem de K. abim de aileden birine, annem de dahil buna, M. de. Bir yerlerinde tümör çıktı. Bende de mi çıktı, çıkacak? Belki bende de çıktı. Şu an sürekli bir kıyaslama. Çünkü hastalık kaynağı olduğu için maalesef kıyaslıyorsun, endişe duyuyorsun. Onda çıktı, demek ki bende de çıkacak falan...” (Hasta-2)

Bazı katılımcılar, hastalıkla ilgili konuşmalardan özellikle kaçındıklarını, bu tür konuşmaları mizaha vurduklarını ya da tamamen bastırdıklarını belirtmişlerdir.

“Çok nadir konuşuruz yani. Hasta kuzenim gelir, bir akrabamız gelir, bir şey olur, laf açılırsa öyle konuşuruz. Onun haricinde pek hastalık konuşmayı istemiyoruz. Konuşacağımız bazı zamanlarda da şakaya alıyoruz, gırgıra alıyoruz. Hatta bazen gülüyoruz, eğleniyoruz. Yani öyle yaşadığımız acıları birbirimize anlatarak aslında zor olan şeyleri kolaymış gibi birbirimize yansıttırıyoruz, öyle geçirtiliyoruz” (Hasta-1)

Öte yandan, bazı katılımcılar sosyal çevrelerinden olumlu destek aldıklarını dile getirmiş, özellikle çekirdek aile dışındaki bazı arkadaşlarının desteğini vurgulamışlardır. Ancak bu destek her zaman yeterli görülmemiştir. Hasta yakını-11, ailesinin yaşadığı duyguları anlamadığını ifade etmiştir.

“Arkadaşlarımızdan Allah razı olsun, çok destek gördük. Manevi destek ailelerden de gördük ama aileler kendi hayatlarına daldığı için, kardeşler olsun, anneler, babalar olsun, bizim üzüntümüzü anladıklarını zannettiler ama anlamadılar. Çünkü biz ağlarken, eşimin olmadığı bir yerde ben ağlarken, “Neden ağlıyorsun? Çocuğunda ne var, eşinde ne var?” gibi... Onlara göre normal, ama bana dalga geçtikleri, üzülmedikleri, bizimle birlikte olmadıklarını hissettirdikleri o sözleri çok canımı yaktı. Hala yalnızız. Bu süreçte çekirdek ailemle birlikteyiz. Sadece bize destek olan çevremizdeki birkaç arkadaşımız var.” (Hasta yakını-11)

5.3.4. Damgalanma ve dışlanma deneyimleri

Damgalanma ve dışlanma deneyimleri (f=36), toplumsal önyargılar ve hastalıkların toplumsal kabulü ile ilgili yaşanan zorlukları vurgulamaktadır.

Damgalanma ve dışlanma deneyimleri, Von Hippel-Lindau (VHL) sendromuyla yaşayan bireylerin gündelik yaşamlarını etkileyen en görünmez ancak en derin yaralardan birini oluşturmaktadır. Bu deneyim yalnızca bireyin hastalığını taşımak zorunda kaldığı bedensel yükü sınırlı kalmayıp, aynı zamanda toplumun bakış açısı, önyargısı ve “hasta” etiketi üzerinden gelişen tutumlarla da pekişmektedir. Katılımcıların anlatımları, bu etiketten duyulan rahatsızlık, sosyal çevreden dışlanma, özel hayatın sorgulanması ve bireyin

kimliğinin yalnızca hastalıkla tanımlanması gibi pek çok yönüyle damgalanma sürecini ortaya koymaktadır.

Bazı katılımcılar, hastalık tanısı aldıktan sonra hem iş hayatında hem de sosyal ilişkilerinde istenmeyen kişi haline geldiklerini ve bu durumun duygusal olarak yıkıcı etkiler yarattığını belirtmiştir.

“Tabii ki duygusal dayanıklılığımı sürekli test eden bir süreç yaşadım. Bu kolay bir şey değil. Zaten yaşadığım ortam da oldukça zorlayıcı. Çünkü sürekli bir belirsizlik içinde yaşıyorsun, her planın bozuluyor. Örneğin, kariyer yolumda bir şeyler yapmak istiyorsun ama kimse senin gibi biriyle yürümek istemiyor ve bunu açıkça söylüyorlar, bu çok acı verici. Bir örnek verecek olursam, engelli olduğum için işten ayrılmam istendi. Bu gerçekten çok kırıcı. Kimse benim gibi biriyle çalışmak istemiyor, bunu açıkça söylüyorlar. Bu da oldukça incitici. Sosyal çevrem de etkileniyor; arkadaşlarım seyahate gitmek istiyor, ama benim gelmemi istemiyorlar çünkü hastalığımın dolayısı bana ayak uyduramayacaklarını düşünüyorlar. Bunlar da tabii hoş değil. Ayrıca, şekerim düştüğünde, hastalığımı bahane ediyorum gibi düşünüyorlar. Oysa bu benim fizyolojik bir durumum, isteyerek şekerimi düşürmüyorum. Ama bunu anlatmak oldukça zor. “Gelmek istemiyorsan hastalığımı bahane ediyorsun,” diyorlar ama gelmek çok istiyorum, sadece hastalığımı bahane etmiyorum. Hem sosyal çevremde hem de kendimde bu olumsuz taraflar mevcut. Ama bunlar, her zaman kendini yönetme becerisini geliştirme süreci. Her zaman başkaları değil, kendinle uğraşıyorsun. Etki alanıma odaklanarak bu süreci yönetmeye çalışıyorum.” (Hasta-5)

“Bir de şey diyorlardı, hasta oldum. Tamam, MR çekindim, İstanbul'a gideceğim. Ben çok kimseye duymuyordum. Ameliyat olacağımı. Yine mi hastasın? Evet, hastayım. Ne var sana, ne? Bana öyle dediklerinde diyorum ki, bana acıdı mı? Hani benim için üzöldün mü, yoksa sevindin mi? Ne, niye bana böyle, yine mi hastasın diyorsun? Ben çok sinir oluyorum o lafa, yine mi hastasın? Bir de bazı böyle genç ölen hastalar insanlar oluyor ya. Hasta mıydı diyorlar. He diyorum, hastalar ölüyor, siz yaşayın diyorum. Ben diyorum, ben öldüğümde, arkamdan öyle dersiniz hakkımı helal etmeyeceğim. Sürekli hani hastalık dönemim oluyor ya, ben öldükten sonra muhtemelen şey diyecekler, zaten hep hastaydı. Yani hasta olan insan ölüyor da sağlam insan ölmüyor mu yani? Ben şey diyordum, ben kendimi şanslı görüyorum. Allah bana bunu bir imtihan olarak verdi. Ben hastayım, seni ilgilendirmiyor. Ben senin kapına gelip de senden maddi manevi hiçbir şey istemiyorum. Bana dua bile etmeyin diyorum. Bazı böyle çok kızdıran insanlar oluyor. Mesela birisi bana... Şey çok affedersiniz, eşimle olan ilişkiyi sormuştum. Hani sen hep hastasın, eşin ne yapıyor. Yani ama o noktada size kalmadı, yani bunu düşünmek. Ben de şey çok merak ediyorsan, gel sor demiştum. Eşime sor demiştum. Kızmıştım, görüşmüyorum o kişiyle.” (Hasta-4)

Damgalanma yalnızca sosyal çevrede değil, aile içi ilişkilerde de benzer şekilde yaşanabilmektedir.

“Fiziksel olarak şey böyle. Ailem, annelerimiz falan şey yapıyor böyle hastasın falan onu yapma, bunu yapma ben aslında yapmasını ne bileyim çalışmayı çok seven bir insanım. Sürekli böyle hastaymışsın gibi bana şey yapıyorlar. Bende o zaman çok üzülüyorum. Yani hastasının der gibi konuşunca gerçekten böyle kendimi hasta hissediyorum. Hani bir de şey diyorum yaparsam bunu yaptığımda hiç durmadı da zaten bu o yüzden oldu falan diyecekler diye de korkuyorum.” (Hasta-9)

Hasta-10 ise toplumsal bakışın yalnızca bireyin kendisine değil, tüm ailesine yayıldığını sözlerle ifade etmiştir.

“İşte evlenecek kızınız varsa, hasta gözüyle bakarlar. Evlenecek oğlunuz varsa, onun da hastalıklı gözüyle bakarlar. Anneniz, babanız hastaysa... Benim annem hastaydı. Sizi de hasta gözüyle bakarlar. Yani bu toplum sizi rencide eder. Yani bu davranışlarıyla, bakış açısıyla sizi üzer. Ama çekirdek aile, birbirinize destek olmaya çalışırsınız. Zaten bu konuda en büyük sıkıntı, insanın akrabalarının bu hastalık sürecinde yanında olmayışı. Kırk kat yabancı olan insan sizin yanınızda durur ama akrabanız... Yani aile çevreniz, bakışlarıyla, sözleriyle, laflarıyla uzaklaşmaya çalışırsınız, uzak durmaya çalışırsınız, muhatap olmamaya çalışırsınız. Siz ne kadar muhatap olmak istemeseniz de size telefon açarlar, dalga geçer gibi soru sorarlar.” (Hasta-10)

Bu anlatı, toplumun hasta bireylere özellikle de kadınlara yönelik damgalayıcı tutumlarını çarpıcı biçimde görünür kılmaktadır. Katılımcı, bir tanıdığının belki de “iyi niyetli” bir söylemiyle yüzleştiği toplumsal algıyı içselleştirerek sorgulamaya başlamıştır: “Yarımsın” ifadesi, yalnızca fiziksel bir eksiklik ima etmemekte, aynı zamanda kadın kimliğine, evlenebilirliğe ve toplumsal değere dair yargılayıcı bir bakışın taşıyıcısı olmaktadır.

Hastalık, burada yalnızca tıbbi bir durum olmaktan çıkıp, bireyin toplum içindeki yerini belirleyen bir etiket haline gelmiştir. Bekâr bir kadın olarak, evlilik öncesi süreçte toplumun hastalıkla kurduğu ilişki, bireyin yalnızca sağlığını değil, geleceğe dair tüm beklentilerini tehdit eden bir baskı unsuruna dönüşmüştür. Katılımcı, bu söylemle birlikte aslında toplumun hasta bireyleri nasıl ötekileştirdiğini, onları nasıl "eksik" gördüğünü derinden fark ettiğini ifade etmektedir.

“Ben korkuyordum. Şey olarak korkuyordum. Hani eşin belki sorun etmez ama belki kayıinvalidem, görümcemler. Toplum baskısı yani. Serviste bir abla vardı mesela hep yan yana gidiyorduk. Mesela bu konuyu konuşmuştuk ya. Kötü niyetle söylememiştir ama hani şey demişti bana, hani hastasın, yanlış anlama, hani yarımsın gibi bir şey söylemişti bana. Hani mesela o anda da mesela o zaman evli değildim becardım o zaman, çok düşünmüştüm mesela. Nasıl yani, öyle miyim? Yani ben toplum beni öyle mi görüyor diye, o zaman çok iyi idrak etmişim. Yani o ablanın söylediği kelimeyi, toplum öyle görüyor. Yani yarım görüyor hasta olan kadını” (Hasta-15)

Bu tür toplumsal tutumlar, bireyin yalnızca fiziksel hastalığı üzerinden değil, aynı zamanda sosyal rollerine ve ilişkilerine yönelik de bir dışlanma mekanizması oluşturduğunu göstermektedir. Literatürde bu durum, “hastalık temelli ayrımcılık” olarak tanımlanmakta olup, bireyin yalnızca sahip olduğu tıbbi tanı üzerinden önyargıya maruz kalması biçiminde açıklanmaktadır (Erkoç, 2019, s. 54).

5.3.5. İş/okul hayatında yaşanan zorluklar

İş ve okul hayatında yaşanan zorluklar (f=23) ise bireylerin toplumsal rollerinde yaşadıkları kesintileri, profesyonel veya eğitimsel anlamda karşılaştıkları engelleri ve bu durumların kişisel yaşamlarına olan etkilerini incelemektedir.

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu ve beraberinde gelişen fiziksel komplikasyonlar, bireylerin iş ve okul hayatında ciddi aksamalara neden olmakta; bu durum hem ekonomik hem de psikolojik yükler oluşturmaktadır. Katılımcı ifadeleri, çalışma yaşamının süreklilik gerektiren yapısıyla nadir hastalıkların belirsizlik içeren doğasının sık sık çatıştığını ve bireyleri yalnızlaştırdığını göstermektedir.

Hasta-5, yaşadığı sağlık problemleri nedeniyle mobbinge uğradığını, işverenin sağlık durumunu dikkate almadan kendisinden fiziksel olarak yapamayacağı işleri talep ettiğini, aksi halde işten ayrılmasını söylediğini belirtmektedir.

“Tükenmişlik sendromu yaşadım yöneticimden mobbinge maruz kaldım. Bu hastalıklarım nedeniyle adam sürekli bana hastayım, ameliyatlıyım, kusuyorum yollarda bana diyor ki oraya git, buraya git, şunu hallet, bunu... Ya diyorum ki, bunu yapamam, yapacaksın, yapmıyorsan ayrıl diyor.” (Hasta-5)

Bu ifade, işyerlerinde hastalıklara ilişkin anlayış eksikliğini ve ayrımcılığın yaygınlığını gözler önüne sermektedir. Benzer şekilde Hasta-7, geçirdiği iki büyük ameliyattan sonra ağır iş yapmaması gerektiği yönünde doktor tavsiyesine rağmen çalışmak zorunda kaldığını ve ameliyat sürecinde maaşının kesilmesiyle ekonomik zorluklar yaşadığını dile getirmiştir.

“İş yerindeki sıkıntılarım da gitgide arttı. Artık hastane süreçlerimle ilgili anlayış göstermemeye başladılar ve bu durum beni strese sokuyor. Kendimi sürekli düşünürken buluyorum. İki büyük ameliyat sonrası doktor, ağır iş yapmamam gerektiğini söyledi ama çalışmak zorundayım. (...) Ameliyat döneminde iş yerinde maaşım kesildi ve ekonomik zorluklar yaşadık.” (Hasta-7)

“Ekonomik açıdan bir sıkıntı oluyor. Ayrıca hastaneye gitmediğimiz günlerde işten maaş alamıyoruz. Yorgunluk hissi de oluyor.” (Hasta-16)

İşin niteliği ve fiziksel uygunluk arasında yaşanan uyumsuzluk, Hasta-8’in anlatısında açıkça hissedilmektedir. Sanayide çalıştığını, ameliyat sonrası kortizon şoku nedeniyle bayıldığını ve sonunda işi bırakmak zorunda kaldığını ifade etmiştir.

“İşten çıkmak zorunda kaldım. Çünkü işim çok ağır bir işti, sanayide çalışıyordum. Makine imalatıydı. Bu iş kesinlikle bana uygun değildi. Ameliyat olduktan sonra çalışmaya devam ettim, ama tekrar bayıldım. Devam ettim çünkü o sırada vücudunuzdaki kortizol seviyesi, o sırada çalıştığım işin ağırlığına göre yetmeyebilir, fazla eksik gelebiliyor. Eksik gelince kortizon şokuna girip bayılabiliyorsunuz. Kortizon şokuna girip bayılmalarım olduğu zaman, maalesef işi bırakmak zorunda kaldım. O ağır işi bıraktıktan sonra hiçbir bayılma yaşamadım, düzeldim.”

O yönden böyle sıkıntılar yaşadım. Belli bir süre daha hafif işler yaparak çalıştım, ama hiç bayılma, bir sıkıntı yaşamadım. Emekli olduktan sonra da zaten çalışmayı bıraktım. Şu an emekliyim, çalışmıyorum” (Hasta-8)

Hasta-10 ise görme kaybı yaşamasına rağmen ağır işte çalışmak zorunda kaldığını, iş güvencesi olmadan esnek koşullarda çalışmanın belirsizlik yarattığını vurgulamıştır.

“Gözüm görmüyor. Görmeme sonradan oluştu. İş yerinde sıkıntı oluyor. Ondan sonra her işte çalışamıyorsunuz, ağır iş yapamıyorsunuz. Benim şu anki çalıştığım iş ağır bir iş ama çalışmak zorundayım. Normal standartlarda çalışmamam gerekiyor ama çalışmak zorundayım. Bir de şey olarak çalışıyorsunuz... Zaman kavramınız yok. Yani zaman kavramınız yok. Niye yok? Çünkü bu işten hemen çıkabilirsiniz. Niye? Çünkü sizi neyin beklediğini bilmiyorsunuz. Tedavi süreci 4 ay sürüyor, 5 ay sürüyor. Yakınınzdaki biri hasta oldu mu, tanı alması, gitmesi, gelmesi, hastanesi derken tam 4 ay sürüyor. Hangi firma, şirket size iş verir ki? Yahut da izin verir mi? Yerine adam koymaz. Bu gibi şeylerle çok karşılaştım.” (Hasta-10)

Bu anlatılar, bireylerin hastalıkları nedeniyle istihdamda süreklilik sağlayamadıklarını, işverenlerin nadir hastalıkların getirdiği özel koşullara yeterince uyum sağlayamadığını ortaya koymaktadır.

Öğrenciler açısından ise, hastalık süreci okul devamlılığını ve akademik başarıyı doğrudan etkilemektedir. Hasta yakını-13’ün anlattığı gibi, çocuğu belli dönem okula gidememiş ve eğitim süreci ciddi anlamda sekteye uğramıştır.

“İnsanda öğretilmiş çaresizlik diye bir şey var. Bir şeyi sürekli tekrar ederseniz o basitleşir insanda, anlatabiliyor muyum? İşte onu sürekli tekrar ediyorum ki basitleşsin. Kafasına fazla takmasın, psikolojik olarak fazla etkilenmesin. Tedavisini aksatmasın çünkü önünde duramayacağını biliyorum. Herhangi bir şey olsa, kendi sağlığıyla kendisi baş etmek zorunda kalacak. Eğitiminde de... Bu psikolojiyle yaşıyor. Çocuk bir buçuk sene okula gidemedi. Böbrek üstü bezi tümörü ameliyatı oldu. Rapor aldı, 4-5 ay bir dönem okula gidemedi. Buna rağmen çocuk azmetti, çabaladı. Üniversiteyi kazandı. Arkadaşlarından bir sene pandemi oldu, bir sene de okula gidemedi. 2 senelik eğitimin 4 seneye yayıldığı bir süreç yaşadı. 2 sene okula gitti, 2 sene gidemedik. Çocuk bu şekilde okudu yani.” (Hasta yakını-13)

Benzer biçimde Hasta-12, ameliyat sürecinde okula devam edemediğini, notlarının düştüğünü ve sosyal açıdan izole olduğunu belirtmiştir.

“Okula yaklaşık üç hafta gidemedim. İlk ameliyat 15 tatildeydi ama ikinci ameliyatım eğitim dönemine denk geldi. Beni çok etkiledi. Arkadaşlarımla görüşemedim. Dışarı çıkamadım. Yaklaşık 1-2 ay boyunca annem dışarı çıkmama izin vermedi. Okula gidemediğim için notlarım düştü. İkinci dönem derslerime denk geldi. Sosyal olarak çok etkiledi. Hareket edemedim, özgürce gezemedim.” (Hasta-12)

Bu durum, okul başarısını sadece akademik yeterlilikle değil, sağlık durumu ve sosyal destek sistemleriyle birlikte düşünmemiz gerektiğini göstermektedir.

Öte yandan, istihdamdaki dışlanma yalnızca mevcut işin kaybı değil, yeni iş bulma sürecinde de ciddi ayrımcılıklara yol açmaktadır. Hasta yakını-21'in ifade ettiği gibi, birey engelli raporu nedeniyle hiçbir yere alınmadığını ve en büyük yıkımı bu süreçte yaşadığını ifade etmektedir.

"...işyerinden çıktı ama iş bulmakta çok zorlanıyor. Hangi kapıya geçişte senin diyor, böyle böyle bir şeyin var biz seni alamayız diyorlar. Abim diyor ki, "Ben her şeyi yapabiliyorum. Ben önce iş yerimde de yapabiliyordum belki," dedi. Abim engelli raporu olduğundan kaynaklı dedi ki, zaten hem böyle bir şeyin var işte bu sıkıntıların var bir seni buraya alamayız. O zaman aslında en büyük yıkımı yaşamı. Yıkıldı." (Hasta yakını-21)

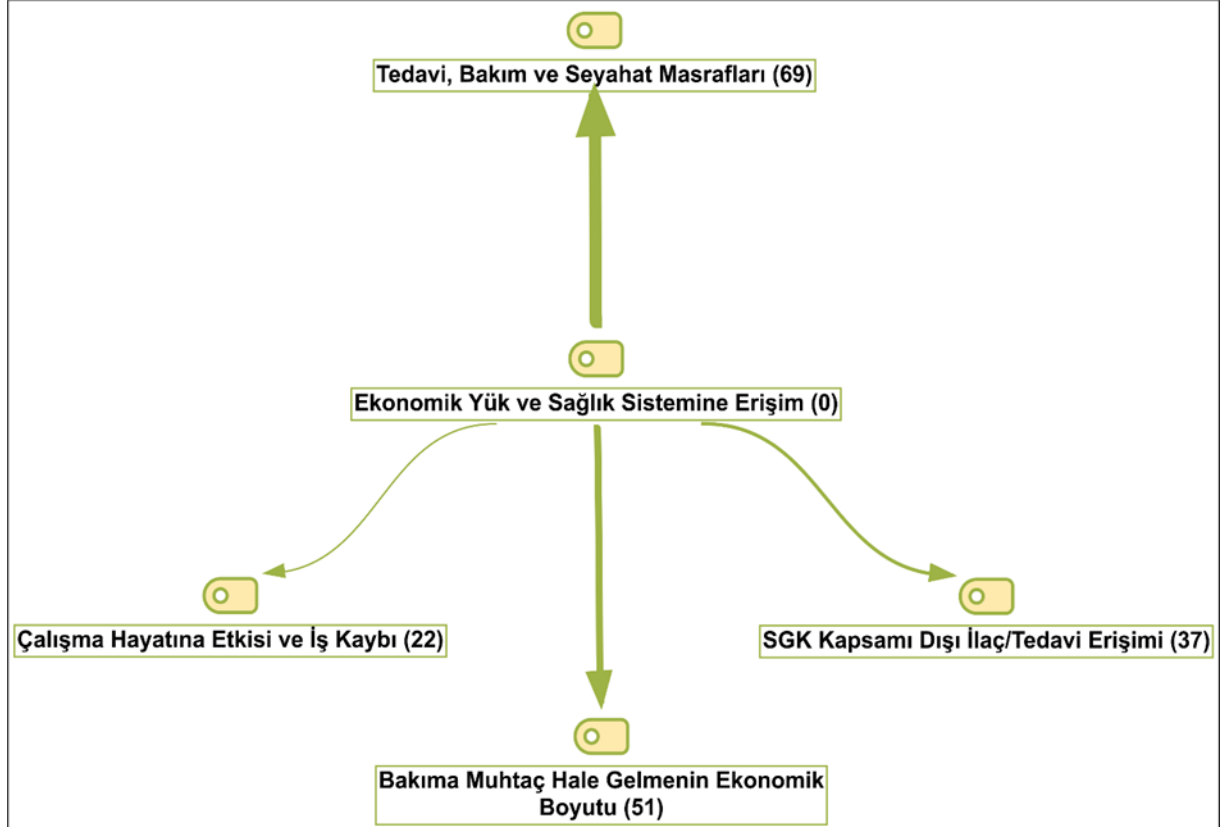
Eğitim hayatını hastalık nedeniyle sekteye uğratmak zorunda kalan bireyler için okulun uzaması, mezuniyetin gecikmesi ve işe yerleşme kaygısı da önemli bir stres kaynağıdır.

"Mezun olamayacak dendi sonra gayretlerle tabii uzun süre işte okulunu dondurdu. Ameliyatlar sürecinde ve bundan dolayı okulu çok zor. Böyle 7 senede, 8 senede falan bitirmek zorunda kaldı. Okulundan mezun oldu bu sefer işe giremeyecek diye korktu." (Hasta yakını-20)

"Sosyal Yaşam ve İzolasyon" teması, hastalık sürecinde bireylerin sosyal çevreleriyle olan ilişkilerindeki zorlukları ve yaşadıkları izolasyonu ele almaktadır. Görüşmeciler, hastalık nedeniyle sosyal hayattan kopma, fiziksel sınırlamalar, akraba ve yakın çevreyle ilişkilerdeki değişimler ve damgalanma deneyimlerini vurgulamışlardır. Özellikle sosyal etkinliklerden uzaklaşma ve toplumsal dışlanma, bireylerin yaşam kalitesini olumsuz yönde etkileyen faktörlerdir. Ayrıca, fiziksel sınırlılıklarla başa çıkma, bireylerin bu kısıtlamalarla nasıl mücadele ettiğini ve destek sistemlerinin önemini ortaya koymaktadır. İş ve okul hayatında karşılaşılan zorluklar ise, hastalıkların profesyonel ve eğitimsel yaşam üzerindeki engellerini göstermektedir. Bu tema, hastalığın sosyal ilişkiler ve toplumsal kabul üzerindeki etkilerini kapsamlı bir şekilde incelemektedir.

5.4. Ekonomik Yük ve Sağlık Sistemine Erişim

Modele göre ele alınan dördüncü önemli tema, **"Ekonomik Yük ve Sağlık Sistemine Erişim"** olmuştur. Bu tema kapsamında, katılımcılar hastalık tanısı sonrası süreçte karşılaştıkları ekonomik zorlukları ve sağlık sistemine erişimle ilgili yaşadıkları sıkıntıları değerlendirmişlerdir. Görüşmelerde, katılımcılar en fazla **"Tedavi, Bakım ve Seyahat Masrafları"** (f=69), **"Bakıma Muhtaç Hale Gelmenin Ekonomik Boyutu"** (f=51), **"SGK Kapsamı Dışı İlaç/Tedavi Erişim"** (f=37) ve **"Çalışma Hayatına Etkisi ve İş Kaybı"** (f=22) alt kodları üzerinde yoğunlaşmışlardır. (Şekil 5.6.)



Şekil 5. 6. Ekonomik Yük ve Sağlık Sistemine Erişim Teması Alt Kodlar Dağılımı

Bu alt kodlar, hastalık sürecinin bireylerin maddi durumları üzerindeki etkilerini ve sağlık hizmetlerine erişimde yaşanan güçlükleri ele almaktadır.

5.4.1. Tedavi, bakım ve seyahat masrafları

Tedavi, bakım ve seyahat masrafları (f=69), katılımcıların hastalık sürecindeki finansal yüklerini, tedavi süreçlerine ve tedaviye bağlı seyahatler için yaptıkları harcamaları kapsamaktadır. Katılımcıların ifadeleri, hastalığın uzun süreli ve çok disiplinli takibi gerektirmesi nedeniyle bireylerin tedavi, bakım ve seyahat masraflarını karşılamakta ciddi zorluklar yaşadığını ortaya koymaktadır.

Çoğu katılımcı, VHL sendromuna ilişkin tedavilerin yalnızca fiziksel ve ruhsal değil, aynı zamanda finansal dayanıklılık da gerektirdiğini belirtmektedir. Hasta-5'in ifadesinde bu durum açık bir şekilde görülmektedir. İlk ameliyatı için kredi çekmek zorunda kaldığını, ilerleyen dönemlerde ani sağlık masraflarına karşı hazırlıklı olabilmek için sürekli bir birikim yapmak zorunda kaldığını dile getirmiştir.

“Yani ilk ameliyatımda kredi çektim. Hatırlıyorum, ilk F. N. de kredi çekmiştim. Zaten İ. B. de müdürdüm, o zaman da ikinci müdürdüm, mesela kredi çekip... Ameliyat oluyorsun, düşünsene ve sonrasında kenara para koymayı öğrendik. Tabii, devamlı kenarda bir para tutuyorum. Niye? Çünkü pat diye bir şey çıktığında, kimseden gidip "Bana 150.000 TL verir misin?" diyemezsin. Hani bunu sen de içinde olan biri olarak biliyorsun, kenarda hep bir paran olacak. Yoksa birilerinden zamanı geldiğinde bunu isteyemezsin. Çünkü istenebilecek, hani şey gibi değil ki, bugünün şartlarında birinden ancak 5.000 TL istersin. Hani gidip 50.000 TL bile ver desen, şu şartlarda kimseden 5.000 TL bile çıkmayabilir. Benim çevremde öyle bir dünya yok. Yani zengin bir çevrem yok. Hani ailem zengin değil yani öyle bana paralar versin.” (Hasta-5)

Hasta yakını-2, hastanelerde bilgilendirme eksikliği nedeniyle maddi hazırlık yapamadıklarını, ayrıca SGK kapsamındaki hizmetlerde “iyi huylu-kötü huylu tümör” ayrımı gibi ayrımcılıkların olduğunu dile getirmiştir.

“Mesela biz gözünü donduracakları zaman ücret konusunda bilgilendirilmedik. S. ye sordum o da dedi duymadım. Bilseydim tedarikli giderdim. Orada ne yapacağım diye düşünür. İşlem sırasında ya gözü donarsa diye bile hesap etmek zorundasın. Yani bir de ayrımcılığa bak, kötü huylu hasta kanser hastalarında ücret karşılanıyor diyor. İyi huylu kanser hastaları kendileri ödüyor diyor. Bir de özellikle bunu belirtiyorlar. Bir de diyor ki; “Senin sevinmen lazım” diyor. “Bir tane daha hasta var, onunki kötüymiş mesela. Bu hastaya desem ki,” diyor, “20-30 milyar ver, senin kanserin iyi huylu,” desem diyor, “havalara uçar, verir,” diyor. Bir de öyle örnek gösteriyor. Bir de o hastanın yanında onun psikolojisini düşün. Hani kötü huylu kanser hastası da duymasın bunu, iyi huylu kanser hastası da duymasın bunu. Değil mi, bunu bilgilendirin ki “Böyle bir ücretimiz var, böyle bir düzen,” var.” (Hasta yakını-2)

Bu durum, sosyal devlet ilkesine aykırı bir uygulama biçiminin hasta psikolojisi üzerindeki yıkıcı etkisine dikkat çekmektedir.

Hasta-2’nin anlatımı ise ailevi sorumluluklar ile sağlık hizmeti alma ihtiyacının çatıştığını göstermektedir. Ankara ve İstanbul arasında sık seyahat ettiğini, kızına duyduğu özlemin kendisini yıprattığını söylemiştir.

“Hep İstanbul’dan Ankara’ya gidip geldim. Ayda bazen 2-3 kere gelip gittiğim oluyordu. Çünkü benim kızım o zaman daha birinci sınıfa bile başlamamıştı. Ankara’da işlerim oluyordu ama en ufak fırsatta İstanbul’a gelmek istiyordum kızımı özlediğim için. Bir o dönem inanılmaz yıprandım.” (Hasta-2)

Süreç, yalnızca ekonomik değil, duygusal tükenmişliği de beraberinde getirmektedir. Hasta-1 gibi bazı katılımcılar ise finansal sıkıntıdan çok zaman ve psikolojik yıpranmayı vurgulamıştır.

“Hastaneye gidip gelme, kontroller, masraflar... Onun haricinde ekonomik anlamda pek zorlandığımı düşünmüyorum. Yani sadece zaman kaybı oluyor bizim için daha çok. Bizi en çok etkileyen bu hastalıkta para değil. Şey, psikoloji. Yani tamamen psikolojiye dayalı.” (Hasta-1)

Ancak bu yorum, her hastanın benzer bir maddi altyapıya sahip olmadığı gerçeğini değiştirmemektedir. Hasta-6, devlet hastanelerinde çözülemeyen durumlar nedeniyle özel hastanelere yönlendirilmek zorunda kaldıklarını, bunun da “astronomik rakamlar” doğurduğunu belirtmektedir.

“Biz mesela hep devlet hastanesinde ameliyat olduk. Fakat devlet hastanesinin çözemediği bazı durumlar oluyordu, bizi özele yönlendiriyordu. Çok astronomik rakamlar istiyorlardı, yani bir şekilde aştık o süreçleri. Ama yıprandık, hala da devam ediyor tabii.” (Hasta-6)

Hasta-10’un ifadesi ise sağlık sistemine olan inancın nasıl zedelendiğini açıkça göstermektedir. Maddi gücünün özel hastaneye yetmediğini, randevu bile alamadığını ifade etmiş; bu durumun vatandaşlık bağına zarar verdiğini belirtmiştir.

“Büyükşehir’e gitmek zorundasınız ama orada da kalacak yeriniz yok, maddi gücünüz yok. (...) Biz devletin doktorunda bu süreçte bir ameliyat için sadece harcanan zaman ve para 500-600 bin TL. Kız kardeşim özelde ameliyat oldu. Maddi durumu iyiydi, özelde ameliyat oldu. Şu an o özel hastaneye verdiği para 300 bin TL. Benim 300 bin liram yok. Aynı hastalık bende de var. Benim 300 bin liram yok. Ben şimdi nasıl yapmam gerekiyor? Hangi doktora ameliyat olacağım, bilmiyorum. Randevu sırası alamıyorum. Yani kısaca şu var: Bunun ilacı... Yani şöyle bir şey var, artık devlete olan inancınız da kayboluyor. Yani bir inancım da yok. Devlete olan inanç kayboluyor, vatandaşlık bağı kopuyor.” (Hasta-10)

Özellikle büyükşehirlerde yaşamayan hastalar için ulaşım ayrı bir yük haline gelmektedir. Hasta-14, hastaneye ulaşımında taksi parasının, bakıcı ücretlerinin ne kadar yüksek olduğunu belirtmiş, ekonomik zorunlulukla fiziksel acı arasında nasıl bir seçim yapmak zorunda kaldığını dile getirmiştir.

“Haftada 2-3 gün hastanedeyiz. Adam bulamıyorsun, taksiye biniyorsun. Ayda taksi parası, hastane parası... Bir taksiye binsem 1.500tl bir de dönüşü 3000. Yanımda da bakıcı geliyor 300-400 TL. (...) Geçenlerde gittik. Komşunun bir arkadaşı götürdü. Gelirken otobüse binmek zorunda kaldık. Otobüse bindim ama dolmuşa, sen bana sor Ulus’a gelene kadar öldüm, öldüm, geberdim. Taksiye binsem 1.500tl, Ulus’a geldik. Ulus’tan tekrar taksiye bindik.” (Hasta-14)

Hasta-16 ise hastanede geçirilen sürenin ayın yarısını kapsadığını belirterek hem zaman hem ekonomik anlamda tükenmişliğe işaret etmiştir.

“Ekonomik olarak, hastane masrafları, ilaçlar ve bazı görüntüleme işlemleri ücretli oluyor. Üniversite hastanesinde tedavi olduğumuz için ayın en az bir haftası hastanedeyiz, diğer hafta da çocuklarımın tedavisi için hastaneye gitmem gerekiyor. Yani ayın yarısı hastanede geçiyor.” (Hasta-16)

Hasta yakını-20 ise iki ev sattıklarını, borçlandıklarını ve her ameliyatı özelde yaptırdıklarını anlatmıştır.

“Tamam, biz kendi çapımızda kendi yağımızla kavruluyoruz. Bu arada iki tane ev sattık. Mirasçılıktan şudur, budur, kredidir, borçtur yani bir sürü şey. Her ameliyatı çünkü özelde yaptırıyoruz. Hastanede kaldığımızda, hiç unutmuyorum, 3.170 liraydı bir günlük oda masrafı.” (Hasta yakını-20)

Bu örnekler, sağlık hizmetlerine erişimdeki eşitsizliği net şekilde ortaya koymakta; ekonomik gücü olanların özel sağlık sistemine erişebilirken, maddi olanakları kısıtlı olan bireylerin sağlığa erişimde ciddi engeller yaşadığını göstermektedir.

5.4.2. Bakıma muhtaç hale gelmenin ekonomik boyutu

Bakıma muhtaç hale gelmenin ekonomik boyutu (f=51), hastalık nedeniyle kişilerin bakım ihtiyaçlarının arttığını ve bu ihtiyaçların ailelere ek bir ekonomik yük getirdiğini göstermektedir. Bu durum, yalnızca fiziksel bir bağımlılığı değil, aynı zamanda bakım hizmetlerinin getirdiği ekonomik yükü de beraberinde getirmektedir. Görüşmecilerin aktarımlarına göre bu yük hem bireyleri hem de aile üyelerini maddi ve duygusal olarak zorlayan çok boyutlu bir sürece dönüşmektedir.

Bazı katılımcılar bakım ihtiyacını karşılayacak maddi kaynaklara ulaşmakta zorlandıklarını ifade etmişlerdir. Özellikle sosyal destek mekanizmalarının eksikliği, kişilerin hem fiziksel hem psikolojik anlamda yıpranmasına neden olmaktadır. Hasta yakını-14 bu durumu şu şekilde dile getirmiştir:

“5 aydır benim banyomu mecbur mu komşularım banyomu yaptırıyor. Allah razı olsun. Kendim yapamıyorum, komşular yaptırıyor. Onlar da söylüyor, niye sana bakım parası vermiyorlar, birini bulursun, işte olmazsa bakımını yapar diye hep söylüyor komşular. Ben 5 aydır komşular her ay beni banyo yaptırıyor. Eşim de zaten mesela evde, evim var diyelim, oturuyorsun ama mesela bu ev sana banyo yaptırmıyor, yemek hazırlamıyor. Sonuçta veya hastaneye seni götürüp getirmiyor. O yüzden öyle şeylere de ihtiyaç var. Yani ben evimi satayım, bakıcı tutayım yani olur mu bu” (Hasta-14)

Bu ifade, sosyal hizmet sisteminin yetersiz kaldığı durumlarda bireylerin nasıl bir yalnızlık ve çaresizlik hissiyle baş başa kaldığını göstermektedir.

Ekonomik boyut yalnızca bireyin bakım ihtiyacı ile sınırlı kalmamakta; aynı zamanda bakım veren aile bireylerini de etkilemektedir. Hasta yakını-11, eşine destek olabilmek için ev işlerine giderek maddi katkı sağladığını, fakat eşinin bu durumdan dolayı kendini eksik hissettiğini belirtmiştir.

“Eşime maddi anlamda destek vermek için arada bir çıkan ev işlerine gidiyorum. Maddi destek olsun, canı sıkılmasın, üzülmesin diye, böyle böyle destek olmaya çalışıyorum. Çocukların okul ihtiyaçlarını karşılıyorum. Yine dediğim gibi fedakarlığı ben yapıyorum,

destek olmaya çalışıyorum. Sırf eşim o konularda maddi imkanları olmadığı için üzülmesin diye, ama benim işe gittiğime de üzülüyor. Tabii ki, diyeceksiniz ki herkes çalışıyor, ama o kendi eksikliğinden dolayı çalıştığını düşünerek üzülüyor. Psikolojik desteğe ihtiyacı var” (Hasta yakını-11)

Bu ifade, psikososyal yükün yalnızca hasta bireyde değil, hasta yakınlarında da derin şekilde hissedildiğini ortaya koymaktadır. Aileler, yalnızca fiziksel değil, aynı zamanda ekonomik ve duygusal bakım sağlayıcıları haline gelmektedir.

Benzer şekilde, Hasta yakını-13'ün ifadesi de aile içi maddi yük paylaşımının sınırlarını çizmektedir. Aynı aileden iki kişinin hasta olması, ekonomik dayanıklılığı fazlasıyla zorlamaktadır.

“Yani kendimizi bıraktık. Ben kendim için bir şey yapmıyorum. Kendim için herhangi bir kontrol, herhangi bir doktor, herhangi bir şey yok. Sadece çocuğumun takibini yaptırıyorum. Çünkü aynı aileden iki kişiyi maddi olarak çok yıpratıyor.” (Hasta yakını-13)

Bu tür ifadeler, sosyal güvenlik ve sosyal hizmet sisteminin hane halkı bazlı değerlendirme yapması gerektiğini göstermektedir. Aksi takdirde, tek gelirli veya çok hasta birey barındıran ailelerde çoklu yoksunluk halleri ortaya çıkmaktadır.

Hasta yakını-5'in aktardığı durum ise hane gelirinin yetersizliğini ve bu durumun aile üyeleri üzerindeki ruhsal etkilerini gözler önüne sermektedir.

“Eşim emekli sadece. Onunla hem çocuklarıma bakıyorum hem kendimiz geçiniyoruz. Sadece emekli maaşıyla geçiniyoruz. Çocuğum evde, işsiz. Çok az bir engelli maaşı alıyor. 11 buçuk, 12 gibi. Onu da biz geçindiriyoruz. Torunum üniversiteye gidiyor. Gözünü kaybetmiş torunum. Yani maddi olarak çok sıkıntı çekiyoruz ve manevi olarak da psikolojileri hepsinin bozuk.” (Hasta yakını-5)

Son olarak, Hasta-10'un çarpıcı ifadesi, bireyin bakım ihtiyacının karşılanmaması durumunda yaşadığı derin varoluşsal krizi dile getirmektedir.

Hastane süreçleri... Doktorların çoğu özel hastanelere geçmiş. Taşra şehirlerdeki hastanelerdeki doktorların ameliyat tecrübesi yok. Büyükşehir gitsem para yok, imkân yok, kalacak yer yok. Yani göz göre göre... Yani şöyle bir şey yapsalardı; “Kitle imha silahı atıp da sizi zehirleyerek öldüreceğiz” deseler, bundan daha iyi. Yani aynı. Yavaş yavaş ölüyoruz yani. Yavaş... Acı çektirerek, sahipsiz bir şekilde ölüyoruz. Herkes... Parası olan yaşıyor, parası olmayan ne yapıyor? (Hasta-10)

5.4.3. SGK kapsamı dışı ilaç/tedaviye erişim

SGK kapsamı dışı ilaç/tedavi erişimi (f=37), katılımcıların sağlık sigortası ile karşılanmayan ilaçlar veya tedavilere erişim konusunda yaşadıkları zorlukları ve bu durumun onlara ekonomik açıdan nasıl bir yük getirdiğini vurgulamaktadır.

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu gibi nadir hastalıklarda tedaviye erişim yalnızca tıbbi değil, aynı zamanda ekonomik ve hukuki bir mücadeleye dönüşebilmektedir. Katılımcıların anlatımları, sosyal güvenlik sisteminin kapsamı dışında kalan ilaç ve tedavilerin bireylerin yaşam hakkı ile doğrudan ilişkilendiğini ortaya koymaktadır.

Pek çok katılımcı, tedavi için SGK tarafından karşılanmayan akıllı ilaçlar, klinik araştırmalardaki deneysel tedaviler ve yurt dışından temin edilmesi gereken ilaçlara erişim konusunda ciddi sıkıntılar yaşamaktadır. Bu ilaçlara erişim için çoğu zaman bireyler, mahkeme kararı çıkartmak, sosyal medya kampanyası düzenlemek, borçlanmak, hatta gayrimenkullerini satmak zorunda kalmaktadır.

Katılımcılar, nadir hastalıklarda hayatlarını sürdürebilmek için yüksek maliyetli tedavilere erişimlerinin olduğunu, ancak bu imkânın doğrudan ekonomik güçle sınırlı olduğunu vurgulamışlardır.

“Şimdi şöyle söyleyeyim. VHL hastalığında paran olması gerekiyor. Paran yoksa fakirsən ölürsün. Ölürsün yani, açık ve net, paran yoksa ölürsün. Aslında fakir biri olarak şöyle söyleyeyim. Benim hayatımdaki en önemli şans, İ. B. de çalışıyor olmakta. İ. B. olmasaydı, ben çoktan ölmüştüm, şu 9 Eylül’de kesin gittim yani, çok yıllar önce. Çok net söyleyeyim. Yani o kasap var ya, o kasap beni ameliyat edecekti zamanında devlet güvencem oydu. O kasabın elinde yok olup gidecektim. Yani orada en fazla 3 yıl yaşardım, yaşar mıyım onu da bilmiyorum. Yani ben söyleyeyim sana net, o yüzden İ. B. li olmak benim... Yani 50 yaşına kadar ulaşmamı sağladı. Welireg (ilaç) bedelini ödüyor yani. Hiç ben dava filan açmadım, direkt ödedi.” (Hasta-5)

“2 sene falan oldu diyorlar. İşte ilacı da şu an hastane yazmıyor. Mahkeme yoluyla alınması gerekiyor. Anneme ulaştırdık bir şekilde, mahkeme yoluyla aldık ama şu an biz hâlâ o ilaca ulaşamadık. Takiplerimiz hastanede devam ediyor yani.” (Hasta yakını-3)

“Ekonomik olarak tamamen yıpranıyorsunuz. Bu pahalı bir hastalık. Zengin hastalığı diyorum ben. Orta gelirli ya da dar gelirli insanlar için bu hastalık çaresizlik demek, ölüm demek, doktor bulamamak, ilaçlara ulaşamamak demek. Tedavi olamamak demek. Eğer kültür düzeyiniz de düşükse - örneğin ilkokul ya da ortaokul mezunuysanız - ve çevreniz sınırlıysa, bu hastalıkla ilgili hiçbir şey yapamıyorsunuz. (...) 9.000 avro. Yani şu... Genel olarak Türkiye Cumhuriyeti vatandaşı olan bir insan bu hastalığı kaptı yahut da herhangi bir hastalık olan bir insan... 9.000 avroyu tek seferde verebilecek kaç tane insan var? Kaç kişi var çevrenizde? Bana parmakla gösteriniz yani. O şekilde o ilaca da erişimimiz yok. Devlet de getirmiyor. FDA onaylı. Halbuki devlet şunu yapsa, dese ki: “Bu ilacı getirdim, sizi tedavi edeceğim” dese... Süregelen hastalıklarda mesela...” (Hasta-10)

Katılımcılar bazı ilaçların devlet tarafından ödenmediğini ve bunlara ulaşmak için dava açmak, mahkemeye başvurmak, hatta SGK ile yazışmalar yürütmek zorunda kaldıklarını belirtmişlerdir.

“Baktım bu iş bayağı bir zorlayacak bizi 7 milyona yakın para yapıyor. Y.Ü. hocamız, tıbbi onkolog, doktorumuz, "Hayati öneme haizdir" ibaresini yazarak SGK'ya başvuruda bulundu ve tek çaresi bu ilaç olduğunu söyledi. Öylelikle SGK onay verdi ve bunun üzerine doktorumuzdan reçete çıkardık ve o reçeteyle biz kampanya başlattık. Eşim istemedi. Ben eşimle ayrı bir cebelleştim. Oğlum bana küstü. Bu süreç içinde "Sen beni rezil ediyorsun, duymayanlara da duyuyorsun. Benim hasta olduğumu, okulumda arkadaşlarımla kimse bilmezken, şimdi herkes öğrenecek” dedi. Ondan sonra Berkay için, amcası yani kayınbiraderim bir web sitesi açtı. Ben Instagram üzerinden “B. için el ele” diye bir sayfa oluşturdum ve her gün akşam saat dokuzda bir post yayınladık. Berkay'ın hayallerinden bahsettik. (...) Çok şükür, 43 günde mi? 47 gün de mi? Bizim kampanyamız sona erdi. Ve biz ilacımızı getirttirdik. 6 kutuyu B. içti, ilk 3 kutuyu kullandıktan sonra Berkay'la herhangi bir olmadığını ben fark ettim ama doktorumuz yorum yapmak istemedi. Son 3 kutuyla bir kullansın dedi. 6 kutunun ilk üçünden sonra tetkik yapıldı. Bunu yorumlamak istemiyorum dedi. Son 3 kutuyu da kullansın, onunla bunu karşılaştırırız dedi ve karşılaştırmanın sonucunda %40 oranında tümörlerde küçülme ve küçüklerde de kaybolma gözlemlendiği için... Bu ilacı bu kez ücretsiz olarak getirmek çabasına girdik.” (Hasta yakını-20)

“Mesela VHL ile alakalı Welireg (Belzutifan) diye bir ilaç çıkmış. Doktorlara sordum ya diyor biz böyle bir şey bilmiyoruz. 3-4 yıldır herhalde onay almış ama Türkiye'de bir ödemesi yok. Ondan sonra ben Sakarya'da bir kızla hemşireyle tanıştım. O zaman Sivaslıyım filan demişti. O bu SMA hastalarına bir kampanya yapıyorlar. Instagram'dan falan para topluyorlar ya. O valilikten izin almış topladı parayı. Yani Allah tabii göstermesin de daha beterini... Hani ben kimseyle eğilip de öleceksem öleyim kardeşim, yani kimse hemen şey yapamam ama mesela topladığı ilk 3 kutusunu almış mesela, yurt dışından filan geldi, devlet ödemiyor bunu, o şekilde aldı. Ama ben bunu şöyle tahmin ediyordum biz şimdi geldim bir olay hastalık olduğu için. Yani bu genler düzelmeden bu hastalık geçmez. Bunun tansiyon ilacı gibi sürekli kullanımı gerekiyor. 46 bin euro. Ben her ay 50.000 euroyu yani devlette ödeyemez. Bunu nasıl ödeyecek? İlacı alanlar mahkemeye verdik dedi yakından da avukat olanlar var dedi. Onlar beceremediler dedi. Ankara'da bir avukat dedi, işte atıyorum işte 150 bin işte avukatlık ücreti verdik dedi. Bu ilacı dedi, ücretsiz bir şekilde alıp, öncesinde o bizim buradaki dediğim hemşire kız reçete ediyor valilik kanalıyla alıyor. Biz mahkeme kararıyla para vermeden aldık dedi. Peki dedim, bundan sonra dedi ki, bu mahkeme kararı geçerli. Biz her 3 ayda bir doktor reçete edecek biz ilacımızı gidip alacağız dedi. Hatta SGK müdürüyle filan da görüştüm ben bireysel başvuru olması gerekiyor.” (Hasta-11)

Bazı katılımcılar, yeni ilaçlara yalnızca “gönüllü hasta” olarak klinik araştırmalara katılarak ulaşabildiklerini ifade etmişlerdir. Bu durum, tedaviye erişimdeki yapısal eşitsizliklerin başka bir yansımasıdır.

“Evet, şimdi benim annem de hemen hemen ilk sene olmak üzere, çok az kaldı ve mesela böbreğindeki tümör 4 mm küçüldü ama diğerleri aynı. Yeni tümör çıkmadı. Ama işte endişem, ilacı bıraktıktan sonra çıkar mı? Ben bunu doktorlara da söylüyorum ama tabii ki onun garantisini vermiyorlar hiçbir şekilde. Zaten benim annem gönüllü hasta oldu. İlaç zaten üçüncü fazda şu anda. Dördüncü faza geçmemişti.” (Hasta yakını-4)

“Hocam dedi ki bana: “Bir sene gönüllü hasta almak istiyoruz, sende bir hap... Akıllı hap deneyeceğiz, kabul eder misin?” dedi. Bilmiyorum yavrum dedim. Benim yaşı 66. Kızım da dedi: “Anne, bu bizim hastalıklar için herkese iyi gelebilir, sen gönüllü hasta ol,” dedi. İyi dedim, ben de gönüllü hasta oldum. Beni bayağı bir hafta çağırdılar ama neler neler... Çok incelediler beni bu hastalık için ve gönüllü hasta oldum ben. İşte hapi anlattılar. “Böyle böyle teyze, sen böyle olursan bu ileride hepinize iyi olur.” Ve kitleler çıktı benim de tekrar ameliyat olmam gerekiyordu. Bu hapi önerince... İşte tekrar pankreastan oldum, böbreğim de çıktı. Tekrar sağ böbreğim de çıktı. Belimde 2 buçuk santim kitle... Dalağı aldılar ameliyat sırası tekrarlardı bu kitleler bende tekrar... Ameliyat olacaktım. Ben ameliyatı kabul etmedim. İlk ameliyatımda 3 ay yattım. Çok sıkıntılar çektim, ölümlerden döndüm. 42 kiloya düştüm. Tabi yemedim içmedim. Onun için gönüllü hasta oldum ama 8 aydır kullanıyorum ve kitlelerde hiç büyüme olmadı, çok şükür. Ve devam edeceğim herhalde. Aynı işte, sonunda yine gideceğim, bakacaklar, tekrarlayacağım zannediyorum. Büyümediği için hocalarımız karar verecek canım. Torunuma reçete yazdılar bak gözü için ama karşılanmadı. Ben gönüllü hasta olmasaydım alamayacağım bir buçuk trilyona... Tekrar oğluma, torunuma yazdılar. O nasıl alacak? Ben kendiminkini de alamazdım. Onu bile ödemiyorlar. Ben ulaşamadım ki tekrar ameliyat kaldırabilirsem kaldıracağım, kaldıramazsam yani yaş da var. Çok zor bir ameliyat. Ben o zaman üçünü birden yaptırdım. Hem dalağı aldılar hem pankreası, aynı anda böbreği... Üç tane... Bana şey geliyor, üç grup girdi ayrı ayrı... O ameliyatımda 9 saat sürdü. Ameliyatım çok zordu. Çok zor günler geçirdim, tekrar ameliyatı belki kaldıramazdım.” (Hasta-3)

Bu tür uygulamalar, tedaviye ulaşımı araştırma sürecine katılma koşuluna bağlamakta ve etik açıdan sorgulanması gereken bir eşitsizlik yaratmaktadır.

Bazı ifadelerde, ilaca ulaşamamanın bireyde ciddi düzeyde umutsuzluk, tükenmişlik ve yaşamdan vazgeçme düşüncelerine yol açtığı görülmektedir.

“Şimdi de bu ilacı aldık, ama ilacı devlet karşılamıyor. Avukatlara gidiyoruz, avukat ücreti alıyor. Bir sene boyunca ben bu ilacı nasıl alacağım? Hadi avukat, bir sene boyunca sana aynı paraya bakmaz ki. Mesela ilaç 3 aylık bir buçuk trilyon. Biz bunu bir sene boyunca alacağız. Avukat aldı, 100bin, şimdi tekrar yine avukat, tekrar avukat... işte öyle öyle, sıkıntı.” (Hasta-14)

D.G. deki hoca işte gözünü alacağız dedi. Atom tedavisi gibi bir şey uygulayacağız dedi. Seans başı 4.000 TL istedi, 8 seans yapacağım dedi ama benim hiç param yok bir evim vardı onu da eşimin babası yaptırmış eşimin babasının üzerine evi satsam satamıyorum. O kadar kötüydü ki o İstanbul’da sokaklar yani beni anlatsana insanlara keşke ben ne yapacağımı bilemedim yani kaldım İstanbul’un ortasında kendi başıma küçük oğlumla. Çok kötü günler yaşadık. O kadar kötüydü ki. Yani ben o gün yaşadığımı acaba böyle dedim tutsam çocuğumun elinden ikimiz birden gidelim, o kendi başına gideceğine atsam bir arabanın altında diye çok düşündüm ama sadece E. vardı arkada daha küçük bir bebek yeni doğdu. E. (küçük kızı) tuttu bizi ayakta. (Hasta-9)

İlaçların yüksek maliyeti nedeniyle temin edilememesi, sadece bireyin fiziksel sağlığını değil, aynı zamanda ailesinin geleceğini, umutlarını ve topluma olan aidiyet hissini de zedelemektedir.

“Almanya’daki ilaç Türkiye’ye gelse... Evet, pahalı bir ilaç ama zaten sayıca çok az kişiyiz. Bu ilaca daha kolay ulaşmak istiyoruz. Doktorlarımızdan ve devletimizden bu ilaç

için destek bekliyoruz. Bu ilacı kullanan kişilerde tümörlerin küçüldüğünü ya da yok olduğunu duyuyoruz. Biz de bu ilaçtan yararlanmak istiyoruz ama onkologlarımız ve devlet buna sıcak bakmıyor. “Çok pahalı,” diyor ama insan hayatı bu kadar ucuz olmamalı. Biz yaşamak istiyoruz. Mutlu olmak istiyoruz. Sağlıklı bireyler olmak istiyoruz.” (Hasta yakını-11)

“Yapabileceğimiz bir şey yok. Şu an tek olması gereken akıllı ilaç çıkmış, onu da herkese vermiyorlar. Şu an normal bir vatandaş gibi hayatımızı sürdürüyoruz yani.” (Hasta-1)

“...ilaç aşırı pahalı, hani alayım alamazsın, yani mümkün değil, alamayız. Bir kereliğine de değil ki. Hani 4 milyon verip de bir yıllık ilaç almıyorsun ki, bir aylık alıyorsun.” (Hasta-4)

“Şu an akıllı ilaç içiriyorlar, ama biz onu alamıyoruz. Dünya Sağlık Örgütü’nün onayına göre, bu ilacın bizim hastalığımıza yönelik kullanılması gerektiği belirtilmiş. Ama bizde yok, yani maddi gücün varsa kendin alıp kullanabiliyorsun, fakat devlet karşılamıyor. Benim 2 kızım da var, kardeşim de var, annem de var. Biz aile olarak 5 kişiyiz. Bu süreci devam ettiriyoruz. Tabi, o kadar yüksek meblağları alma şansımız yok.” (Hasta-6)

5.4.4. Çalışma hayatına etkisi ve iş kaybı

Çalışma hayatına etkisi ve iş kaybı (f=22), hastalık nedeniyle bireylerin iş gücü kaybı yaşaması ve bunun ekonomik durumları üzerindeki etkisini incelemektedir.

Özel sektörde çalışan katılımcılar hem izin süreçlerinin yönetilememesinden hem de işverenlerin olumsuz tavırlarından yakınmaktadır.

“Şöyle ki 3 ayda bir kontrole gitmemiz gerekiyor. Şirket özel sektör olduğu için, ben şahsım adına konuşayım, sürekli hastaneye gidip gelmem gerekiyor. Sürekli izin almam gerekiyor. Sürekli yıllık izin almam gerekiyor. Sürekli gittiğim için de iş yeri, yani bizi zorlanıyor. Yani iş yeri de zorlanıyor. Bu biraz bizi zorluyor açıkçası. Sürekli hastaneye gittiğim için zorlanıyoruz yani.” (Hasta-1)

“Yaşadığımız zorluklar, iş yerinin özel olması nedeniyle işten çıkarılır mı, çıkarılmaz mı kaygısı, ameliyat kaygısı, sürekli her ay hastaneye yatış çıkışlar, ilk nadir hastalık olduğu için hastanede de ilk defa görüldüğümüz için sürekli araştırmalar yapılıyordu. Bu yatışlar iş, maddi ve ailevi açıdan zorluklar yaşattı.” (Hasta yakını-11)

Bazı bireyler, çalışmaya devam ettiklerinde yaşadıkları fiziksel semptomlar nedeniyle işten ayrılmak zorunda kaldıklarını ve bu durumun onları ekonomik olarak sarstığını belirtmiştir.

Bu ifadeler, çalışmak mı yaşamak mı ikilemini dramatik biçimde ortaya koymaktadır.

“Aile içindeki ekonomik zorluğa bakarsak, önceden çalışıyordum ama şu an çalışmıyorum, maalesef. Çünkü ben çalışırken, bayılıyordum. Gerçekten ciddi anlamda hastanelik oluyordum. Meğer kortizol şokundan oluyormuş. İşten çıktıktan sonra, ekonomik olarak bittim yani. Bittim dedim. Para kazanamıyorum ama hastalığım düzeldi. Birini seçmek zorundaydım, ya hastalığı seçip sağlıklı yaşamayı seçeceğim ya da işe çalışıp para kazanıp ölmeyi seçeceğim. Yani her an her şey olabilir çünkü başına gelebiliyor. Makinelerin başına bayılısam, başıma demir düşse. Ben ailemin yanında olup sağlıklı yaşamayı seçtim.” (Hasta-8)

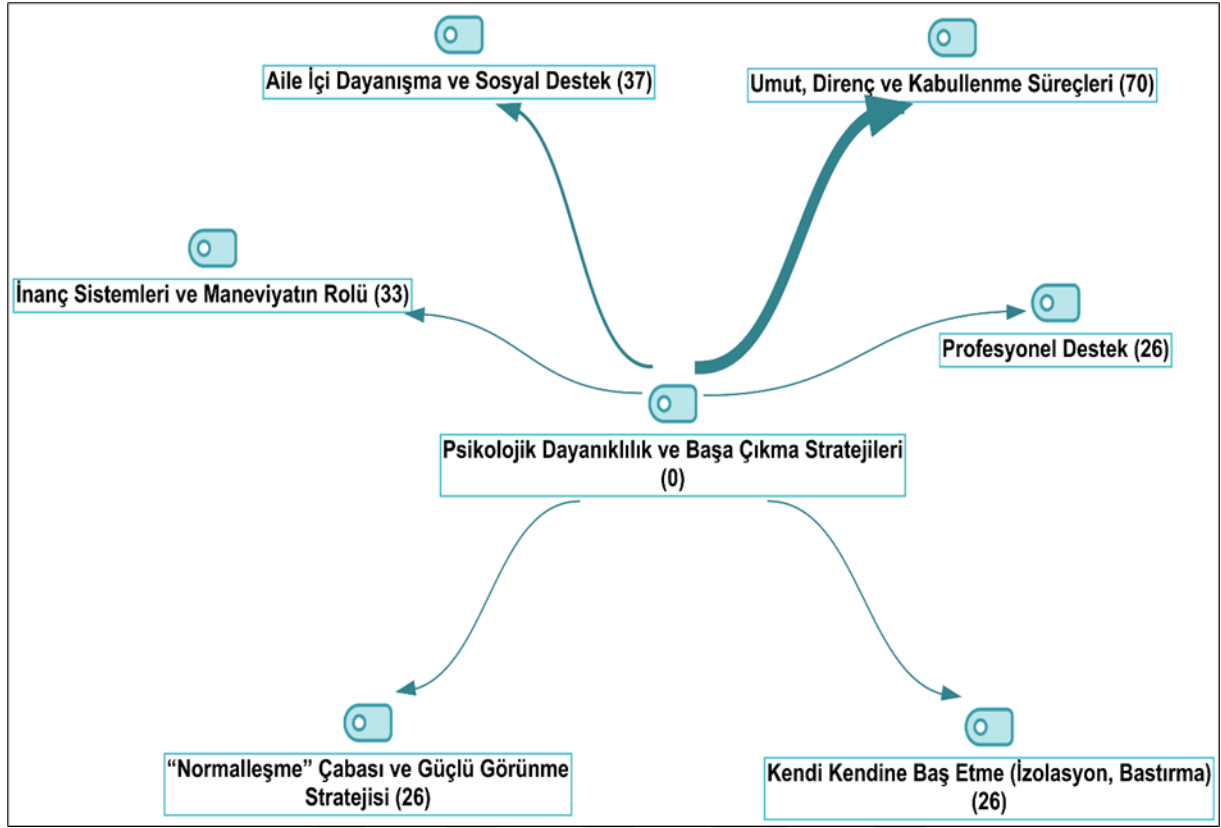
“Ben böbreküstü beziyle başladım, ilk önce böbreklerden, pankreastan 3. ameliyat oldum. Karaciğerden oldum, safra kesesi alındı, dalak alındı. Yani ameliyatların etkisi çok oldu. Mesela 6 ay arayla, 8 ay arayla ameliyatlar geçirdim. Yani yaklaşık belki 4 sene, 5 sene. İşimi bırakmak zorunda kaldım, ara vermek zorunda kaldım. Ya çoğu şeyden vazgeçiyorsunuz zaten, çünkü önce sağlık geliyor” (Hasta-6)

Hasta yakını-2, aile bireylerinden birinin çalışamaması durumunun çocuklar ve diğer aile fertleri üzerindeki psikolojik etkisine dikkat çekmektedir. Bu ifadeler, hastalığın sadece bireyi değil, hane halkı düzeyinde iş gücünü ve psikolojiyi etkilediğini göstermektedir.

“Ya çalışamaz oldu eşim işe gidemiyor. Bir o yönde sıkıntı... Ya o çocuğa bile yansıyor. Hani “Niye sağlıklı insanlar çalışıyor da babam çalışmıyor?” diye... Onları çok dile getiriyordu.” (Hasta yakını-2)

5.5. Psikolojik Dayanıklılık ve Başa Çıkma Stratejileri

Çalışma kapsamında modele göre ele alınan beşinci tema, **“Psikolojik Dayanıklılık ve Başa Çıkma Stratejileri”** olmuştur. Bu tema çerçevesinde, katılımcılar hastalık süreci boyunca geliştirdikleri başa çıkma stratejilerini değerlendirmişlerdir. Görüşmelerde, katılımcılar en fazla **“Umut, Direnç ve Kabullenme Süreçleri”** (f=70), **“Aile İçi Dayanışma ve Sosyal Destek”** (f=37), **“İnanç Sistemleri ve Maneviyatın Rolü”** (f=33), **“Normalleşme Çabası ve Güçlü Görünme Stratejisi”** (f=26), **“Kendi Kendine Baş Etme (İzolasyon, Bastırma)”** (f=26) ve **“Profesyonel Destek”** (f=26) alt kodları üzerinde yoğunlaşmışlardır (Şekil 5.7).



Şekil 5. 7. Psikolojik Dayanıklılık ve Başa Çıkma Stratejileri Teması Kodlar Dağılımı

Bu alt kodlar, hastalıkla baş etme sürecinde bireylerin psikolojik dayanıklılıklarını ve başa çıkma yöntemlerini nasıl şekillendirdiklerini detaylı bir şekilde incelemektedir. VHL sendromuyla yaşamak, bireylerin sadece fiziksel değil, aynı zamanda duygusal ve psikolojik kaynaklarını da tüketebilen uzun süreli bir süreçtir. Ancak bu süreçte, birçok katılımcı, zorlu koşullara rağmen güçlü kalma becerisi sergilemiş ve çeşitli başa çıkma stratejileri geliştirmiştir

Hasta yakını-21'in bu anlatısı hastalıkla yüzleşme sürecinde **mizah**, **anlam verme** ve **kaderle baş etme** biçimlerinin iç içe geçtiğini göstermektedir. Direnç geliştiren bireyler, hastalığı kontrol edemeseler de onu kendi bağlamlarında anlamlandırarak psikolojik bir üstünlük kurmaya çalışmaktadır.

"Yani mesela köpeğimiz o süreçte geldi adını mesela Tümör koydu, ben bununla hayatım boyunca savaşıcağım benim bunu sevmem gerekiyor dedi (abisi). Nasıl sevebilirim hayatta en çok sevdiğim birine adını vererek. Ama şöyle de bir şey var, şuna dayanacağım. Köpeğimizin adı Tümör ve kısırlaştırılacağı zaman veterinerine götürdüğünüzde, "Niye bu ismi verdiniz?" diye abime soruyor. Çünkü isim kaderini çeker demiş ve köpeğimizin adı Tümör ve tümörleri varmış. Mesela işte rahmini falan almışlardı. Temizlemişlerdi mesela." (Hasta yakını-21)

5.5.1. Umut, direnç ve kabullenme süreçleri

Umut, direnç ve kabullenme süreçleri (f=70), hastalıkla karşılaşan bireylerin zorluklar karşısında nasıl bir direnç gösterdiklerini ve kabul sürecine nasıl adım attıklarını ifade etmektedir.

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu gibi genetik ve kronik bir hastalıkla yaşamak, bireylerde ilk etapta yoğun korku, belirsizlik ve duygusal çöküntü yaratmaktadır. Ancak zaman içinde hastalıkla birlikte yaşama becerisi geliştiren bireyler, umut, direnç ve kabullenme gibi psikolojik dayanıklılık unsurlarını ön plana çıkarmaktadır.

Katılımcıların çoğu, ilk tanı anında yaşadıkları şok ve korkunun zamanla azaldığını ve yerini daha rasyonel bir kabullenme sürecine bıraktığını ifade etmiştir.

“VHL sendromuyla başa çıkmak kolay olmadı ama zamanla bazı yollar geliştirdim. En başta yaşadığım şoku ve korkuyu atlatmak uzun sürdü. Özellikle ilk tanı konduğunda ölüm korkusuyla çok mücadele ettim. Ama sonra çocuklarımı düşündükçe ayakta kalmam gerektiğini fark ettim. Onlar en büyük motivasyon kaynağım oldu. Onlara bir şey belli etmemeye çalıştım, bu da bir nevi beni güçlü tuttu.” (Hasta-7)

Bu ifade, ailesel sorumluluk duygusunun, bireyleri psikolojik olarak ayakta tutan önemli bir unsur olduğunu göstermektedir. Aynı şekilde, birçok birey hastalığı artık "doğal" bir süreç olarak görmeye başladığını ve bu kabullenişin onları rahatlattığını aktarmıştır.

Katılımcılar ailesel örüntülerin kabullenmeyi kolaylaştırıcı etkisini ortaya koymaktadır. Ailede benzer vakaların görülmesi, bireylerde hastalığı “kişisel bir trajedi” olarak değil, “ailesel bir gerçeklik” olarak görmelerine neden olmuş ve bu durum psikolojik adaptasyonu kolaylaştırmıştır.

“Zaten biz bu hastalık sürecini hep aileyle birlikte yaşadık, herkes az ya da çok bilgi sahibiydi. İlk başlarda tabii biraz tedirgin olduk, panik havası vardı ama sonradan işte, bakıyorsunuz ki aile fertlerinden kuzenim biri 2 ameliyat olmuş, ben 4 ameliyat oldum, kardeşim olmuş, annem olmuş, kızlarım ameliyat oldu. Alıştıyorsunuz insan, zamanla alışıyor, normal bir şeymiş gibi geliyor, sürecekmış gibi.” (Hasta-6)

“Çok normal geldi çünkü ailenin hepsinde vardı. Sırayla herkes yaşadı, ben de biliyordum. Yaşayacağımı çok olağan gelmişti bana. Hani tüm ailede olmasından dolayı, ben münferit olsaydım, bu olayda çok garipserdim. Belki psikolojim bozulmuş olurdu. Küçüklüğümden, çocukluğumdan beri hep babamın hastalığı, babaannemin hastalığı, hep onlarla büyüdüğüm için.” (Hasta-15)

Bazı katılımcılar ise yaşadıkları durumu mizahla harmanlayarak başa çıkma yöntemi geliştirmiştir. Mizah, burada hem normalleşmenin bir göstergesi hem de travmayla başa çıkmanın bir aracı olarak karşımıza çıkmaktadır.

Artık şakalaşıyoruz. Senin hangi organ ne eksik? Benim şu eksik sen bana şunu tamamla ben sana şunu tamamlayayım, artık bu durumu doğal karşılamaya başladım. Artık yapacak bir şey yok bazen hastalıkla yüzleşmem gerekiyor, kabullenmek gerekiyor. (Hasta-8)

Benzer şekilde, hastanede geçirdiği süreçleri olağanlaştırarak anlatan Hasta-4'ün sözleri, hastalıkla kurulan yeni ilişki biçimini açıkça yansıtmaktadır.

"Bu hastalık beni hayattan soyutlamadı. Ben hayatıma "hasta" gibi devam etmiyorum. Bir süreç yaşıyorum, iyileşiyorum. Öyle "Ayy hastayım, bittim" demiyorum. Bu hastalığın her an yeniden ortaya çıkabileceğini biliyorum (...) İlkinde tabii ki şok olmuştum. İlk ameliyatta başıma ne geleceğini bilmiyordum. Bilmeyerek ameliyat olmuştum. Ama son ameliyatında biliyordum. Çok üşeniyorum yani, o tekrar işte bayılacaksın, ayrılacaksın, iyileşeceksin... Onları çok üşeniyorum ama. Öyle, çok zorlanmadım. Tabii ki artık biliyordum. Hani başıma ne geleceğini bilmiyordum. Daha tecrübeliyim, daha toparlanarak gidiyordum ve sonunda daha çabuk, yani son ameliyatta daha çabuk ayağa kalktım. Artık şey diyorlar: "Herkes ben ameliyat olmuyorsun? Bizi kandırıyorsun, işte hemen gidiyorsun, gülüyorsun." Doktorlar öğrendi artık, diyorum. Yani böyle bir açıyorlar fermuarı alıyorlar kapatıyorlar diyordum. Mesela benim kardeşimin başında 3 yerde kesik var. 3 kere ameliyat oldu, 3 farklı yerden ama ben üçünü de aynı yerden ameliyat oldum. Dediğim gibi yani böyle sanki orada bir fermuar var, doktor açıyor, alıyor, kapatıyor, bu yani hani artık gerçekten. O kadar normaleşti ki bizim için ameliyat, doktorlar aynı. Oda aynı, hasta bakıcısı aynı, artık hademeler bile benle dalga geçiyordu. "Yine mi geldin sen?" diye." (Hasta-4)

Tüm bu anlatılar, direncin yalnızca fiziksel değil, duygusal ve zihinsel bir yeniden yapılanma süreci olduğunu göstermektedir. Hastalığın akut döneminde yaşanan duygusal kırılganlık, zamanla yerini alışkanlığa, mizaha, kabullenmeye ve umutlu bir yaşam perspektifine bırakmaktadır.

Hasta-2'nin ifadesi, aynı zamanda uzun yıllar boyunca hastalıkla yaşamının kişide nasıl bir profesyonelleşme algısı yarattığını da göstermektedir. Bu söylem, hastalıkla mücadele sürecinin zamanla "rutin"leştiğini ve bireylerin yaşamlarının doğal bir parçası hâline geldiğini ortaya koymaktadır.

"Bazen doktorlara gittiğim zaman ya da kızımı götürdüğüm zaman, hani bir refakatçi gibi kalmak gerektiği zaman... Ben diyorum 16 yıllık profesyonel hasta ve hasta bakıcıyım." (Hasta-2)

Hasta yakını-2 hastalığın diğer kanser türlerine göre daha yavaş ilerlemesini bir avantaj olarak değerlendirmiştir. Bu da umut duygusunu besleyen önemli bir faktör olarak tanımlanmıştır.

“Özellikle onkolojiye gidip kanser hastalarını görünce hızlı ilerlediğini görünce, insan ister istemez bu hastalığın biraz daha yavaş ilerlemesinden dolayı bir rahatlama hissediyor. En azından VHL bir anda yayılmıyor. Bir yerde tümör çıktıysa ameliyatla alınıyor, başka bir yerde hemen ortaya çıkmıyor. Bu anlamda bir nebze iç rahatlığı geliyor” (Hasta yakını-2)

Son olarak, Hasta yakını-2 tedavi sürecinde olumlu gelişmeler yaşandığında psikolojik olarak da rahatladıklarını ve hastalığın üzerindeki kontrol duygusunun arttığını belirtmiştir. Bu durum, bireylerin geleceğe dair daha umutlu ve güvenli hissetmelerine katkı sağlamaktadır:

“Şu anda işler iyi gidiyor ve Welireg son derece etkisi var. Bundan dolayı kontrol zamanları İ.yi korkutmuyor ama diğerlerinde o hastalık sinsi sinsi ilerlerken gelişirken, evet, İ.nin içinde hep bir kötü taraf oluyordu, yönetilmesi gereken bir şey oluyordu. Şu anlarda o yok, işe yaradığını çok iyi biliyor.” (Hasta yakını-1)

Bu ifade, hastalığın belirsizlik ve kontrolsüzlük hissiyle ilişkili psikolojik yükünü, etkin tedaviyle birlikte azalttığını göstermektedir. Birey, geçmişte hissettiği tehditkâr içsel duyumların yerini, tedaviye duyulan güvenin ve kontrol hissini almasıyla daha dengeli bir ruh haline kavuşabilmektedir.

5.5.2. Aile içi dayanışma ve sosyal destek

Aile içi dayanışma ve sosyal destek (f=37), bireylerin hastalık sürecinde ailelerinden ve çevrelerinden aldıkları psikolojik desteğin önemini vurgulamaktadır.

Görüşmelerden elde edilen veriler, dayanışmanın yalnızca bir destek unsuru değil, aynı zamanda bireylerin yaşamla kurdukları bağın devamlılığını sağlayan bir tür “psikolojik güçlendirme kaynağı” olduğunu ortaya koymaktadır.

Bir baba figürünün şu ifadesi, aile içi destek mekanizmalarının nasıl bilinçli bir çabayla inşa edildiğini gösterir:

“...elimizden geldiği kadar ben bir baba olarak bu kaliteyi hep yukarıya çekmeye çalışıyorum. Ben olayım, ailem olsun, annem babam olsun, hep böyle mücadele vererek daha yukarıya çekmeye çalışıyoruz. Hep birbirimize daha yakın oluyoruz. Olduğumuzu bir nevi unutmaya çalışıyoruz, unutturmaya çalışıyoruz. Tabii elimizden geldiği kadar yani” (Hasta yakını-3)

Benzer şekilde, Hasta-4’ün aktarımı, mizahın bir başa çıkma stratejisi olarak nasıl kullanıldığını, bunun da aile içi dayanışma ortamında mümkün olabildiğini göstermektedir.

“Biz “hastayız” demiyorduk. Amcamın oğluyla dalga geçiyorduk, birbirimizle “hamileyiz” diye. Abime şey diyordum: “Ben yine hamileymişim, bebeğimi aldurmaya gideceğim” falan diye şakalaşıyordum. O da öyle diyordu. Sonra o hastalandı, vefat etti.

Amcamın oğlu 32 yaşındaydı. O da “İ. ben de hamileyim işte. Sen bir aldır da toparlan, sonra ben de aldırayım” diye dalga geçiyorduk. Yani işi artık gırgıra vurmaya çalışıyorduk. Yani böyle “Ay hastayım, nazlıyım, yapamıyorum” gibi bir durumum yoktu. Çabuk toparlanmak istiyordum çünkü. İstemiyordum çünkü nazlanıp ban hasta muamelesi yapılmasını.” (Hasta-4)

Burada kullanılan mizah dili, acı verici bir gerçekliği hafifletme ve sosyal ilişkileri devam ettirme aracı olarak işlev görmektedir. Bu yaklaşım, hastalığın gündelik yaşam üzerindeki yıkıcı etkilerinin duygusal olarak yeniden çerçevelenmesini sağlar. Sosyal hizmet bakış açısıyla değerlendirildiğinde, mizah temelli dayanışmanın özellikle genç bireylerde travmayla baş etmede önemli bir araç olabileceği görülmektedir.

Diğer bir katılımcı olan Hasta yakını-11 ise, hastalığın konuşulmasını sınırlandırarak “normal bir aile yaşamı” sürdürmeye çalıştıklarını ifade eder:

“Elimizden geldiği kadar maddi imkanlarda sosyal aktiviteler yapmaya çalışıyoruz. Kendi içimizde, ailede, çekirdek ailemize özel günler yapmaya çalışıyoruz. Biri bize telefonda bile hastalığı sorsa, konuyu değiştiriyoruz. Ta ki hastane günlerimiz gelene kadar o konuyla ilgilenmiyoruz. Elimizden ancak bu geliyor.” (Hasta yakını-11)

Hasta yakını-13 ise, bilinçlendirme ve sorumluluk çabalarının bir parçası olarak aile içinde nasıl bir iletişim geliştirildiğini ortaya koyar.

“Kızımı ben bu konuda bilinçlendirdim. Bu hastalıkla alakalı. Kendisi eğer, evlenirse birisi seni severse, sen birini seversen bu hastalıktan bahsedeceksin. Seni bu şekilde kabul ederse edecek, etmezse zaten seni sevmiyordur, kızım dedim. Ederse de tüp bebek yöntemi, yani bunun da koşulları, şeyleri, şunu, bunları nedir, ne değildir? Araştırıp onlar o seviyeye geldiği zaman bilinçlenmiş olacaklar, kendilerini araştıracaklardır artık.” (Hasta yakını-13)

5.5.3. İnanç sistemleri ve maneviyatın rolü

İnanç sistemleri ve maneviyatın rol (f=33), birçok katılımcının hastalıkla başa çıkarken manevi inançların ve dini ritüellerin sağladığı içsel gücü nasıl deneyimlediğini göstermektedir.

Katılımcıların büyük bir kısmı, hastalıkla başa çıkma sürecinde maneviyatın ve inancın onlara güçlü bir içsel direnç sağladığını dile getirmiştir. Bu bağlamda, dini değerler hem yaşanan zorluğun anlamlandırılması hem de umut duygusunun korunmasında belirleyici bir rol oynamıştır.

Hasta-5, genetik geçişli bir hastalıkla yaşamasına rağmen, bu durumu kader anlayışı ile bağdaştırarak kabullenme geliştirdiğini ifade etmiştir.

“...benim kadın doğum doktorum vardı. Çocuklarımın doğumunu yaptıran benim kadın doğum doktorum işte. O söyledi, "Kızım sana dedi, kimse doğurma demedi mi?" dedi. "Yoo," dedim, "ama zaten doğurma deseydi de doğururdum hocam, sana söyleyeyim." Yani ben bu kadar da netim yani. Ne demek, "Tabii olmaz," dedi falan da hemen dedi, aldır bunu dedi. Hocam dedim, hiçbir şey aldırđığım yok, ben biraz kaderci taraftayım dedim. Her şey olacağına varıyor. Anam üç tane çocuk doğururken bir tomar sıkıntı yaşıyorken, bizleri doğurduysa biz de dedim. Buralara kadar geldiysek, bak dedim, bir tek bende var, kardeşlerime geçmedi. Bizim üç kardeşiz, bir bende var. Bende buraya kadar çok iyi yönettiğini düşünüyorum.” (Hasta-5)

Hasta-4 yaşadığı güçlüğü daha geniş bir varoluşsal çerçeveye yerleştirerek, çaresizlik hissini umutla dengelemeye çalıştığını göstermektedir.

“İşte bu dünyada kalıcı değiliz. Bir şekilde sinanacağız, öleceğiz. Çok konuşmayın falan, hep böyle işi şakaya vuruyorum aslında. Arkadaşım bana şey der, komşum var üst katta. Annemde çok gamsızsın der ama yapacak bir şeyim yok. Bunu bana Allah verdi. Hani bunu bana komşum ödünç vermedi diyorum ya da ben gidip almadım. Bunu bana Allah verdi ve ben bunu sabırlı bir şekilde atlatmaya çalışacağım. Ne yapayım diyorum. Hani hastayım, hastayım, hastayım desem, sizi üzsem, işte yatsam kalkmasam, çarşıya pazara gitmesem daha mı iyi olur diyordum.” (Hasta-4)

Bazı katılımcılar ise dini inançların ve ritüellerin günlük yaşamda duygusal düzenleme aracı olarak kullanıldığını ifade etmişlerdir. Özellikle dua etmek, sabretmek ve dini ibadetlere yönelmek, içsel sükûnet sağlamada etkili birer strateji olmuştur.

“Başa çıkmak için dua etmeye, manevi olarak kendimi güçlü tutmaya başladım. Bazen sadece susup içime kapanmak istesem de kendimi bırakmamaya çalıştım.” (Hasta-7)

“Allah bize bunu verdiğyse vardır bir sebebi üstüne çok sürekli düşün, düşün, düşün düşün ben kesin yani daha çok hasta olurum” (Hasta-9)

Bunun yanı sıra, manevi kaynaklarla desteklenen bazı bireyler, daha derin bir anlamlandırma sürecine girdiklerini belirtmişlerdir. Örneğin hac ve umre rehberliği yapmış bir katılımcı, Kâbe ziyaretlerini manevi gücün kaynağı olarak tanımlamıştır.

“...benim asıl mesleğim, yani ben hac ve umre rehberliği yaptığım için uzun süre Suudi Arabistan’da, yani oranın maneviyatı bana farklı bir şey verdi. Güç verdi. Ben kendimi kötü hissettiğim zaman, şimdi Kabe’ye giderdim, orada dua eder, Kabe’nin yanında zenzem içerdim. O, bir insana manevi güç veriyor. Çünkü bu, Allah’tan gelen bir hastalık. Biz bunu kötü alışkanlıklar, sigara ya da alkol gibi şeyler yüzünden almadık, bu hastalık dedelerimizden gelen genetik hastalık. Onun için isyankâr olmadık yani.” (Hasta-6)

Bu ifadelerden yola çıkarak denebilir ki, VHL gibi nadir ve kronik hastalıklar söz konusu olduğunda bireyler maneviyatı sadece pasif bir kabulleniş aracı değil, aynı zamanda aktif bir psikolojik iyileşme sürecinin parçası olarak görmektedir. Katılımcıların ifadelerinde,

maneviyat kimi zaman tedaviye destek olarak; kimi zaman ise tedaviyle çelişen bir unsur olarak karşımıza çıkmaktadır.

“Yoğun, anksiyete krizi geçirdiğim zaman. Anneme diyorum ki, anlatıyorum: Anneciğim diyorum, sağlıklı insanların böbrek üstü bezi var ve onlar böyle korkuya, heyecana, endişeye kapıldığı zaman böbrek üstü bezi adrenal hormonunu salgılıyor. Ama bizde yok diyorum. Biz baş başayız stresle. Bunun için içmem gerekiyor diyorum, kullanmam lazım diyorum. İşte "Sen bırak namazını kıl, ilaçları içme" falan filan diyor bana sürekli.” (Hasta-2)

5.5.4. Normalleşme çabası ve güçlü görünme stratejisi

Normalleşme çabası ve güçlü görünme stratejisi (f=26), bireylerin dışarıdan güçlü ve normal görünmeye çalıştıkları bir strateji olarak hastalıkla baş etme sürecinde nasıl bir psikolojik savunma mekanizması geliştirdiklerini ortaya koymaktadır.

Pek çok katılımcı, çevresine karşı güçlü görünmeye çalıştığını, yaşadığı zorlukları açıkça ifade etmediğini belirtmiştir. Bu görünmez mücadele, özellikle çocuklara, eşlere ya da hasta yakınlarına karşı “iyi görünme” zorunluluğu üzerinden şekillenmektedir.

“Ailenize karşı, çocuğunuza karşı öyle gözükmek zorundasınız. Enerjik gözükeceksiniz, mutlu gözükeceksiniz. Çünkü onlar da hasta. Siz ne kadar kötü görünürseniz, aileniz de o kadar kötü oluyor. Onlara şimdi vakur görünmek, direnmek zorundasınız. Onlara karşı mücadelecilik olacaksınız. Yeni bir hayat, mücadele etmek zorunda olduğunuz bir şey var. Çocuğun hasta çünkü. Çocuğun için mücadele edeceksin.” (Hasta-10)

Bu tür bir tutum, bireyin içinde bulunduğu çaresizlik hissini bastırmasına yardımcı olsa da uzun vadede duygusal yıpranmışlığa da yol açabilmektedir. Katılımcıların bu güçlü görünme isteği, aynı zamanda karşılıklı bir “duygusal oyun”a dönüşebilmektedir.

“Ben her ne kadar üzüldüğümü belli etmemeye çalışsam da ailem, üzüldüğümün farkındaydı. Aynı oyunu aslında onlar da bana oynuyordu; üzüldüklerini belli etmemeye çalışsalar da onların da üzüldüğünü biliyordum. Fakat birbirimizi teselli etmeye çalışıyorduk.” (Hasta-7)

Katılımcılar, normal bir birey gibi davranma arzusuyla, hastalıklarını görünür kılmamaya çalışmakta, hatta bu durumu fiziksel düzeyde bile sürdürmektedir.

“Hatta bir de fiziksel sıkıntılarım var ya, bir yerden bir yere yürüyemiyorsun böyle. Hani hoca bana sürekli baston kullan diyor da ben kendime yakıştıramıyorum. Hem de şu anda bastona ihtiyaç duymuyorum yani” (Hasta-11)

Bu savunma stratejisi yalnızca fiziksel görünümle sınırlı kalmamakta, duyguların bastırılması ve konuşmanın reddi ile de kendini göstermektedir.

“Ben hiç ameliyat olduğumdan bahsetmem, hiç hasta olduğumdan da bahsetmem. Kimse de anlamaz, hatta bazen yanımdaki arkadaşım söyler, “Bu da ameliyat oldu” falan. He, oldum, iyileştim, öyle diyorum. Hani öyle çok konuşmayı, konuşup dile getirmiyorum. Konuşmadığın zaman daha iyi oluyor diye düşünüyorum. Hani bir şeyi konuşursan, çoğalır ya. Oldu, bitti, geçti gitti hani? Tamam, bir daha gelmeyecek, diyorum. Öyle, dediğim gibi çok... Bir destek almadım, hiçbir şeyden hani bir psikologdan da destek almadım. Arkadaşlarım da tabii ara ara konuşuyoruz ama arkadaşlarım bana hep “çok güçlüsün, çok çabuk atlatıyorsun.” Diyolar.” (Hasta-4)

Toplumun hastalık algısına karşı bir tür direniş sergileyen bu bireyler hem sosyal damgalanmadan korunmak hem de sevdiklerine moral aşılama amacıyla dış dünyaya karşı “normalliğin” bir yüzünü sunmaktadır.

“Hep insanlara, dışarıya karşı kendimizi normal bir insan olarak yansıtmaya çalışıyoruz. Ama arka planda gerçekten zor oluyor yani. Dışarıdaki insanlara, komşulara, iş yerindekilere, dışarıdakilere... Ne bileyim, normal yaşantımızı yaşadığımız dönemlerde bile kendimizi hep normal bir insan gibi hissettirmeye çalışıyoruz. Ama arka planda her zaman bu hastalığı ömür boyu taşıyacağımız için... Bir de hasta sayısı çok olduğu için, psikolojik anlamda sürekli bizi zorlayan bir şey, frenleyen bir şey olduğu her zaman aşikâr. Yani yaşıyoruz.” (Hasta-1)

Bu çabanın bir diğer boyutu da çocuklara karşı gösterilen duyarlılıkta ortaya çıkmaktadır. Özellikle ebeveyn olan bireyler, çocuklarının ruhsal yük taşımaması adına yaşadıkları duygusal çöküntüyü perdeleme eğilimindedir.

“Eşim geçer diyor. Hani neler yaşadık diyor sonra. Ama S. den ayrı hep üzülüyorum, hep aklıma geliyor diyor. S. nin yanındayken demiyor bunları kızımızın yanındayken fazla konuşmak istemiyoruz. Hep başka şeyleri gösteriyoruz, örnek gösteriyoruz. Hani “Beterin beteri vardır, üzülme, etme” diye. Hiç belli etmemeye çalışıyoruz. Her şey biraz daha normalmiş gibi onun yanında.” (Hasta yakını-2)

Bazı bireylerde ise hastane ve tedavi süreçleri çocukluk döneminden itibaren o kadar içselleşmiştir ki, hastane ziyaretleri bile “bakkala gitmek” gibi sıradan bir rutin halini almıştır.

“Kendimi hatırladığımdan beri, 12 yaşımdan beri diyebilirim. Hatta hep hastaneye gidiyordum. Çok normal geliyordu bana yani. Bakkala gitmek gibi geliyordu.” (Hasta-15)

5.5.5. Kendi kendine baş etme (izolasyon, bastırma)

Kendi kendine baş etme (izolasyon, bastırma) (f=26), bazı bireylerin hastalıkla ilgili duygularını içsel olarak bastırmayı ve izolasyon stratejilerini tercih ettiklerini ifade etmektedir.

Katılımcılar, hastalıkla ilgili duygularını paylaşmak yerine içsel bir süreçle baş etmeye çalışmaktadır. Duygusal yüklerini bastırarak kendilerini güçlü hissetmeye çalışmakta, çoğu zaman dışarıya yansıtılmayı tercih etmektedirler.

“Hiç kimseden yardım almıyorum, kendi kendime atlatıyorum. Kendi kendime güçlü durmaya çalışıyorum. Evdekilere, kızıma, aileme yansıtılmaya çalışıyorum. Kendim güçlü olduğumu düşünüyorum ama bazı zamanlarda oluyor ki bocalıyoruz yani açıkçası. Bazen diyorum “Çok güçlüyüm,” ama bazen de diyorum ki “Hiç güçlü değilmişsin aslında.” Ama bunları tamamen kendi içimde yaşıyorum. Dışarıya yansıtılmaya çalışıyorum.” (Hasta-1)

“Duygusal anlamda kesinlikle kendimi ıssız adam olarak görüyordum. Yani çok duygusal şey yapamıyordum. Yani hani düşünüyordum. Acaba olsa Ö. ya, illaki herkesin farklı ama yok yaklaşmıyorum. Çünkü yaşadığım sıkıntı, kendi içimde biliyordum. Kader kısmet, bunu bilemezsin ama düşüncem olarak uzak duruyordum ama ne olur ne biter bilemem. Kimseye bağlanmak istemiyordum. Yani bir de şu vardı. Şimdi mesela benim annem o hâliyle başımda duruyordu, şey yapıyordu. Ben başkasının yapabileceğini düşünmüyordum.” (Hasta-11)

“Kendimi şöyle güçlü hissediyorum, öncelikle anneyim ayakta durmam lazım. Bir şekilde güçlü olmam lazım. Şöyle ikinci olarak hani hayat ağlasak da gülssek de devam ediyor. O yüzden sürekli gülmeye çalışıyorum. Kafama takmamaya çalışıyorum. Yani pozitif düşününce daha iyi olacağını düşünüyorum. Birisine böyle böyle sıkıntı yaşıyorum diyince insanlar hafife alıyor basit bişeymiş gibi hemen geçer ya gibi imalarda bulunup daha çok can sıkıyorlar, o yüzden bu süreci hep kendim atlatmaya çalıştım aileme de üzülmesinler diye pek ruhsal durumumdan bahsetmedim destek istemedim daha önce de belirttiğim gibi ağlasam da gülssem de bu durumu yaşıyorum zaten başıma gelmiş, o yüzden hayata pozitif bakarak az çok bu durumun psikolojik yönünü bastırmaya çalışıyorum” (Hasta-13)

“...ben birçok yerde konuşurken zorlanıyorum ya da yutkunuyorum. Öyle bir ağlama noktasını bir yandan geçiyorum, onun farkındayım. O yüzden kendimi seviyorum. Yani onlar da benim içimdeki şeyler, onları görmezden gelmiyorum. Kendimi çok seviyorum, aferin bana bugüne geldim (ağlıyor).” (Hasta-5)

Bu tür bastırma davranışları, bireyin içsel gücünü koruma çabası gibi görünse de uzun vadede duygusal yıpranma yaratabilecek bir savunma mekanizmasıdır.

Bazı katılımcılar, hastalıkla yüzleşme sürecinde sosyal etkileşimlerden kaçınarak kendilerini yalnızlaştırma yoluna gitmektedir. Bu yalnızlık bir kaçış değil, bilinçli bir korunma stratejisi olarak tanımlanabilir.

“Şunu da söylemem gerekir ki, bazı anlarda kendimi çok yalnız hissettim. Özellikle kardeşlerimden yeterince destek görmediğimde ya da iş yerinde hastalığım anlaşılmadığında, bu beni derinden yaraladı. Yine de her kontrol sürecinde iyi haber aldığım da kendimi yeniden güçlü hissettim. Bu hastalıkla yaşamayı öğrendim ama hâlâ her yeni belirtilerde yeniden bir korku başlıyor. O yüzden elimden geldiğince yakın kalmaya, düzenli kontrollerimi aksatmamaya ve sevdiklerimden aldığım destekle yoluma devam etmeye çalışıyorum.” (Hasta-7)

Bazı katılımcılar ise hastalıkla ilgili duygularla doğrudan yüzleşmek yerine davranışsal olarak bastırma stratejileri geliştirmiştir. Özellikle yoğun çalışma, alışveriş bağımlılığı ya da üretime yönelme gibi davranışlar, zihni meşgul ederek acıyı bastırmanın yolları haline gelmiştir.

“Ya hâlâ devam ediyor... Alışveriş. İnanılmaz alışveriş bağımlısı oldum ben o dönem bunun için psikiyatriye de gittim, tedavi de gördüm alışveriş bağımlılığı yüzünden. Durmadan, olduk olmadık her şeyi alıyordum. Bir eşarp beğeniyordum ve onun 5 rengini alıyordum. Mesela bir çantayı beğendim, her rengini alıyordum. Eşime yalan söylüyordum. Hani ancak alışveriş yaptıkça mutlu oluyordum, sanki kafam dağılıyor gibi oluyordu. Durmadan alışveriş yapıyordum. Başka da hiçbir şekilde rahatlayamıyordum. Hani yeni bir şey aldığım zaman sanki hayatıma heyecan katacak gibi hissediyordum ama onun da etkisi çok çabuk geçiyordu. Hani alıyorsun, 1-2 gün sonra verdiği heyecan gidiyordu.” (Hasta-2)

“Hamdolsun ben hiçbir zaman hastalığımla alakalı isyankâr olmadım. Hep sabrettim. Her ameliyattan sonra ayağa kalkıp tekrar sağlığıma kavuşmak güzel bir şeydi, şükretti. Yani mücadeleyi bırakmadım. Hala da bırakmıyorum, şu an çiftçilikle uğraşıyorum. Bu hastalıktan sonra mesela çiftçiliğe başladım. 30 dönümlük bir arazide meyve üretiyorum, sebze üretiyorum, arıcılık yapıyorum, yani şeyi bırakmadım. Ben hastayım psikolojisine kapılıp hayata küsmedim. Aksine, tam tersine, onun üzerine gittim. Yani üretmeyi, çalışmayı, etrafımdaki insanlara faydalı olmayı seviyorum. O bana bir şey verdi, yani yaşam sevinci veriyor böyle.” (Hasta-6)

“Bu hastalığı tanıdıktan sonra toplumdaki soyutluyorsunuz kendinizi. Toplum içerisinde olmak istemiyorsunuz. Yani kafanızı dağıtmak istiyorsunuz. Düşünmek istemiyorsunuz bazı şeyleri. Ben mesela çok yoğun çalışırım. Bunun sebebi de çok da yorulurum. Yani bunun sebebi, hastalığı kafamdan silmek için. Yani bu hastalığı kendim üzerinde değil de... En ufak bir haber okusam, bir şey olursa psikolojim bozuluyor. Onu yorularak atıyorum.” (Hasta-10)

“Çok düşünmüyorum. Göz ardı ediyorum, benden daha kötü durumda olanlar var. En azından hani hastalığın bir tedavisi var, tanısı var. Bizim büyüklerimiz vefat etmiş, tanı konulamadan. Belki bu yüzden vefat ettiler, bilmiyoruz.” (Hasta-15)

Hasta yakını-1, eşinin duygularını yoğun yaşaması ve içsel olarak hayatla güçlü bir bağ kurması sayesinde hastalığa direnç geliştirdiğini ifade etmektedir. Dışarıdan destekten çok, bireyin kendi içsel kaynaklarıyla baş etmeye çalıştığı bu ifade, içe dönük bir başa çıkma stratejisine işaret etmektedir.

“İ. nin eşiği çok düşük yani her şeyi çok fazla hissediyor. Belki de bu hastalıkla baş edilmesindeki en büyük desteği o. Onu söylemeliyim yani. Nasıl diyebilirim? Yani eğer bu kadar çok kendisine bakmasaydı, bu kadar hayatı sevmeseydi, kendini her şeyi bu kadar hissetmeseydi çoktan bu hastalık alıp götürmüştü olabilirdi onu.” (Hasta yakını-1)

5.5.6. Profesyonel destek

Profesyonel destek (f=26), hastalıkla mücadelede uzman desteğinin önemini ve katılımcıların profesyonel yardım alarak iyileşme süreçlerini nasıl desteklediklerini göstermektedir.

Katılımcıların çoğu, hastane süreçlerinde yalnızca tıbbi müdahalelerin yapıldığını, psikolojik süreçlerinin ise ihmal edildiğini belirtmiştir. Psikiyatrist ya da psikolog görüşmelerinin eksikliği, duygusal olarak yalnız bırakıldıklarını hissetmelerine neden olmuştur.

“Ama ya, bu hastalığın hep ne bileyim... Vücutta olan etkileri, zararları vs. onlar tedavi edildi ama psikolojik olarak hiçbir yönümüze bakılmadı. Ameliyat öncesi, mesela o bilinmezlik, o süreç... Ameliyat sonrasında da... Yıprandık. Ölecek miyiz, kalacak mıyız, ne olacak? Evet, tamam, tedavi edildik, ameliyat olduk ama bu korkularımız, endişelerimiz... Kalıcı hasarlar bıraktı. Mesela bende panik atak yoktu. Ama işte bu yönlerimizde de maalesef... Kendimizle baş başaydık. Vizitte hemşireler falan geliyordu, diyetisyenler geliyordu falan ama keşke o zaman da bir psikiyatri doktoru gelseydi. “Bugün nasıl hissediyorsunuz kendinizi, korkunuz, endişeniz var mı?” Keşke öyle bir şey de yaşansaydı. Ama en azından haftada bir olabilirdi mesela. Çünkü çok uzun süre kaldık biz. Ameliyat öncesinde de sonrasında da hastanede çok uzun süre kaldık. Kimseyi göremiyorduk, hani çok zordu. Gerçekten bu... Hani kısa süre kalınsa bu kadar etkilenmezdik ama bilmiyorum... K. abim çok uzun süre kalmıştı. Teyzem de öyle. Benim annem 3 ay kalmıştı ameliyatından sonra, enfeksiyon olmuştu. Hani bu kadar uzun süre hastanede kalıp da böyle psikolojik bir destek almamamız çok üzücüydü.” (Hasta-2)

“Böyle bir şeyle karşılaşmadık, karşılaşılabileceğimizi de hayal etmiyoruz çünkü şu an en basit doktorlarına bile zor ulaşıyoruz. Tedavilerimizde sıkıntılar çekerken, istediğimiz cevapları bulamazken, bizleri tatmin etmezken ne psikolojik biriyle ne sosyal hizmet uzmanıyla hiç kimseyle bir görüşme yapmadık. Bize öyle bir sunumda da bulunmadılar. Biz kendi çabalarımızla kendi psikolojimizi kendimiz düzeltmeye çalışıyoruz. Dediğim gibi, çok zorlu bir sürece girdik. Allah sonumuzu hayretsin.” (Hasta yakını-11)

Bu durum, hastanelerde psikososyal destek hizmetlerinin sistematik olarak sunulmadığını ve multidisipliner ekip yaklaşımının eksikliğini ortaya koymaktadır.

Psikolojik destek alamayan bireyler, içsel kaynaklarını harekete geçirmeye ve psikolojik dayanıklılıklarını bireysel çabalarla sürdürmeye çalışmaktadır. Bu çabalar, profesyonel müdahale eksikliğini telafi etmeye yönelik kişisel stratejiler olarak görülmektedir.

Hasta-5, profesyonel sağlık çalışanlarında empati eksikliği olduğunu ve bunun psikolojik süreci olumsuz etkilediğini dile getirmiştir. Özellikle hekimlerin duygusal mesafesi, bireylerin kendilerini yalnız ve anlaşılmamış hissetmesine neden olmuştur.

“Belki bir süre sonra yaşadıkları modern yaşam, belli bir statü göstergesi ya da belli bir refah seviyesi, onları aynı konfor alanını korumaya ittiği için, konfor alanında bildikleri kararları vermeye itiyor. Hiçbir zaman bunun doğru olmadığını, ben kendi konforumu sürekli sürdürdüğüm için çok iyi biliyorum ama genel olarak, reklamdaki belli bir yerde bulunan, belli bir kariyeri yapmış ve o kariyerde ilerleyen kişileri incelediğimde, gözlem yaptığımda o konfor alanından asla çıkmayı düşünmüyorlar. Tek bildikleri gerçeklik, o dünyanın devamı. Ve o dünyanın aynı konfor alanından gelen maddiyatla desteklenmesi ve büyütülmesi yönünde; yani başka bir tarafı düşünmüyorlar hiç. Empati, hekimlerin çoğunda yok; empatik değiller. Belki empatik olmayı reddediyorlar. Çünkü çok zorlu bir süreçti. Onların yerine ben kendim empati yaptığımda, hastayla yoğrulmakta kolay değil ama psikoloji okuduktan sonra şunu çok iyi anladım: İstedğin zaman istediğin kanalı

kapatıyorsun. Hem kendini hem başkalarına... Bu da bir kas, hemen olmuyor ama bu kası acımasızca kapatmanın doğru olmadığını farkındayım; hayat acılarla var hayat lay lay lom değil yani, İbrahim Bilgen var, çok severek takip ediyorum, ondan da çok şey öğreniyorum, psikiyatrist hayat diyor acılarla beraber var, acılarla bir bütün; hakikaten öyle. Ben zaten hep öyle devam ettiğim için öğrendim. Belki bu kasın çok güçlendiği için böyle kolay söylüyorum, ama kolay olmadığını da çok iyi biliyorum. Hiç kolay değil, hiç, hiç değil.” (Hasta-5)

Nadiren de olsa, bazı katılımcılar sağlık kuruluşlarında profesyonel desteğin olumlu etkilerine tanıklık etmişlerdir. Özellikle bir çocuk psikoloğunun yönlendirmesiyle çocuğun ruhsal durumu iyileşmiş, üretici faaliyetlerle psikolojik olarak rahatlaması sağlanmıştır.

“Ç.H. de çocuk bölümünde yattığı çocuk pediatri. Çocuk psikoloğu çocuklara ailelere moral veriyor. Bize güzel bir fikir verdi orada. Kızın da o süreçte zaten çok bunalmıştır git dedi, Eminönü'nden dedi şey alın dedi. Böyle incik boncuk gibi şeyler alın. Kızınızın el becerisi varsa dedi Hani boncuklardan süslü püslü boşluklar oluyor ya işte. Mantıklı geldi, bana da gittim işte orada Eminönü'nde toptancıları buldum. Oradan boncuklar aldım. Böyle şeyler, güzel güzel boncuklar falan aldım. Hani vaktimi geçireyim diye orada işte tespih yaptı, bileklik yaptı. O hemşire ablalarına verdi falan filan, böyle güzel de olmuştu. Yani bir tek o faydasını gördüm, çocuk böyle kafasını dağıttı. Kafası mutlu olmuştu. Hatta bana boncuğu bittiği zaman baba boncuğum bitti alır mısın diye falan böyle şey yapmıştı ya.” (Hasta yakını-13)

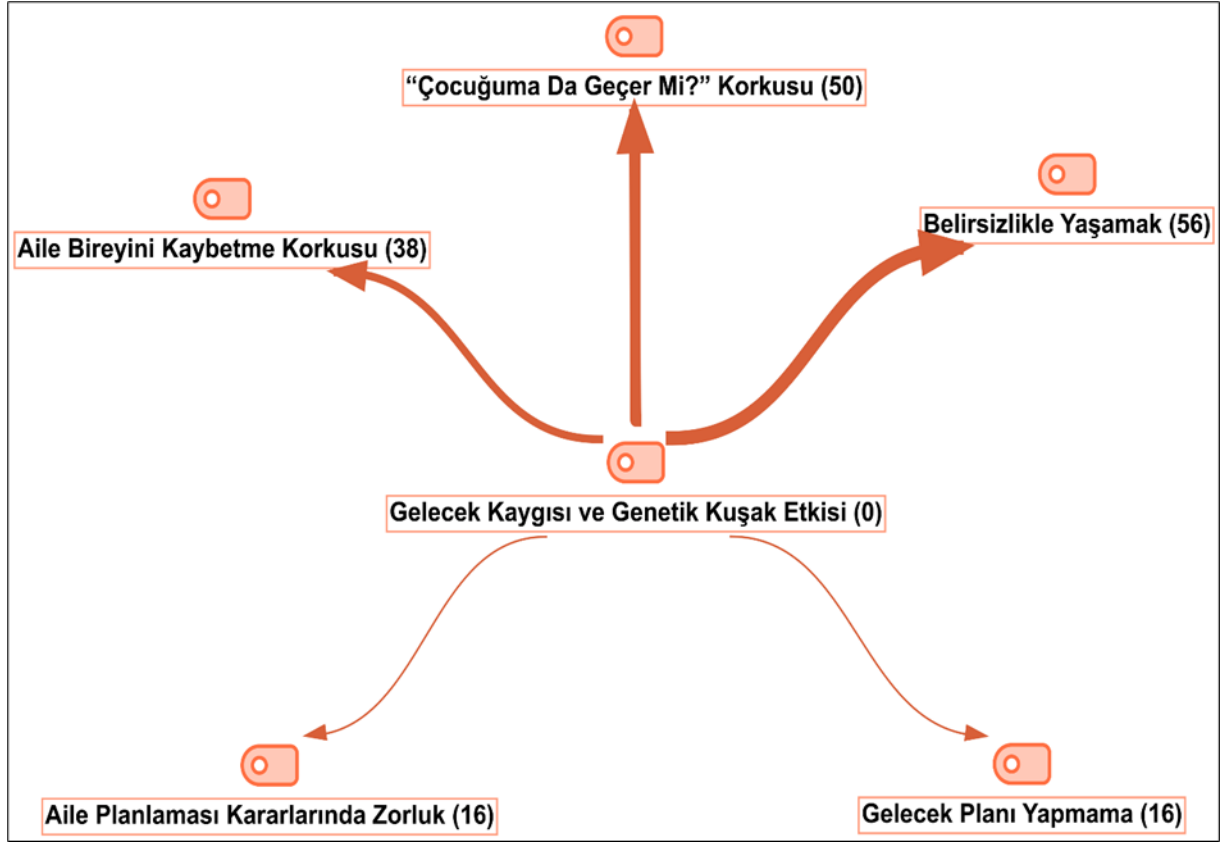
Bu örnek, basit ama yerinde bir psikososyal müdahalenin bile aile dinamikleri ve bireyin psikolojik durumu üzerinde olumlu bir etki yarattığını göstermektedir. Bu tür uygulamalar sistematikleştirilmelidir.

"Psikolojik Dayanıklılık ve Başa Çıkma Stratejileri" teması, hastalık sürecinde bireylerin geliştirdiği başa çıkma yöntemlerini incelemektedir. Katılımcılar, umut, direnç ve kabullenme süreçleriyle zorlukların üstesinden gelmeye çalışırken, aile içi dayanışma ve sosyal destek gibi unsurların önemli bir rol oynadığını belirtmişlerdir. İnanç sistemleri ve maneviyat, birçok birey için içsel güç kaynağı oluştururken, normalleşme çabası ve güçlü görünme stratejisi, dışarıdan normal kalma arzusunu yansıtmaktadır. Bazı katılımcılar ise duygusal izolasyon ve bastırma stratejileriyle başa çıkmaya çalışırken, profesyonel destek, iyileşme sürecini destekleyen bir diğer önemli faktör olarak vurgulanmıştır. Bu tema, hastalıkla mücadelede bireylerin psikolojik dayanıklılıklarını ve kullandıkları farklı başa çıkma stratejilerini ortaya koymaktadır.

5.6. Gelecek Kaygısı ve Genetik Kuşak Etkisi

Kod-Alt Kod Bölümler Modeline göre ele alınan altıncı tema, **“Gelecek Kaygısı ve Genetik Kuşak Etkisi”** olmuştur. Bu tema kapsamında, katılımcılar hastalıkla birlikte yaşadıkları gelecek endişelerini ve bu endişelerin, özellikle genetik faktörlerle ilişkilendirilen kaygıları

nasıl etkilendiğini ifade etmişlerdir. Modele göre, görüşmeciler en fazla “**Belirsizlikle Yaşamak**” (f=56), “**Çocuğuma Da Geçer Mi?**” korkusu (f=50), “**Aile Bireyini Kaybetme Korkusu**” (f=38), “**Aile Planlaması Kararlarında Zorluk**” (f=16) ve “**Gelecek Planı Yapmama**” (f=16) alt kodları üzerinde yoğunlaşmışlardır (Şekil 5.8).



Şekil 5. 8. Gelecek Kaygısı ve Genetik Kuşak Etkisi Teması Alt Kodlar Dağılımı

Bu alt kodlar, hastalık nedeniyle bireylerin geleceğe dair duydukları belirsizlik ve endişeleri ayrıntılı bir şekilde ortaya koymaktadır.

5.6.1. Belirsizlikle yaşamak

Belirsizlikle yaşamak (f=56), hastalıkla yüzleşen bireylerin tedavi sürecinin nasıl ilerleyeceği konusunda yaşadıkları belirsizliklere odaklanmaktadır.

Birçok katılımcı, VHL'nin çoklu organ tutulumuna yol açması nedeniyle her kontrol ve tetkikin yeni bir kötü haber ihtimali taşıdığını ifade etmektedir. Bu durum, bireyleri sürekli bir bekleyiş ve korku döngüsüne sokmakta; tedavi süreci bir türlü "bitmeyen bir yolculuk" haline gelmektedir.

“Öyle, yani iradeni iyi yönetmen gerekiyor. Sonuçta ben ilk başlarda ne kadar güçlü duruyor gibi görünsem de aslında hiç güçlü olmadığımı ve zaman içinde de panik atakların geliştiğini fark ettim. Yani travmalar büyüyerek devam etti çünkü. Her ameliyat, seni yeni bir yola sokuyor. Yeni bir seçim, yeni bir karar, yeni bir dünya, yeni bir yolculuk ve bu yolculuğun nereye gideceğini hiçbir şekilde bilmiyorsun. Çünkü sonraki operasyonlar, öncekilerden daha komplikasyona açık hale getiriyor seni. Yani hani organ eksikliğine bağlı bir şeyler gelişebilir, süreçler değişebilir dolayısıyla garipti ya, yani o süreçler yorucu süreçler.” (Hasta-5)

“Her hastaneye gittiğimizde yeni bir kitle olacak mı? Yeni bir şey olacak mı? Tansiyonu yüksek çıkacak mı? 24 saatlik idrar testi nasıl çıkacak? Ameliyat derlerse ameliyat süresi nasıl geçecek? Ameliyattan sonrası ne olacak? Yani o kadar çok soru, soru, soru... İçinden çıkılmaz bir hal alıyor. Eşim en son ameliyatına girerken, o kadar üzüldüğümüzü gördü ki kızımla ben çıktığında, o beni teselli ediyordu. Ayılırken, ben iyiyim, ölmedim, geldim diye. Psikolojilerimiz gerçekten altüst oldu.” (Hasta yakını-11)

Bazı anlatılar, sağlık çalışanları arasındaki iletişim eksikliğinin belirsizlik duygusunu daha da artırdığını ortaya koymaktadır. Özellikle ani ve netleşmemiş bilgilendirmeler, bireylerde yoğun korku, panik ve travmaya neden olmuştur.

“En çok da kızımın gözüyle ilgili süreç bizi etkiledi. Bir seferinde sabah saat yedide bir asistan doktor arayıp göz ameliyatı yapılacağını ve sonrasında oranın yapılacağını söyledi. Bu bizi çok sarstı. O gün boyunca ağladık. Ama daha sonra başka bir doktora gittiğimizde, aslında o günkü bilginin yanlış olduğunu öğrendik. Hoca bize “Hayır, ameliyat yapılmayacak, sadece doktorumuza danışacağız, ona göre tedavi planlayacağız” dedi. Işın tedavisi yapılacak dedi. Asistan doktorun verdiği bilgi doğru değildi ve o gün dünyamız alt üst oldu hem hasta hem biz çok etkilendik. O sabah kızım okula ağlayarak gitti. Ben tekrar doktoru aradım ve ne dediğini sordum. Doktor, “Ben gözü alınacak demedim sadece gözle ilgili bir işlem yapılacağını söyledim ama ameliyat demedim” dedi. Daha sonra doktor, S. yi tekrar arayıp daha net bir açıklama yaptı.” (Hasta yakını-2)

“Tedavi süreci benim için hem fiziksel hem de duygusal olarak oldukça zordu. İlk ameliyattan sonra yaklaşık 60 gün hastanede kaldım, bu süreçte ailemden ve özellikle çocuklarımdan ayrı kalmak beni çok etkiledi. O dönem kızım 9 yaşındaydı, oğlum ise daha 9 aylıktı. Eşim çocuklarla ilgilenmek zorundaydı ama bir yandan da benim yanımda olmaya çalışıyordu. O belirsizlik içinde sürekli doktorlardan bir şeyler öğrenmeye çalışıyorduk, ne olacağımızı bilmiyorduk.” (Hasta-7)

Bazı katılımcılar ise hastalığın yalnızca kendilerini değil, çocukları ve aile bireylerini de belirsizlik girdabına sürüklediğini ifade etmektedir. Özellikle çocuklarda hastalığın tekrarlama ihtimali aileler için sürekli bir tetikte olma halini doğurmaktadır.

“...kızımda acaba yeniden mi tekrarladı? Tekrarlamadı mı, tekrardan mesela tekrarlarsa ne yaparız falan diye çoğu zaman düşünmüyorum değilim. Mesela oğlumun testi çıkana kadar 7 ay boyunca uyumadım. Ben geceleri, çünkü çıkacak mı çıkmayacak mı? E kız da var şimdi bir de oğlanda çıkarsa, e bunu taşır mıyız, kaldırabilir miyiz? Hayır diyor ki eşim, asla, şimdi 2 çocuğum öyle. Yani Allah ömür versin, tabi uzun ömürler versin. Herkese de insan bir yerden sonra da düşünüyor. (...) Bir sene oldu ama o bir sene içerisinde de tabii gidip geldik, çıkacak mı yeniden, yeniden üredi mi gibi çok kaygılar

yaşıyoruz. Her hastaneye gittiğimizde korkuyla gidiyoruz. Mesela tekrarlardı mı diye” (Hasta yakını-17)

Daha çok çoğalmasından korkuyorum yani o ilaca tedavimi bitirip direkt ulaşmak istiyorum yani tek korkum o daha çok çoğalsın mı acaba oğlumda aynı acıları çeker mi? Oğlumun mesela gözünde çıkmıştı ama sonra kontrolleri yapılırken böbreğinde de kistler çıkmaya başlamış. (Hasta-9)

“Bu hastalığın tedavisi yok. Vücudunuzun neresinde ortaya çıkacağını bilmiyorsunuz. Böbrekte mi, gözde mi, pankreasta mı, beyinde mi... Her yıl düzenli kontroller gerekiyor. Aksi takdirde sinsiye büyüyor ve sizi ele geçiriyor. Bu yüzden disiplinli takip şart. Ben bilinçli bir hastayım. Kızım, eşim ve kendim için takipleri düzenli yapıyoruz. Ama bunu yapamayan çok insan var.” (Hasta-10)

5.6.2. “Çocuğuma da geçer mi?” korkusu

“Çocuğuma da geçer mi?” korkusu (f=50), özellikle genetik hastalıklar söz konusu olduğunda, bireylerin çocuklarına hastalığın geçip geçmeyeceği konusunda duydukları endişeyi yansıtmaktadır.

Hasta-1, hastalığın aile öyküsündeki yaygınlığı nedeniyle taşıdıkları genetik yükün çocuklara geçmesi ihtimalinden dolayı derin bir belirsizlik ve vicdani yük taşımaktadır. Bu durum, hastalıkla yaşamının ötesinde, gelecek nesillerin sağlığına dair suçluluk, endişe ve önlem alma çabalarıyla örülüdür.

“Psikolojik anlamda daha çok bizi etkiliyor. İşte bende var, annemde var, kuzenlerimde var, çocuklarda var... Acaba bundan sonraki olacak çocuklarda olacak mı, olmayacak mı? Hani bununla ilgili bir kaygı var. Sürekli bir psikolojik anlamda bilinçaltında bizi zorluyor yani.” (Hasta-1)

Katılımcıların bir kısmı, hastalığın genetik doğasını bildiği için preimplantasyon genetik tanı (PGT) ve tüp bebek yöntemlerini bir koruyucu strateji olarak değerlendirmiş; fakat bu uygulamaların ekonomik erişilebilirliği ciddi bir engel oluşturmuştur.

“Ya çok endişe duyuyorum. Bundan sonrakiler için de endişe duyuyorum. Hatta ne bileyim, herkesin gen ayrıştırma yöntemiyle çocuk sahibi olmasını dilerim. Ben bile bir ara çocuk çok istiyordum, eşim çok istiyordu. Eğer tekrar bir çocuk sahibi olsaydım gerçekten %100 gen ayrıştırma yöntemiyle gebelik düşünürdüm, başka şekilde asla düşünmezdim. Bundan sonrakiler için böyle hastalığın ne olduğunu, nasıl ilerlediğini bile bile, nasıl söyleyeyim... kumar oynar gibi çocuk sahibi olacaklara çok sinirleniyorum. Yani tabii bu iş biraz maddiyata bakıyor. Ben o zaman araştırdığımda atıyorum, şu an tamamen atıyorum, fiyatı 100.000 TL tüp bebeğin ücreti ise 100.000 TL gen ayrıştırma yöntemi de o kadardı. Yani 2 katına çıkıyordu. Sonra ben kendimi de riske atmak istemediğim için çocuk hiç istemedim. Çünkü benim için de büyük riskti hamile kalmam. Gelecek için gerçekten bu işi biraz devletin... bir ara diyorlardı, bu gen ayrıştırma yöntemini devlet karşılayacak diyorlardı. Ben o zaman çok sevinmişim. Kendim için değil de bu hastalıkla ilgili olan, bebek sahibi olmak isteyen insanlar için çok sevinmişim. Hatta resmi gazetede yayınlandı falan filan ama sonra olmadığını öğrendim.

Sormuştum ben. Bunu çok arzularım. Devletin karşılamasını, gelecek nesil için. Ama zaten hasta olanlarda... onlara yapılabilecek hiçbir şey yok. Hani düzenli takipten sonra kaygılandığım bir şey yok. Tabii ki şöyle, mesela en azından kendi annem için şu an mevcut tümörleri var. Hani onlar nasıl olacak, tekrar çıkar mı falan filan... üzülüyorum, çok düşünüyorum yani.” (Hasta 2)

“Bu bizde genetik. Anne tarafı komple hasta, herkeste var; dayılarım, teyzelerim, teyze çocukları dahi... Herkesin hastalığı var. Milyonda, belki 10 binde bir görülen bir hastalık. Yani böyle genetik bir sıkıntımız var. Genetik olarak %50, %50 sonraki nesle aktarma ihtimali var. Benim eşim hamile kaldığında, doğacak çocuk %50 ihtimalle ya hasta olacak ya olmayacak. Bir kızım hasta değil, bir kızım hasta. Ama şöyle bir şey de var. Hasta hamile olmadan önce, genleri ayırıştırabiliyorlar. Bu biraz da yüklü masraflı bir şey. Hacettepe’nin bize dediği şey yurt dışında, bir ülkede, bu genlerin ayırıştırılabilir. Bize gelip, anne rahmine konulması gerektiği zaman, çocuğun hasta olmadan doğabileceğini söylediler. Biraz yüklü bir miktar da yani böyle bir imkân daha şey olmayınca... Eee, o %50, evet %50, ihtimali göze almış oluyoruz.” (Hasta-8)

Bazı katılımcılar, hastalık hakkında bilgi sahibi olmadıkları dönemlerde çocuk sahibi olduklarını belirtmekte ve geriye dönük yoğun bir pişmanlık ve kendini suçlama duygusu yaşamaktadırlar

“9 ayrı yerde kanserle tümör üretiyor. Yani beyin, göz, akciğer, böbrek, omurilik, sonra şey beyin sapı, pankreas. Benim pankreas da var. Şimdi işte az bir böbreğim kaldı biri alındı, biri temizlendi, onda da kistler var. Pankreasta da kistler var. Öyle o şekil akciğerden de tedaviye başladım işte. Böbreğimi aldılar, sonra 2 ay içinde diğer böbreğimi temizlediler. Hani biz böyle bir ismi falan olduğunu bilsem ben çocuklarımı da korurdum. Yani ne bileyim tüp bebek yaptırdım ya da belki çocuk yapmamaya karar verirdik. Hiçbir çocuğumu da koruyamadım. Hiç bilmiyorduk. 3 çocuğumun üçünde de var, ikisi taşıyıcı bir tanesi ben gibi işte gözünün arasında tümör var. Böbreklerinde de kistler çıkmaya başladı (iç çekerek). O şekil yani çok kötü günler geçirdim. Keşke baştan adını bilseydik.” (Hasta-9)

“Ben bilmiyordum zaten bilmiyordum yani hamile kaldığımda böyle bir hastalığım yoktu. Sonradan doğumdan sonra oldu zaten. İşte en sıkıntılı süreçte bu yani o taramaya giriyorsun, çıkacak mı, çıkmayacak mı? Ben kendimde korkmuyorum artık. Hani nasıl bir alışma şeyi yaşıadıysam, çocuğumda korkuyorum.” (Hasta-13)

Hastalığın ilerleyişine dair belirsizlik, bazı bireyleri yalnızca çocuklarının genetik sağlığıyla değil, aynı zamanda gelecekteki bakım koşulları, yaşanılacak yer, sağlık hizmetlerine erişim gibi konular üzerinde de düşündürmektedir.

“Yani ileride ne olur mesela? Eşim çok istiyor Ilgaz'a gitmeyi, yerleşmeyi, orada tabii sağlık hizmetleri kısıtlı buraya göre bayağı kısıtlı. O yüzden ben çekimserim bu konuda biraz yani. Böyle şeyler, hani konuşuyoruz. Yarın bir gün ne olurum, hastalık ilerler mi? Çocuklar ne olur? Hani onları da konuşuyoruz” (Hasta-15)

5.6.3. Aile bireylerini kaybetme korkusu

Aile bireyini kaybetme korkusu (f=38), hastalık sürecinde sevdiklerinin sağlığına dair duyulan endişeleri ve olası kayıpların yaratacağı psikolojik etkileri ifade etmektedir.

VHL sendromuyla ilişkili olarak aile üyelerini kaybetmiş olan bireyler, hastalığın her belirtisinde geçmiş travmalarını yeniden yaşadıklarını ifade etmektedirler.

“...başım ağrıdığında, “Acaba yine mi?” diyordum. “Yine mi bir şey çıktı?” Şöyle, babamı kaybettiğim için... Annem hep şey diyordu, “Bir şey olacak yine...” O da evlat kaybetme korkusu vardı.” (Hasta-4)

“Eşim, babası da bu hastalıktan vefat ettiği için “Acaba o da ölecek mi? Ölüm kapıya geldi mi?” gibi kaygılar yaşadık. Maddi manevi zorlandık. Yerine göre hastalık bilinmediği için aile desteği alamadık. Eşimle baş başa kaldık, çocuklarımız çok küçüktü, çok etkilendik. Kimseye destek alamadık, ilk başta mücadelelerle, zorlu psikolojilerle bu dönemi atlarmaya çalıştık desem yalan olur. Atlanmıyor, her hasta için zor bir süreç. Haneye gittiğimizde sil baştan yaşıyoruz ama hastaneye gitmediğimiz sürece bu hastalığı da evde konuşmuyoruz çünkü yaşamak imkânsız oluyor o zaman.” (Hasta yakını-11)

Özellikle çocuk sahibi katılımcılar için, “çocuğumu kaybedersem ne yaparım?” sorusu, hastalığın en büyük psikolojik tetikleyicilerinden biri haline gelmiştir. Bu korku, yalnızca endişe düzeyinde değil, somut ölüm senaryoları kuracak kadar güçlü bir şekilde yaşanmaktadır.

“Mesela oğlumu kaybetme korkusunu çok yaşadım. Kafamda sürekli bir senaryo gözümün önüne geliyor. (...) mezarlıkta mezarın başında, ağlamamdan tut da... Yani kötü senaryoları sürekli gözümde canlandırıyorum. O kaybetme korkusu kadar... Acı farklı ya bir de ben çok büyük konuştum. Benim bu başıma vura vura bunu öğretti. Yine hamdolsun, şükürler olsun, bitti, gitti diyorum ama ben 2004 yılında annemle babamı trafik kazasında kaybettim. Ve o zaman diyordum ki, nasıl bir acı? Bir anda kapımız kapandı ve... Hep şunu söyledim. Ne kadar büyük bir acı, içim acıyor böyle. O içim acıyor kelimesini ilk o zaman kullanmıştım. “Bu acının üstüne acı var mı?” Şu cümleyi kullanmıştım, “Allah bana acı mı? Al sana evladına, sınıyorum... Tövbe ediyorum, Yüce Rabbim, sana binlerce kez tövbe tövbe.” (Hasta yakını-20)

Hasta yakını-13 ve hasta-11 ise sevdiklerinin ölümünü görmeme arzusuyla kendi ölümlemlerini dilemişlerdir. Bu, hastalıkla gelen süregelen stres, çaresizlik duygusu ve ilişkisel bağıllık travması açısından önemli bir göstergedir.

“Yani korkum şu. Allah, benim canımı ilk önce alsın. Yani, benim canımı... Bu hiçbir acıyı bana göstermesin. Benim canım ilk önce alsın.” (Hasta yakını-13)

“Hani kimsenin acısını bana göstermesin, Rabbim diyorum yani ben herkesten önce ben gideyim ki kimsenin arkasından ağlamayım yani. Hani yeğenlerimi düşünüyorum mesela, inşallah onlar da olmaz.” (Hasta-11)

5.6.4. Aile planlaması kararlarında zorluk

Aile planlaması kararlarında zorluk (f=16), hastalığın yarattığı belirsizlikler nedeniyle bireylerin gelecekle ilgili kararlar almada yaşadıkları zorlukları vurgulamaktadır.

Genetik geçişli hastalıklarla yaşayan bireyler için evlilik, çocuk sahibi olma ve soyun devamı gibi meseleler, sadece bireysel bir tercih değil, aynı zamanda ahlaki, toplumsal ve duygusal sorumlulukların kesiştiği karmaşık bir alana dönüşmektedir.

Katılımcılar, çocuklarına hastalık geçme ihtimali nedeniyle bilinçli bir şekilde çocuk yapmamaya ya da tüp bebek + genetik ayıklama yöntemlerine yönelme isteği taşımaktadır. Ancak ekonomik engeller bu süreci imkânsız kılabilmektedir.

“Benim kızım mesela kesinlikle diyor ki, “Çocuk istemiyorum.” Bana bir doktor şey demişti, “Siz üretmeyin.” demişti bana. Ben de “Neden?” dediğimde, işte hastalıklısınız var. “Gelecekteki nesiller de hastalıklı oluyor.” Ben de dedim ki, “Sokağa çıkıp, arabaya çarpma olacağını nereden biliyorsunuz? Sonuçta bir sürü insan üretiyor, çoğalıyor ve insanın ne olduğunu kimse bilemez. Kimse hasta olmak istemez. Kimse sağlıksız bir birey dünyaya getirmek istemez. Ya da dedim, sizin başınıza bu hastalığın gelmeyeceğini nereden biliyorsunuz? Birçok insan var, kanser olacağını bilmeden yaşıyor ve kanser oluyor. O zaman insanlar yaşamasin. Yani bana çok saçma geliyor. Çok yakınım söylemişti. Bunu bana çok yakınım, kardeşim evlenmek istiyordu, oğlan kardeşim. Evlenmesin o dedi, “Neden?” dedim. “Evlenecek dedi, sonra çocuğu olacak, bir de onunla uğraşacağız,” dedi. “Sana ne?” dedim. Yani bir de şey dedim. “Benim kardeşim hasta, belki sağlıklı çocuğu olacak. Sen sağlıklısın, belki seni sağlıksız bir çocuğun olacak, yani.” Tabii ki çocuklarımız hasta olmasın, gelecek nesilde de bu hastalık sürmesin. Ben hep diyorum: Tamam, ben hastayım, alıştım. Yaş ilerliyor, ama tabii ki kızım ve oğlum da bu hastalığı tekrarlamasın, oğlumda hiç çıkmasın, kızımda da tekrarlamasın.” (Hasta-4)

“Şimdi asla çocuk düşünmüyorum. Y. nin ilk kontrolünde E. vardı, M. yoktu en küçük oğlum. Ben belki bir umut M. de çıkmaz diye düşündüm. Onda da çıkınca ben o kadar yıkıldım ki yani bilseydim mutlaka ya şey yapardım yani korunurdum çocuk yapmazdım ya da çocuğu çok istiyorsam da tüp bebek yaptırırdım. Öyle bir şekil yapmazdım. Bilmiyordum çünkü. Genetikleri de zaten televizyonda da açıkladılar inşallah gerçek olur. Çocuklarımı sürekli böyle tembih ediyorum. Hepsine yani biliyorsunuz çocuklarım var ama bundan sonra yani doğum olarak torunlarım temiz olsun inşallah. Yani bebek yapar belki mutlaka genetik şeyde hastalıklarımız bildirerek tüp bebekleri yapacaksınız. En iyisi seçilerek olacak diye onları sürekli şey yapıyorum bu şekil.” (Hasta-9)

Katılımcılar, genetik tarama ve tüp bebek gibi yüksek maliyetli uygulamaların devlet tarafından desteklenmesi gerektiğini vurgulamaktadır.

“Mesela bu şey genetikten korunmak için diyelim ki evlilik kişileri çocuk yapmak istediğinde o da çok pahalıymış. Ben öyle duydum yani keşke onu da ayrı devlet ücretsiz yapsa yani yardımcı olsa ilaç konusunda olmuyor. Mesela biz 5 kardeşiz, ben ortancayım, ablamda sıkıntı yok. 2 kardeşimde sıkıntı yok. Abimle bende çıkmış.” (Hasta yakını-16)

“Şimdi haliyle 19 yaşında (kızı). Bazı gerçekleri ben söylemek zorundayım. Hayatın lay lay lom olmadığını, hayatın bir gerçeği olduğunu ve hasta olduğumuzu... Onu ben anlattım. Anlatmak zorundayım. O da o bilinçle yaşasın istiyorum. Ona da yol gösteriyorum. Doktorlarını, kontrollerini gösteriyorum.” (Hasta yakını-13)

VHL gibi genetik bir hastalıkla yaşamak, yalnızca biyolojik değil, aynı zamanda toplumsal bir stigmatı da beraberinde getirmektedir. Evlilik öncesi süreçte hem bireyin ailesi hem de karşı taraf, hastalık bilgisini değerlendirme sürecine sokulmakta ve bu durum ilişkileri duygusal olarak zorlamaktadır.

“Yani, evlenmeden önce, benim ailemde de tabii ki ciddi kaygılar vardı. Acaba evlenebilirler mi? Hani toplumda baskıyı biliyorsun. Hem bir kadının hasta olması, erkek tarafının annesi-babası nasıl karşılar.” (Hasta-15)

“B. (oğlu) yüzük alıp da... Evlilik teklif edeceğini söyledi. Ben aradım, kızın annesini, numarasını isteyip tanıştık telefonda. Ondan sonra tanışmak için gün belirledik. (...) Ama Z. nin annesine dedim ki, yalnız dedim biz baş başa olacağız dedim. Dedi ki annesi, biz de zaten dedi, rahat konuşmak için dedi. Baş başa olmak istiyorduk dedi. Çok isabetli olmuş, Ş. Hanım dedi. Sevindim dedi. Şimdi al bir kaya nerene dayarsan daya. Şu bir hafta içinde ben hazırlık yapıyorum ama o içimi anlatamam. Sabahlara kadar dua ediyorum. Acaba diyorum, şu Z. yi kırmamak adına mı ailesi gelsin, bir tanışalım? Çünkü düşünün kendinizi, ailene söylüyorsunuz ama ailen sizinle kötü olmak istemiyor. Ne hayır dersin, insanoğlu ona yapışıyorlar. Belki de özel konuşmamız için mi, biz de yalnız kalmak istiyorduk diyorlar. Acaba oğlunuzun rahatsızlığından dolayı, bir Z. Yi kıramadık, tanışalım dedik ama böyle böyle bu sebepten dolayı, kusura bakmayın, bu iş olmaz mı diyeceklerdi, ben kendimi hep buna hazırladım. İstedim ki benden duysun, hiç gizli bir şey kalmasın. Anlattım sürecin hepsini. Dedim ki, “Z. B. ye çok iyi geliyor, biz Zeynep’i çok sevdik. Tabii ki takdir sizin, eğer evlenmelerine razı olursanız, biz çok mutlu oluruz, onore oluruz”. Annesi dedi ki, “İlk dedi Z. bana bunu söylediğinde, araştırma yaptım, kalkıp ne yalan söyleyeyim, sağlıkçı çünkü annesi. Sonra dedi, K. Bey’e bahsettim, babaya. Önce bir düşünmüş, sonra demiş ki, A. demiş, bizim hayatımızda bir şeyler eksikmiş ki kızımız böyle bir çocuğa gönül vermiş. Eee ben hastalığı öne sürerek bir gencin bir delikanlının hayata küsmesini istemem. Biz kaderci insanlarız. Eğer kaderinde böyle bir şey varsa zaten yaşayacaktır ama... Z. ile M. Benim nasıl çocuğumsa, bu saatten sonra B. de benim evladımdır, demiş. Şimdi ben bu çocuğa hayır dersem, benim de arkamda bir oğlum var kapıdan çıktığında başına ne geleceğini kimse bilemez. Onun için benim için uygundur, demiş. Bunu söyledi ama ben orada koptum zaten. Annesini aynı şekilde bir duygusal yaşadık.” (Hasta yakını-20)

5.6.5. Gelecek planı yapmama

Gelecek planı yapmama (f=16), hastalığın yarattığı belirsizlikler nedeniyle geleceğe yönelik umutlarını kaybetmeleriyle ilgili duygusal durumlarını vurgulamaktadır.

Hasta yakını-11, VHL hastalığının "bitmeyen", "durdurulamayan" doğası nedeniyle hem bireysel hem de toplumsal anlamda geleceğe dair olumlu düşünceleri kaybettiklerini ifade etmektedir.

“Yani aileler de perişan, her doğan çocukta var mı diye veya çocuk yapmak ister miyiz diye, evlenmeye bile korkuyorlar gençlerimiz, bu genetik hastalık bizi çok etkiliyor çünkü durdurulamıyor. Bitmiyor, bitmeyecek.” (Hasta yakını-11)

Hasta-11, yakın ilişkiler geliştirmekten, hatta aşk veya arkadaşlık gibi insani bağlardan uzak durduklarını dile getirmiştir. Bu kaçınma davranışı, hastalığın getirdiği potansiyel yıkımlar karşısında duygusal savunma olarak değerlendirilebilir.

“Hani kimseyle şey kurmadım. Böyle nasıl... bir bağ kurmadım insanlarla. Çünkü hani yarı yolda kimseyle şey yapmamak için duygusal olarak da kimseyle bağ kurmamaya çok özen gösterdim.” (Hasta-11)

VHL hastalığı nedeniyle hasta yakını-17’nin çocuk sahibi olma ve evlenme gibi yaşamın doğal akışına dair planlardan vazgeçtiğini ya da bu süreçleri ertelediğini ifade etmiştir.

“Gelecekle ilgili bir kaygı, bir korku var. Ben mesela bir tane daha çocuğum olsun isterdim ama bu hastalığım ortaya çıktıktan sonra artık bir çocuk düşünmüyorum. Yani Allah ömür versin diyorum, sağlık versin tabii. (...) Mesela şimdi gelecekte ne yaşayacağız, bilmiyoruz kızımızın için.” (Hasta yakını-17)

Hasta yakını-20 tarafından paylaşılan anlatı, geleceğe yönelik umutların somut semboller üzerinden nasıl kaybedildiğini dramatik biçimde yansıtmaktadır.

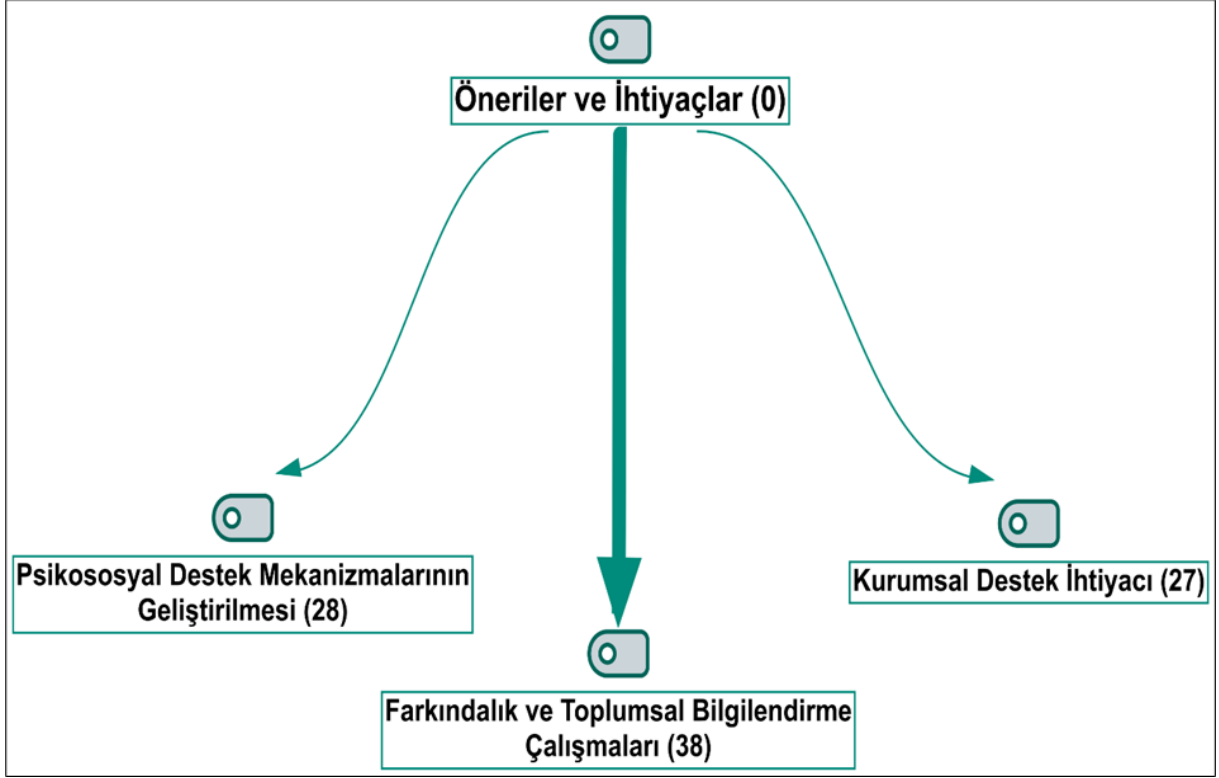
“...dedim ki: “Benim oğlumla kimse evlenmek istemez.” Yani kim dedim, hasta birisiyle evlenmek ister ki? “Benim kızımı da kimse evlenmek istemez.” Çünkü genetik bir hastalık, bile bile. (...) Kız beşikte, çeyiz sandıkta denir. N. doğduğundan beri ben her gittiğimiz ilde, askeri personel olduğu için eşim yöresel işte takıdır, örtüdür falan, bir şeyler alıp çeyiz niyetine koymuştum ve yıllarca taşımıştım bunları. Bozhöyük’ten buraya tayinimiz çıktığında Ankara’ya, ben kızımın çeyizini dağıttım. Dedim ki hani hepsi güzel yerlere gitti. Allah sağlıklı, huzurla kullanmayı nasip etsin o insanlara da. Ama o psikolojiyi anlatmam mümkün değil. (Hasta yakını-20)

"Gelecek Kaygısı ve Genetik Kuşak Etkisi" teması, hastalıkla yüzleşen bireylerin geleceğe yönelik belirsizlik ve endişelerini ele almaktadır. Katılımcılar, tedavi sürecindeki belirsizliklerin yanı sıra, genetik hastalıklar söz konusu olduğunda çocuklarına hastalığın geçip geçmeyeceği konusunda duydukları kaygıyı dile getirmişlerdir. Ayrıca, aile bireyini kaybetme korkusu ve hastalık nedeniyle yaşanan olası kayıplar, psikolojik etkiler yaratırken, aile planlaması kararlarında yaşanan zorluklar ve gelecek planı yapmama durumu, hastalığın yarattığı belirsizlikler nedeniyle geleceğe yönelik kararlar almada yaşanan güçlükleri vurgulamaktadır.

5.7. Öneriler ve İhtiyaçlar

Modele göre ele alınan son ve yedinci tema, **“Öneriler ve İhtiyaçlar”** olmuştur. Bu tema çerçevesinde, katılımcılar hastalık süreciyle başa çıkmayı kolaylaştırmak ve iyileşme sürecini hızlandırmak adına yapılması gerektiğini düşündükleri önerileri ve bu süreçte karşılaştıkları eksiklikleri belirtmişlerdir. Katılımcıların bu noktada dile getirdikleri öneriler hem bireysel

hem de toplumsal düzeyde sağlık hizmetlerinin daha etkin bir şekilde sunulması adına önemli ipuçları sunmaktadır. Modele göre, katılımcılar en fazla **“Farkındalık ve Toplumsal Bilgilendirme Çalışmaları”** (f=38), **“Psikososyal Destek Mekanizmalarının Geliştirilmesi”** (f=28) ve **“Kurumsal Destek İhtiyacı”** (f=27) alt kodlarına vurgu yapmışlardır (Şekil 5.9).



Şekil 5. 9. Öneriler ve İhtiyaçlar Teması Alt Kodlar Dağılımı

5.7.1. Farkındalık ve toplumsal bilgilendirme çalışmaları

Farkındalık ve toplumsal bilgilendirme çalışmaları (f=38), hastalıkla ilgili toplumda var olan bilgi eksikliklerini gidermeye yönelik yapılan eğitim ve farkındalık faaliyetlerinin önemini vurgulamaktadır. Katılımcılar, hastalıkları hakkında toplumda daha geniş bir anlayış ve bilgi birikimi oluşturulması gerektiğini, bunun hem hastaların hem de ailelerinin süreci daha kolay bir şekilde atlatabilmesine yardımcı olacağını ifade etmişlerdir.

Çok sayıda katılımcı, VHL sendromunun genetik geçişli bir hastalık olmasına rağmen toplumda bu konunun yeterince bilinmediğini belirtmiştir. Genetik danışmanlığa erişim kısıtlı, tüp bebek ya da PGT gibi yöntemler ise maliyet nedeniyle yaygın şekilde kullanılmamaktadır.

“...genetik bir şeyi yok edemiyoruz. Laboratuvar ortamında çocuklarla yok edebileceğimi söylüyorlar. Bu da bize numunede verilen bilgiye göre şu an Türkiye’de 3 yerde bulunan ve çok pahalı bir şey olduğu. Bunun için bize bir yol gösterilmesini, bu konuda eğer bu hastalık yok edilebiliyorsa, bu konularda da yardımcı olunmasına; hasta gençlerimizin, gen taşıyan gençlerimizin elinden tutulup, devletin bu konuda da bize yardımcı olmasını bekleriz.” (Hasta yakını-11)

“Yani burada şimdi şöyle de bir şey var. Toplum bilinci oluşturulmalı. Toplum bilinci oluşturulmazsa hastalıklı bireyler doğmaya devam ediyor. Yani hastalıklı bireyler doğuyor. Hastalıklı bireylerin doğmasını engellemek gerekiyor. Kimisi biliyor, kimisi bilmiyor. Bilmeden evlenip de çocuk sahibi olanların çocukları... Ben bilmiyordum mesela. Vücudumda bunun olduğunu bilmiyordum. Bilsem evlenmezdim. Çocuk yapmazdım. Yahut da tüp bebek sahibi olurduk. Yahut da evlenmezdik. İşte bu süreçte bunu bilmediği için üremeye devam ediyor insanlar. Elimizde bir saatli bomba var yani. Ne olacağını biliyor muyuz? Bilmiyoruz.” (Hasta-10)

“Çocuk sahibi olurken çok araştırdım. PGT diye bir yöntem var ama şu an SGK karşılamıyor. PGT karşılanıyor, yeni karşılamaya başladı. Bizim hastalık buna dahil değil. Şu an karşılamıyor. Ben hani evlendikten sonra araştırdım. Sonraki yıllarda dahil olur inşallah.” (Hasta-15)

Bazı katılımcılar, bilgilendirme süreçleri sayesinde bilinçli tercihler yapabildiklerini ve üreme sağlığını korumaya yönelik adımlar atabildiklerini dile getirmiştir.

“Bir de dedim, "Ben araştırdım, bu ilacın yan etkisi olarak, çok az buyur sperm sayısını azaltma ve güçsüzleştirme, ondan sonra kısırlığa kadar girebiliyormuş." Onun için dedim, "Sperm bankasına dedim, Berkay'ın spermini verebilir miyiz?" Doktor kafasını şöyle bir kaldırdı, orada yazı yazıyordu, "İstem kağıdını çıkarmak için," dedi ki, "Çok akıllı bir kadınsınız," dedi. "Olur," dedi. Hocam, onun için dedim, "Şey yapar mıyız? Bir istem kâğıdı onun işi çıkarır mısınız?" Dedim, "Tamam," dedi. 3 hekimin onayıyla şey yapılıyor. Nitekim, Berkay'ın sperm bankasına... yani torunlarım orada yatıyor. Kısacası çok mantıklı geldi, gerçekten. Onun da senesi varmış, senesi dolduğu zaman ancak imha edecekleri zaman seni ararlarmış, senesini, sen takip edecekmişsin. Tekrar gidip, düğünden sonra gittim, şeyini, uzattım, tekrar ücretini ödedim” (Hasta yakını-20).

5.7.2. Psikososyal destek mekanizmalarının geliştirilmesi

Psikososyal destek mekanizmalarının geliştirilmesi (F=28), hastalıkla mücadele eden bireylerin duygusal ve psikolojik ihtiyaçlarını karşılamak amacıyla profesyonel destek sistemlerinin artırılmasını gerekliliğini ortaya koymaktadır. Katılımcılar, psikolojik destek almanın hastalık sürecinin daha sağlıklı bir şekilde yönetilmesine yardımcı olduğunu ve hastaların yalnızlık, stres ve anksiyete gibi psikolojik zorluklarla baş etme becerilerini geliştirebildiklerini belirtmişlerdir. Bu bağlamda, **psikososyal destek mekanizmalarının güçlendirilmesi** hem bireysel hem de toplumsal düzeyde önemli bir ihtiyaç olarak karşımıza çıkmaktadır.

Katılımcıların çoğu, psikolojik destek alma ihtiyacına rağmen bu desteğe erişemediklerini, yönlendirme yapılsa bile uygulamada karşılık bulamadığını belirtmiştir.

“Ya hastanede o zaman demişlerdi ki bize, bu adrese ulaştığınızı öğrendiğimiz gün size dediler, bir psikolog ayarlayacağız. Hani bunu atlatmamız zor olabilir falan denmişti. Ama yapmadılar. O zaman hani söylemişlerdi, böyle bir şey yapacağız diye ama yapılmadı. O dönemde ben hiçbir... Ankara’da, ameliyat olduğum esnada tedavi almadım. O zaman da psikiyatriye gitmemiştim. Ama sonra İstanbul’dayken gittim. O dönemde olmadı yani.” (Hasta-2)

“Psikolojik anlamda hiçbir zaman destek almadık. Bir psikoloji doktoruyla karşı karşıya gelmedik. Bununla ilgili ne yapılır ne edilir bilmiyorum ama psikolojik destek almamız gerekiyor bence. Çünkü sadece bir hasta yok yani. Annemiz, babamız, kardeşimiz, çocuğumuz, akrabalarımız... Çoğu kişi. Bu anlamda bence herkesin psikolojik destek alması gerekiyor. Yani ihtiyacı var diye düşünüyorum.” (Hasta-1)

“...bir psikolojik destek almak isterdim. Hastalığı ilk duyduğumuzda öyle bir destek almak isterdik ama hep kendi içimizde hallettik. Bütün bir ailede olunca tabii ki insanın stresi de oluyor. Bazen düşünüyorsun ama yapabilecek bir şey olmayınca, kendi içimizde hallettik.” (Hasta yakını-17)

Hasta yakını-4 özellikle ilaç dışı psikoterapi desteklerinin önemine vurgu yaparak, kaygı bozuklukları ve stres yönetimi açısından yapılandırılmış müdahalelere ihtiyaç duyduklarını belirtmiştir.

“Ben de annemi götürdüm zorla psikiyatriye, 2 ay önce falan. Çünkü annem de böyle sanki panik atak krizleri geçiriyor gibi. Doktor ona ilaç verdi, çok hafiften başlayarak. Çünkü annem inanılmaz takıntılı, kaygılı bir insan. İçiremedim, başlatamadım. En azından psikiyatrinin verdiği ilaçlar değil de psikoterapi görebilseydi. Belki daha iyiydi. Hani ilaç kullanmak istemeyenler için vesaire. Yani benim en çok dilediğim şeyler gen ayrıştırma yöntemi, akıllı ilaca herkesin ulaşabilmesi ve psikoterapi” (Hasta yakını-4)

Bazı katılımcılar, hastane süreçlerinde bireysel olarak iyi ilgilenilen zamanlar olduğunu, ancak bu ilginin kişiye bağlı olduğunu ve kurumsal bir sistematığe dönüşmediğini ifade etmişlerdir.

“Bizim de mesela hani sürekli bir ekip birisi olsa, bilinçli olarak takip etseydi, hastalık sürecimiz daha güzel olurdu. İlk başta T. Hoca vardı, mesela o bizde çok iyi ilgilenmişti, sağ olsun. Ama o gittikten sonra, şey dağıldı yani bizim... Olmadı, çünkü dediğim gibi, her gittiğin doktora sıfırdan anlatıyorsun. O bizim için çok büyük bir zorluk. Hâlâ, hâlâ da öyle. Yani hastalığı, genel anlamda biliyorlar. Tabii okumuşlar ama birebir hastasıyla muhatap olmamışlar. Ya işte, böyle bir hastalık vardı. Ben ilk defa duydum, nasıl başladı, nasıl oldu, aynı soruları soruyorlar. Hepsini aynı şeyi anlatıyorsun, o insanı yoruyor.” (Hasta-6)

“Ameliyat olmadan önce ya da olduktan sonra, hani böyle bir doktor olarak gelip benimle konuşmasını çok isterdim. Çünkü sadece “İyi misin, nasılsın?” deyip gidiyorlardı. Hani hiç sormuyorlardı, detayına inmiyorlardı. Böyle bir şey olsun isterdim. Bir doktorun gelip benimle konuşmasını, güven vermesini çok isterdim ama olmadı öyle.” (Hasta-12)

Hasta-10, sosyal hizmet kurumlarının yeterli düzeyde destek sunmamasından ve süreci anlamadan yapılan müdahalelerden dolayı rencide olduğunu ve ihtiyaçlarının karşılanmadığını ifade etmiştir.

“Sosyal Hizmetler geldi buraya, komedi gibi bunlar yani. Sosyal Hizmetler müdürüne ulaştım. Dedim ki ben işsiz kaldım dedim. Milli Eğitim'de çalışıyordum. Aşçı yardımcısı olarak toplum yararına çalışma (TP) diye bir program var. Orada çalışıyordum. 9 ay sonra işimizi sonlandırdılar. Dedim ki işte, siz Sosyal Hizmetler, Aile ve Sosyal Politikalar Bakanlığının bir müdürüne dedim ki ya dedim böyle böyle dedim. Bir hastalık durumlarımız var. Ben dedim, bana mı çalışabileceğim duruma yönelik bir iş imkânı sağarlarsa bana dedim çalışırım. Bunlar bir telefon açtılar. Bana apar topar, buyurun dedim, dediler. Siz yardım istemiştiniz dedim. Ne yardım istemişim? Biz de sizi ziyaret edeceğiz ya, misli ziyaret edeceksiniz bana bunu söyler mi? Sizi görmek istiyoruz, iyi görün dedim, gelin. Evime geldiler. Buyurun dedim. Öyle bir bak, öyle bir insanı rencide ediyorlar ki ben sanki onlardan yardım istedim. Size gıda yardımı yapalım bilmem ne yardımı yapalım, siz beni şu anda rencide ediyorsunuz dedim. Ben iş istedim sizden dedim, siz bana dedim. Gıda, maddi bilmem ne, siz bana dedim. O zaman sağlık, sağlık şeyleri dedim. Sağlık desteği. Bunu verin dedim. Yalnız siz dedim, ben dedim. Gıda yardımı istemiyorum. Herhangi bir maddi yardım da istemiyorum sizden dedim, iş verebiliyorsanız işverenin e, böyle bir şeyimiz yok, siz dedim. Bana bunu teklif etmekle ben dedim. Çok rencide ettiniz, bunu dedim, ya rencide oldum, resmen rencide. Bunu sizin bu şekilde yapmış olduğunuz insanlar yoksul insanlar, yoksul, insanlar daha yoksun insanlar vardır. Onlara bu duyarlılık için teşekkür ediyorum ama siz bizi anlamamışsınız. (...) Biz şey mi istedik yani dedik iş verin, çalışalım. Yani benim umduğum, bana kardeşim sen rahatsızsın. Ben hani çalıştığım işin devamını istedim. Yani 9 ay okulda çalıştırdılar. Aşçı yardımcısı olarak çalıştım, çalıştığım işin devamı varsa dedim. 9 ay daha çalışayım, bir dönem daha çalışayım dedim.” (Hasta-10)

Hasta yakını-11 hastane ulaşımalarında yaşanan zorluklar dikkat çekmiştir.

“En azından böyle bir durumda, bir psikologla görüşüp sosyal hizmet uzmanlarıyla görüşüp ailenin maddi manevi desteğe ihtiyacı olup olmadığına bakılmalı. Psikologlar tarafından, sosyal hizmet uzmanları tarafından, hastanelere nasıl gelinip gidildiği, neler yapılabiliyorsa, yani devlet ilacı karşılıyor, hastane masrafını karşılıyor ama ben eşim ameliyatlıyken otobüse binmek zorunda kaldım. Dikişli haliyle. İnsanlardan rica ettim, "Eşim ameliyatla oturabilir mi?" diye. Hepimiz hastayız dediler. Hastaneye giden bir araçtı, hiç kimseye yer vermedi. Hiç kimsenin hiç kimseye saygısı kalmamış. O yüzden bu konularda en azından ulaşım da yardımcı olunabilir. İlacımızı parayla alırken, bu konularda da yardımcı olunabilir. Yani insanlar tek başına bırakılmış, nadir hastalıklar nadir görülüyorsa. Doktorlarımız bunun peşine düşmüştü, çok güzel ilgilenmişlerdi. Ama birden bırakmaları, ilgilenmemeleri... Tamam, hastaneye gidiyoruz, tedavilerimizi görüyoruz ama o ilgi alaka, hastane kapılarında beklerken işe geç kalırken, evde küçük çocuklarımız varken, yol parasını düşünürken, ulaşımı düşünürken hiç kimse yanımızda olmadı ve olacağını da düşünmüyorum.” (Hasta yakını-11)

Profesyonel destekten umudunu kesen bazı bireyler, kendi çabalarıyla destek grupları kurarak psikososyal dayanışma mekanizmaları yaratmıştır.

“Ne yapabiliriz noktasında, ben bir şeyler yapmaya çalıştım. O grubu kurdum, o VHL grubunu kurdum. Hadi dedim, insanlar birbirleriyle temasta olsunlar. WhatsApp grubunu ben kurdum ve ondan sonra da. Tanımıyorum, hiçbirini de tanıımıyorum, birdenbire. Bir

60-70 kiři çıktıık öyle. Kız kardeşimle falan yazışırken, ederken, Facebook üzerinden kurduk, bir şeyler yazıp derken, oradan geldi, oradan geldi, oradan geldi. İnsanları grup yöneticisi yaptım, hepsini ki eklesinler birbirleriyle en azından. Ve şöyle de ne kadar da güzel oldu. Bak, bilmediğimiz doktorları mesela görüyoruz orada. Ve tabii, yani, bizi devletin yahut da sosyal hizmetlerin yapmadığını biz birbirimize yapıyoruz, farkındaysanız.” (Hasta yakını-13)

Tıbbi belirsizlik ve bilgi eksikliği, psikolojik desteğe duyulan ihtiyaç artırmakta, stres ve kaygıyı tetiklemektedir.

“Riskli gebeliklere veya benim gibi örneği olanların bilgisini verebilirler bana. Ben şahsen kendi örneklerimi bilseydim haberdar olsaydım, çok daha şey olurdu yani, bu şekilde doğum yapıp da normal doğuran, onda bile ben çok tedirgin oldum. Sezaryen mi olacak, normal mi olacak? Ona dair hiçbir bilgim yoktu. Doktorlar da bilmiyordu. Hani şu an normal gözüküyor ama dediler. O an bir şey bilemiyoruz. O an her şey olabilir. Yani vücut stres anında kortizonu arttırıyorlar, bizlere mesela... O an bilemeyiz dediler, o an, o an gördüler, izlediler, şu an normal ama o birçok tedirginlik yarattı mesela bende.” (Hasta-15)

5.7.3. Kurumsal destek ihtiyacı

Son olarak **kurumsal destek ihtiyacı (f=27)**, hastalıkla mücadele eden bireylerin sağlık hizmetlerine erişimlerini kolaylaştıracak ve bu süreci daha verimli hale getirecek devlet ve özel sektör desteklerinin artırılması gerektiğine dikkat çekmektedir. Katılımcılar, özellikle sağlık sistemindeki aksaklıklar ve bürokratik engeller nedeniyle, tedavi süreçlerinde zaman zaman zorluklar yaşadıklarını ve kurumsal desteklerin bu noktada hastaların hayatını önemli ölçüde kolaylaştırabileceğini ifade etmişlerdir. Ayrıca, kurumsal desteklerin yalnızca sağlık hizmetleriyle sınırlı kalmaması, aynı zamanda ekonomik yardım, sosyal güvence ve iş gücü kaybı gibi alanlarda da kapsamlı bir destek sunması gerektiği vurgulanmıştır.

Hasta-1, hastanelerde yalnızca tıbbi yaklaşımın esas alındığını, psikolojik ve sosyal destek hizmetlerinin ise sistematik biçimde sunulmadığını belirtmiştir. Bu da bireylerin yalnızlık, korku ve belirsizlikle baş etmesini zorlaştırmaktadır.

“Yani nasıl hastaneler hepimizle ilgileniyorsa tıbbi, teknik anlamda; bununla ilgili de 3 ayda bir tedavi oluyormuş gibi psikolojik anlamda herkesle hastaneye gidilebilir. Toplu olarak görüşülebilir. Özel bir birim olabilir bununla ilgili. Yani hastalık tamam, evet, herkeste var. Tamam, uyum sağlıyoruz, gidiyoruz geliyoruz. Ama psikolojik anlamda sıfır. Hiçbir faydası yok hastanenin bize. İşte bununla ilgili bir şeyler yapılmalı. Maddi, manevi... Daha çok manevi yönden. Mesela ben kızıma şu an söyleyemiyorum. Yani “Sen benim gibi hastasın, ömür boyu bunu çekeceksin.” Bunu anlatamıyorum, söyleyemiyorum. Ama psikolojik anlamda olsa, psikiyatri olarak destek alsak daha mantıklı olur.” (Hasta-1)

Kurumsal destek eksikliğinin en somut çıktılarından biri, yüksek maliyetli tedavilere erişimde yaşanan ekonomik zorluklardır. Birçok katılımcı, yurt dışından getirilen ilaçların ücretini karşılamakta zorlandığını, sağlık rapor süreçlerinin ise yetersiz kaldığını ifade etmiştir.

“Kaymakamlığa da gittim. Sosyal hizmetlere de gittim. Napıcam benim çocuğum gözünün arkasında tümör var ilacı yurt dışından gelecekmiş, alamıyorum napıcam. Hani rapor çıkar falan dediler, rapor çıkardım. Raporda gözünde tümör var falan diyorum ama tek göz olduğu için %21 çıkardılar o zaman sağlık raporunu oğlumun hastaneden, biz bununla hiçbir şey yapamayız ilaç raporu çıkarsaydın bu sefer dediler ilacı da kullanmadık oradaki doktorun yapması gerekir. Ben dedi bunu dedi deney olarak gibi yapıyorum. Ben buna rapor çıkaramam dedi hocası da. Biz mecburi Allah hepsinden razı olsun bütün akrabalarımın hepsi para vererek o şekilde aldık biz o ilacı. (...) 2.500 TL, tabi 3.000 TL civarı bir para istediler. Bizden o zaman 2008 2009 yani o dediğim paralar yani asgari ücretin kaç kat üstüydü yani.” (Hasta-9)

Hasta-10 hastalığın sinsi ve çok sistemli doğası nedeniyle devletin hastaları düzenli olarak takip etmesi gerektiğini ifade etmiştir. Bu süreçte bireylerin kendi çabalarıyla hareket etmeleri adaletsizlik ve fırsat eşitsizliği doğurmaktadır.

“Şimdi tedavisi olmadığı için vücudunuzun neresinde patlak verdiğini de bilmiyorsunuz. Böbreğinizde mi çıkacak, gözünüzde mi çıkacak, akciğerinizde mi çıkacak, beyninizde mi çıkacak? Yani işte bunları her sene düzenli olarak baktırmak zorundasınız. O sinsi, bir büyüyor ve sizi rehin alıyor. Bunun için de devletin bir takip hastası yapması gerek. Takip hastası olmanız gerekiyor. Yani ben bilinçli bir hastayım, sorumlu bir hastayım. Bunu çocuğumla, eşimle, kendimde yapıyorum. Fakat bunu yapamayan insanlar var. Devlet çağırarak, diyecek ki: “Hemşerim buraya gel bakayım.” 6 ayda bir MR’a gireceksin, MR çekilecek, PET çekilecek ve bu hastalıkla alakalı bir tanı aldığı zaman ilgili doktora yönlendirecek. Diyecek ki: “Sen Ankara’da şu hastaneye, İstanbul’da şu doktora gideceksin, tedavini göreceksin.” Diyecek, öncelik tanı.” (Hasta-10)



6. TARTIŞMA, SONUÇ VE ÖNERİLER

6.1. Tartışma

Bu araştırma, nadir ve kalıtsal bir hastalık olan Von Hippel-Lindau (VHL) sendromunun bireyler ve aileleri üzerindeki psikososyal etkilerini derinlemesine anlamayı amaçlamaktadır. Nitel araştırma yöntemiyle elde edilen veriler, tanı sürecinden tedaviye erişim sorunlarına; aile içi ilişkilerden sosyal destek mekanizmalarına kadar birçok başlık altında analiz edilmiş ve elde edilen bulgular, güncel literatürle karşılaştırmalı olarak değerlendirilmiştir.

Araştırma bulguları, VHL gibi yaşam boyu süren ve çoklu organ sistemlerini etkileyen genetik hastalıkların bireylerde derin ruhsal ve sosyal etkiler yarattığını ortaya koymaktadır. Bu doğrultuda hastaların büyük bir kısmı, tanı sürecine hazırlıksız yakalandıklarını, sağlık sistemi içerisinde nadir hastalıklara yönelik bilgi eksikliğiyle karşılaştıklarını ve tanının çoğu zaman gecikmeli konduğunu ifade etmiştir (Dudding-Byth, 2015). Bu belirsizlik ortamı, yönlendirme hataları ve tanı sürecindeki gecikmeler, bireylerde yoğun kaygı, depresif belirtiler ve yalnızlık duygularını tetiklemektedir (Pelentsov et al., 2016).

Tanı sürecinde yaşanan gecikmeler, yanlış yönlendirmeler ve sağlık sistemi içinde nadir hastalıklara dair bilgi eksiklikleri, çalışmanın önemli bulgularından biridir. Katılımcıların birçoğu, sağlık profesyonellerinin hastalık hakkında yeterli bilgiye sahip olmadığını ifade etmiş; bu durum da tanı ve tedavi sürecinde belirsizlik, güven eksikliği ve zaman kaybına yol açmıştır. Lopes-Júnior et al., (2022), sağlık sisteminde nadir hastalıklara dair farkındalık eksikliğinin hasta bakımını olumsuz etkilediğini ve hastaların yaşam kalitesini düşürdüğünü vurgulamaktadır. Benzer şekilde, Ayme ve Schmidtke (2007, ss. 1477–1483) de, Avrupa genelinde nadir hastalıklara dair bilgi sistemlerinin eksikliğinin, hasta hakları ve uygun müdahale stratejilerinin geliştirilmesini engellediğini belirtmiştir.

Hastalığın yönetimi sırasında yaşanan zorluklar arasında ilaç ve tedaviye erişim güçlükleri, ekonomik yük, bilgi eksikliği ve sosyal destek yoksunluğu öne çıkmaktadır. Özellikle bakım veren bireylerin yaşadığı tükenmişlik, yalnızlık ve kurumsal destek eksikliği, sosyal hizmet uzmanlarının sürece aktif katılımını zorunlu kılmaktadır. Sosyal hizmetin, bu gibi kronik ve genetik hastalık süreçlerinde yalnızca birey merkezli değil, aile ve sistem merkezli bir yaklaşımla hizmet sunması gerektiği vurgulanmaktadır (Zastrow ve Kirst-Ashman, 2016).

Nadir hastalıkların, özellikle de kalıtsal tümör sendromlarının hem hastalarda hem de aile üyelerinde yüksek düzeyde psikolojik sıkıntılara yol açtığı araştırmamızın bulguları ile de örtüşmektedir. Örneğin, Çin’de büyük bir ailede yapılan çalışmada (Zhang et al., 2015, ss. 1-10), Von Hippel-Lindau sendromu taşıyıcılarının ve birinci derece yakınlarının yüzde 21’inde anksiyete, yüzde 31’inde ise depresyon belirtileri saptanmıştır. Ayrıca aile üyelerinde sosyal ilişkilerde hassasiyet, düşmanlık, kaygı ve panik gibi psikolojik belirtilerin yaygın olduğu, özellikle de yaş, medeni durum ve aile içindeki hasta birey sayısının psikolojik etkileri artırdığı ortaya konmuştur. Bu bulgu, araştırmamızda da gözlemlendiği üzere, VHL gibi genetik ve kronik hastalıkların yalnızca tıbbi değil, aynı zamanda aile içi ilişkiler, sosyal işlevsellik ve duygusal dayanıklılık üzerinde de uzun süreli ve derin etkiler yarattığını göstermektedir. Buna bağlı olarak, multidisipliner bakım ve psikososyal destek programlarının geliştirilmesi gerektiği öne çıkmaktadır (Zhang et al., 2015).

Bu çerçevede, Kasparian et al. (2014) çalışmasında da Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu ile yaşayan bireyler ve aile üyelerinin yaklaşık üçte birinde orta ila yüksek düzeyde psikososyal stres, kimlik sorunları ve ilişkisel güçlükler tespit edilmiştir. Araştırmada, hastalığın yalnızca biyolojik değil, aynı zamanda bireylerin kimlik algısı ve sosyal işlevsellik üzerinde de dönüştürücü bir etkiye sahip olduğu vurgulanmaktadır. Hastalıkla baş etme sürecinde, sosyal izolasyon ve toplumsal damgalanma nedeniyle kişilerin iş ve eğitim yaşamlarında kesintiler, aile ilişkilerinde ise gerginlikler yaşandığı belirtilmiştir. Ayrıca çalışmada hem hastalara hem de bakım verenlere yönelik düzenli psikososyal tarama ve destek hizmetlerinin gerekliliği vurgulanmakta; psikolojik dayanıklılığın artırılması ve kimlik kaybı ile başa çıkma yollarının geliştirilmesi önerilmektedir. Bu bulgular, araştırmamızda ortaya çıkan “sosyal izolasyon”, “iş kaybı”, “profesyonel destek” ve “normalleşme çabası” gibi temalarla büyük ölçüde örtüşmekte ve uluslararası literatür ile paralellik göstermektedir. Sonuç olarak hem bireysel hem de toplumsal düzeyde, multidisipliner ve bütüncül destek mekanizmalarının geliştirilmesi gerekliliği bir kez daha ortaya çıkmaktadır (Kasparian et al., 2015, ss. 34–40).

Benzer şekilde Atkins ve Padgett’in (2024) sistematik incelemesinde, nadir hastalıklarla yaşayan bireylerin yalnızlık, psiko-sosyal stres ve sosyal destek eksikliği yaşadıkları belirlenmiştir. Söz konusu çalışmada, ailelerin çoğunun hastalık tanısı sonrası belirsizlik, kaygı, umutsuzluk ve suçluluk duyguları yaşadığı; bu duyguların zaman içinde aile içi iletişimde çatışmalara ve duygusal mesafeye yol açabildiği gösterilmiştir. Ayrıca, hastalığın tedavi süreçlerinin ve sağlık sistemine erişimin yarattığı ekonomik yük, aileler için ek bir stres

kaynağı oluşturmaktadır. Bu bulgular, tezimizde ulaşılan sonuçlarla örtüşmektedir: VHL sendromuyla yaşayan ailelerin, benzer şekilde tanı ve tedavi sürecinde yalnızlık, ekonomik zorluk, psikososyal destek eksikliği ve toplumsal damgalanma gibi sorunlar yaşadıkları gözlenmiştir. Araştırmada ayrıca, aile içi dayanışma ve sosyal destek ağlarının hem hasta bireyin hem de aile üyelerinin psikolojik iyilik halinin korunmasında kritik rol oynadığı; bu nedenle çok disiplinli psikososyal destek hizmetlerinin yaygınlaştırılması gerektiği vurgulanmaktadır

Takatsuka et al. (2025) Japonya’da ebeveyn ihtiyaçlarını tematik analizle incelendiğinde, tanının getirdiği psikolojik rahatlık yanında "tıbbi ve sosyal izolasyon riskinin" de arttığı vurgulanmıştır. Benzer şekilde VHL sürecinin getirdiği belirsizlik ve kontrol kaybı içinde psikososyal destek mekanizmalarına erişimin yaşamsal olduğu ortaya çıkmaktadır. Aileler, hastane bazlı psikologlar ve ilgili klinik ekiplerle koordineli destek birimleri istediklerini açıkça ifade etmiştir.

Sosyalleşme kaybı, izolasyon, damgalanma, iş kayıpları... Tüm bu süreçlerde aileler yalnız bırakılmış hissetmektedir. Pelentsov et al. (2015) çalışmasında ailelerin en çok sosyal destek, bilgiye erişim ve duygusal destek ihtiyacı içinde olduğu vurgulanmıştır. Katılımcılarımız da benzer şekilde, uzman psikologlara tarama ve tedavi süreçlerinde eşlik eden; sosyal hizmetler, destek grupları ve toplumsal farkındalık çalışmalarına ihtiyaç duyduklarını belirtmiştir. Bu hem pratik hem psikolojik anlamda iyileşmeyi destekleyici bir yaklaşımı zorunlu kılmaktadır.

Öte yandan, hastalığın yönetimi sırasında karşılaşılan en temel sorunlardan biri de tedaviye erişim ve ekonomik yük olmuştur. Katılımcılar, ilaçlara ulaşmakta zorluk yaşadıklarını, bazı ilaçların yurt dışından temin edilmesi gerektiğini ve bu sürecin ciddi maddi külfet oluşturduğunu dile getirmiştir. Bu durum, genetik hastalıkların kronik doğası nedeniyle uzun vadeli bakım ve izleme süreçlerinin ekonomik olarak sürdürülebilirliğini tehdit etmektedir. Bastida et al., (2019, ss. 1-5) çalışmasında da benzer şekilde, nadir hastalıklarla yaşayan bireylerin ekonomik yüklerinin artması ve finansal kaynaklara erişimde sıkıntı yaşamalarının yaşam kalitesini düşürdüğü bildirilmiştir.

Ekonomik zorluklar, VHL tedavisinde kritik eşik noktasıdır. SGK kapsamı dışında kalan “akıllı ilaçlar”a ulaşım, sıkı mali yükümlülükler, seyahat ve bakım giderleri sıklıkla söz konusu olmuştur. Bu durum, özellikle “zengin hasta hastalığı” imajına neden olmaktadır.

Ebeveynlerin bu konudaki talepleri, devlet destekli ilaç politikaları, mahkeme destekli erişim ve sosyal güvenlik uygulamalarının genişletilmesi yönündedir.

Tanı ve tedavi süreçleri sürecin başından itibaren belirsizliğe dayanmak zorunda kalıyor. Hastalar, özellikle nadir genetik hastalıklarda, tanı sürecin uzaması nedeniyle sıkıntı yaşıyor. Bu durum tanı gecikmeleri, hastalarda anksiyete, endişe ve hayal kırıklığı yaratıyor (Dudding-Byth, 2015). Araştırmamız, hastaların her kontrole giderken kaygı yaşadıklarını ve MR, tomografi gibi görüntülemelerle belirsizliğin sürekliliğini vurguluyor. Bu, literatürde sıkça vurgulanan kronik belirsizliğin yarattığı psikolojik yükü örtüyor (Elliott ve Zurynski, 2015; Dudding-Byth, 2015).

Özellikle SGK kapsamı dışında kalan yüksek maliyetli ilaçlar (örneğin “akıllı ilaçlar”) nedeniyle aileler ciddi finansal krizlerle karşı karşıya kalıyor. Örneğin, Birleşik Krallık’taki nadir hastalık perspektifleri de bu ekonomik zorlukları doğruluyor (Elliott ve Zurynski, 2015). Bu çalışmada da “fakirsən ölürsün” gibi ifadeler literatürle doğrudan paralellik taşıyor (Elliott ve Zurynski, 2015). Ayrıca bu çalışmada, psikososyal desteğe erişim için kurumsal yapının zayıf olduğu, hasta gruplarının birbirlerine kaynak olmasıyla sınırlı kaldığı gözlemleniyor. Bu durum, nadir hastalıklarda profesyonel destek mekanizmalarına erişimin yetersizliğini gösteriyor (Elliott ve Zurynski, 2015).

Genetik geçişli hastalıklar bağlamında "Çocuğuma geçer mi?" endişesi yoğun şekilde yer alıyor. Bu kaygı literatürde genetik danışmanlık ihtiyacını doğuruyor (Melas et al., 2012). Katılımcıların tüp bebek ve PGT (preimplantasyon genetik tanı) gibi yöntemlere yönelmesi bu ihtiyacın somut göstergesi. Ancak finansal sınırlar nedeniyle bu yöntemler her zaman ulaşılabilir olmuyor; bu durum PGT ve genetik tanıların SGK/sağlık sistemleri tarafından yeterince desteklenmediğini gösteriyor.

Gelecek kaygısı, araştırmanın öne çıkan psikososyal etkilerinden biridir. Katılımcılar, hastalık nedeniyle uzun vadeli plan yapmaktan kaçındıklarını ve evlilik, eğitim, kariyer gibi yaşam alanlarında ciddi kararlar alırken tereddüt yaşadıklarını belirtmişlerdir. Bu durum hem bireylerin öznel iyi oluşunu hem de toplumsal katılımını sınırlamaktadır. Sosyal hizmet perspektifinden bakıldığında, bu noktada bireylerin güçlendirilmesi, bilgilendirilmesi ve karar alma süreçlerine destek verilmesi büyük önem taşımaktadır.

Toplumsal düzeyde ise farkındalık eksikliği, yanlış anlamalar ve damgalanma korkusu gibi etkenler hem hasta bireylerin hem de ailelerinin sosyal ilişkilerinde geri çekilmelerine neden

olmaktadır. Araştırmada bazı katılımcıların hastalıklarını gizleme eğiliminde olduğu veya sosyal izolasyon yaşadığı görülmüştür. Bu bağlamda, farkındalık kampanyaları ve topluma yönelik bilgilendirme çalışmalarının yaygınlaştırılması, hem toplumun nadir hastalıklara yaklaşımını dönüştürebilir hem de hastaların sosyal uyumunu kolaylaştırabilir.

Psikososyal destek mekanizmalarının yetersizliği de önemli bir bulgu olarak öne çıkmaktadır. Katılımcılar, psikolojik danışmanlık ve sosyal hizmet desteği almadıklarını, bu nedenle duygusal yüklerini kendi içlerinde çözmeye çalıştıklarını ifade etmişlerdir. Bu durum, hastalıkla baş etmede aile içi ilişkileri de zorlaştırmakta, bakım verenlerin tükenmişlik yaşamasına yol açmaktadır. Sosyal hizmet uzmanlarının hastane temelli ekiplerde aktif biçimde yer alması, yalnızca hastaların değil, aynı zamanda aile bireylerinin de psikososyal, ekonomik ve çevresel ihtiyaçlarını bütüncül bir şekilde değerlendirmek ve müdahale etmek açısından kritik öneme sahiptir (Barber et al., 2015, ss. 177–192).

Hastalığın kronik doğası ve yaşam boyu takip gereksinimi, ekonomik yük ve sosyal destek ihtiyacını artırmaktadır. Araştırmamızda da görüldüğü üzere hem bireylerin hem de ailelerin sağlık hizmetlerine, ilaca ve sosyal desteğe erişiminde sıkıntılar yaşanmaktadır. Özellikle devlet desteklerinin ve sosyal hizmetlerin yetersizliği hem ekonomik hem de psikososyal bakımdan aileleri yalnız bırakmakta ve bakım verenlerde tükenmişlik yaratmaktadır (Singh et al., 2020; Zastrow ve Kirst-Ashman, 2016). Ayrıca, aile içi dayanışmanın, psikolojik dayanıklılığın ve uzman desteğinin varlığı, süreci olumlu yönde etkileyebilmektedir.

Ayrıca, farkındalık eksikliği, toplumsal damgalanma ve yanlış anlamalar hastaların sosyal ilişkilerini olumsuz etkilemekte, sosyal izolasyona yol açmaktadır. Bu nedenle, hem sağlık sistemi içinde multidisipliner yaklaşımın, hem de toplumsal bilgilendirme ve destek sistemlerinin güçlendirilmesi gerekmektedir.

Genel olarak, bu araştırma sonucunda elde edilen veriler, literatürde yer alan güncel çalışmalarla büyük oranda örtüşmekte olup, sosyal hizmet disiplininin nadir hastalıklara yönelik müdahale stratejileri geliştirmesi gerektiğini ortaya koymaktadır. Sağlık sistemi içinde multidisipliner bir yaklaşımın benimsenmesi, sosyal destek sistemlerinin yaygınlaştırılması ve hastalara yönelik farkındalık çalışmalarının artırılması hem bireylerin yaşam kalitesini hem de toplumsal bütünleşmelerini olumlu yönde etkileyecektir.

6.2. Sonuç

Araştırma bulguları, Von Hippel-Lindau (VHL) sendromunda tanı sürecinin genellikle uzun, karmaşık ve belirsizliklerle dolu bir süreç olduğunu ortaya koymuştur. Katılımcıların büyük çoğunluğu, tanıya giden yolda birçok yanlış yönlendirme, uzmanlık dışı değerlendirme ve yetersiz bilgilendirme ile karşılaştığını belirtmiştir. Özellikle nadir hastalıklara yönelik farkındalığın düşük olması, hekimlerin VHL hakkında bilgi eksikliği yaşaması ve sağlık sisteminde koordinasyon sorunları, tanının gecikmesine yol açmaktadır. Bu durum yalnızca hastalık seyrini olumsuz etkilemekle kalmamakta, aynı zamanda bireylerde yüksek düzeyde kaygı, kafa karışıklığı ve çaresizlik duygularını da tetiklemektedir. Bu bulgu, nadir hastalıklarda erken tanının önemine ve sistematik eksikliklerin hasta deneyimine olan etkisine dikkat çekmektedir.

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromunun yalnızca bireyin fiziksel sağlığını değil, aynı zamanda aile içi ilişkileri, rollerin dağılımını, duygusal bağları ve iletişim biçimlerini köklü biçimde etkilediğini ortaya koymuştur. Özellikle anne-baba-çocuk ilişkilerinde hastalığın getirdiği belirsizlik, korku ve bakım yükü, çocuklarda erken yaşta duygusal sorumluluk gelişimine ve içe dönük tepkilere neden olmuştur. Katılımcıların ifadeleri, çocukların ebeveyn hastalığını algılayıp yoğun bir kaygı, koruma içgüdüğü ve suçluluk duygusuna kapıldıklarını açıkça göstermektedir.

Genetik geçişin söz konusu olduğu ailelerde, bireyler yoğun bir şekilde suçluluk ve sorumluluk hissi taşımakta; bu duygular zamanla özsaygı sorunlarına, depresif belirtilere ve sosyal çekilmelere dönüşebilmektedir. Özellikle hastalığı taşıyan ebeveynlerin, çocuklarının da benzer bir hastalıkla karşılaşacağı düşüncesiyle yaşadığı kaygı, duygusal yükün kuşaklar arası aktarımını gündeme getirmektedir.

Aile içi rollerin yeniden tanımlanması, bireyler arasında dengesiz sorumluluk dağılımına yol açmakta; özellikle kadınlar hem fiziksel bakım hem de duygusal destek yükünü sırtlanmaktadır. Bu durum toplumsal cinsiyet eşitsizliklerini de görünür kılmakta, bakım emeğinin büyük oranda kadınların omuzlarında biriktiğini göstermektedir. Öte yandan bazı eş ilişkilerinde duygusal dayanışmanın hastalıkla başa çıkmada güçlendirici bir kaynak haline geldiği, sevgi ve bağlılığın daha da derinleştiği gözlemlenmiştir.

Kontrol süreçleri, yalnızca tıbbi bir prosedür değil, aile bireyleri için yeniden travmatize olma riski taşıyan psikolojik bir dönem olarak tanımlanmıştır. Rutin tarama ve tetkikler, özellikle ebeveynler ve çocuklar arasında yoğun stres ve kaygıya neden olmakta; kontrolün

yapılmadığı dönemlerde dahi psikolojik “bekleme hali” aile bütünlüğünü zedeleyebilmektedir.

Bu bulgular, VHL sendromunun yalnızca bireysel değil; bütüncül bir aile olgusu olarak değerlendirilmesi gerektiğini ve müdahale süreçlerinin bu perspektifle kurgulanması gerektiğini açıkça göstermektedir.

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromunun yönetim sürecinde hem bireylerin hem de ailelerin çok yönlü zorluklarla karşılaştığını ortaya koymaktadır. Özellikle tedaviye erişim, sağlık sistemi içerisindeki koordinasyon eksiklikleri, maliyetli tedavi protokolleri ve ilaç temini gibi alanlarda ciddi sorunlar yaşandığı gözlemlenmiştir. Katılımcıların çoğu, ihtiyaç duydukları tıbbi desteğe ulaşamadıklarını, bazı ilaçların yalnızca belirli merkezlerde veya yurtdışından temin edilebildiğini ve bu durumun büyük bir maddi yük oluşturduğunu ifade etmiştir.

Fiziksel yan etkiler ve yaşam kalitesinde düşüşe neden olan semptomlar hastalık yönetimini daha da karmaşık hale getirmektedir. Bu süreç, bireylerde tükenmişlik, çaresizlik ve uyum sorunlarını tetiklerken; bakım verenler için ise süregelen bir yük, ihmal edilen kişisel ihtiyaçlar ve duygusal zorlanma anlamına gelmektedir. Kurumsal destek mekanizmalarının yetersizliği, hastalıkla baş etmeyi bireysel çabaya indirgemekte; özellikle dezavantajlı gruplar bu süreçte daha fazla yalnızlaşmaktadır.

Bu bulgular, VHL gibi genetik ve kronik hastalıklarda sadece medikal müdahale değil; aynı zamanda psiko-sosyal destek, sistem düzeyinde politika geliştirme ve sosyal hizmetlerin aktif rol almasının zorunluluğunu göstermektedir.

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromuyla yaşayan bireylerin sağlık hizmetlerine erişimde çok yönlü ekonomik zorluklarla karşılaştıklarını ortaya koymaktadır. Katılımcıların büyük çoğunluğu, tedavi süreçlerinin yalnızca fiziksel değil, aynı zamanda ciddi finansal kaynak gerektiren uzun soluklu bir mücadeleye dönüştüğünü ifade etmiştir. Özellikle tanıdan itibaren devam eden çok disiplinli takip, özel hastaneye yönlendirmeler ve SGK kapsamı dışı ilaçlar, bireyleri yüksek harcamalar yapmak zorunda bırakmakta ve bu durum sosyal eşitsizlikleri derinleştirmektedir.

Tedavi, bakım ve seyahat masrafları birçok hasta için ulaşılmaz boyutlara ulaşırken, devlet desteklerinin sınırlı oluşu bireyleri borçlanmaya, mal varlıklarını satmaya veya kampanya yapmaya zorlamaktadır. Bakıma muhtaç hale gelen hastalar için ise bakım hizmetlerine

erişimde ciddi boşluklar olduğu, bu yükün genellikle aile üyeleri tarafından gönüllü ve karşılıksız üstlenildiği görülmektedir. Hastalık nedeniyle çalışma hayatından kopmak zorunda kalan bireyler, ekonomik üretkenliklerini kaybettiklerinde aynı zamanda kimlik ve aidiyet duygularında da aşınma yaşamaktadır. Özetle, ekonomik yük ve sağlık sistemine erişim sorunları, yalnızca mali değil, aynı zamanda psikolojik, sosyal ve etik boyutları olan çok katmanlı bir soruna işaret etmektedir.

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu ile yaşayan bireylerin yaşamın farklı alanlarına dair gelecek beklentilerinde ciddi belirsizlik ve kırılmalar yaşadıklarını ortaya koymuştur. Tanının kronik, kalıtsal ve belirsizlik içeren yapısı; bireylerde uzun vadeli plan yapamama, erteleme davranışları ve çaresizlik duygusunu tetiklemektedir. Katılımcılar, eğitimden evliliğe, çocuk sahibi olmaktan kariyer planlamasına kadar birçok yaşam alanında geleceğe dair net hedefler koymaktan kaçındıklarını ve hastalığın zamanla bu alanlara dair umutlarını zayıflattığını ifade etmiştir.

Hastalıkla birlikte gelen bu gelecek kaygısı; yalnızca bireysel bir sorun değil, aynı zamanda toplumsal fırsat eşitsizliklerinin de bir yansımasıdır. Özellikle genetik geçiş ihtimali, bireylerde aile kurma isteğini baskılamakta, hayatın doğal döngüsü içinde alınan kararlar hastalığın gölgesinde şekillenmektedir. Bu durum, bireylerin öznel iyi oluşunu olumsuz yönde etkilemekte; aidiyet, anlam arayışı ve yaşam doyumunu zedelemektedir. Ayrıca, tanının çocuk yaşta ya da genç erişkinlik döneminde konulması, bireyin kimlik gelişimini sekteye uğratmakta, “hastalıklı bir benlik” algısının oluşmasına neden olmaktadır.

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromunun bireyler ve aileler üzerinde sadece mevcut sağlık durumlarıyla sınırlı kalmayan, geleceğe dair çok katmanlı ve derinleşen kaygılar yarattığını ortaya koymuştur. Katılımcılar; tedavi sürecinin belirsizliği, hastalığın tekrarlama riski, genetik geçiş olasılığı ve aile bireylerini kaybetme korkusuyla birlikte, gelecek planlaması yapmada ciddi güçlükler yaşadıklarını ifade etmişlerdir.

Belirsizlikle yaşamak, bireylerin sadece sağlık alanında değil, sosyal ilişkilerden ebeveynliğe kadar birçok yaşam alanında karar almasını zorlaştırmakta; hastalık yaşamı planlamayı değil, ertelemeyi beraberinde getirmektedir. Çocuklara hastalığın geçme ihtimaliyle ilgili duyulan suçluluk, bireyleri aile kurmaktan alıkoymakta ya da ekonomik nedenlerle erişilemeyen genetik ayıklama yöntemlerine yönlendirmektedir. Bu da nadir ve kalıtsal hastalıkların

yalnızca tıbbi değil, etik, ekonomik ve toplumsal boyutlarıyla da yaşamı kuşattığını göstermektedir.

Katılımcıların anlatıları, genetik hastalıkla yaşamının bireyde sürekli tetikte olma hali yarattığını, geçmiş kayıpların da etkisiyle ölüm korkusunun bir “kalıcı duyguya” dönüştüğünü gözler önüne sermektedir. Bu durum, bireyin geleceğe dair aidiyet duygusunu zayıflatmakta, bireyleri sosyal izolasyona, bağ kurmaktan kaçınmaya ve hayatı beklemeye itmektedir. Sonuç olarak, gelecek kaygısı ve genetik kuşak etkisi, bireylerin sosyal işlevselliğini ve psikososyal uyumunu doğrudan etkileyen temel bir sorun alanı olarak karşımıza çıkmaktadır.

Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu ile yaşayan bireylerin hem bireysel hem de toplumsal düzeyde çok yönlü ihtiyaçlarının karşılanmadığını ve bu durumun başa çıkma süreçlerini olumsuz etkilediğini ortaya koymuştur. Katılımcılar, farkındalık eksikliği, yetersiz psikososyal destek ve sınırlı kurumsal imkanlar nedeniyle hastalıkla mücadelede yalnız bırakıldıklarını ifade etmişlerdir. Özellikle toplumda nadir hastalıklara ilişkin bilgi yetersizliği, bireylerin hastalıklarını gizleme, genetik geçişten dolayı suçluluk duyma ve sosyal izolasyon yaşama gibi sonuçlar doğurmaktadır.

Psikososyal destek mekanizmalarının yok denecek kadar az olması, bireylerin duygusal yükünü artırmakta; sağlık hizmetlerinin sadece biyomedikal odaklı sunulması ise tedavi sürecinde ruhsal ihtiyaçların göz ardı edilmesine neden olmaktadır. Katılımcılar, tedavi süreçlerinde karşılaştıkları bürokratik engeller, sosyal hizmetlerin mekanik ve yüzeysel müdahaleleri ile rencide edildiklerini belirtmiş; bu durum, sosyal güvenlik sistemine olan güvenlerini zayıflatmıştır. Kurumsal desteklerin yetersizliği nedeniyle bazı bireyler kendi dayanışma ağlarını oluşturarak destek arayışlarını gayri resmî yollarla sürdürmek zorunda kalmıştır.

Toplumsal farkındalığın artması, psikososyal destek hizmetlerinin yapılandırılması ve kamu politikalarının nadir hastalıklara özgü biçimde yenilenmesi, bireylerin yaşam kalitesini ve sosyal işlevselliğini doğrudan etkileyebilecek kritik öneme sahiptir. Katılımcıların sunduğu öneriler, sağlık ve sosyal hizmet sistemlerinin VHL gibi nadir hastalıklar konusunda ne denli kapsayıcı reformlara ihtiyaç duyduğunu açıkça ortaya koymaktadır.

6.3. Öneriler

VHL gibi nadir hastalıklarda erken tanı süreçlerinin hızlandırılması için sağlık sistemine çok düzeyli müdahaleler gerekmektedir. Öncelikle, birinci basamak sağlık hizmeti sunan hekimlerin nadir hastalıklar konusunda farkındalıklarını artıracak sürekli hizmet içi eğitim programları hayata geçirilmelidir. Ayrıca, tanı sürecinde koordinasyonu sağlayacak multidisipliner nadir hastalık danışma birimlerinin kurulması, hastaların gereksiz yere zaman kaybetmelerini önleyebilir. Genetik testlerin erişilebilirliğinin artırılması ve maliyetlerinin sosyal güvenlik sistemi kapsamında karşılanması da tanı sürecini hızlandıracaktır. Sosyal hizmet uzmanları ise bu süreçte danışmanlık ve yönlendirme görevleri üstlenerek, ailelerin sağlık sistemi içinde yalnızlaşmalarını önlemeli ve bilgiye erişimlerini desteklemelidir.

Bu araştırmadan elde edilen bulgular doğrultusunda, Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu gibi nadir, kalıtsal ve çok yönlü etkiler gösteren hastalıklar için sağlık, sosyal hizmet, eğitim ve toplumsal farkındalık alanlarında çok düzeyli, disiplinler arası ve hak temelli öneriler geliştirilmiştir. Aşağıda bu öneriler başlıklar halinde sunulmuştur:

1. Sağlık Sistemine Yönelik Öneriler

- Nadir hastalıklar konusunda sağlık profesyonellerine yönelik sürekli hizmet içi eğitimler düzenlenmeli; tanı ve tedavi süreçlerinde uzmanlaşmış birimler yaygınlaştırılmalıdır.
- VHL gibi genetik hastalıkların erken tanısı için ulusal düzeyde kapsamlı tarama protokolleri geliştirilmeli ve genetik danışmanlık hizmetleri yaygınlaştırılmalıdır.
- VHL gibi nadir hastalıklarda kullanılan bazı ilaçların SGK kapsamına alınması ve tedavi protokollerinin standartlaştırılması, ekonomik engellerin azaltılması açısından önemlidir. “Akıllı ilaçlar” gibi yüksek maliyetli tedavi yöntemleri için devlet destekli özel fonlar oluşturulmalıdır.
- Multidisipliner hastalık yönetimi birimleri kurularak (genetik uzmanı, onkolog, psikolog, sosyal hizmet uzmanı gibi) hasta odaklı izlem sistemleri güçlendirilmelidir.
- Kontrol öncesi yaşanan yoğun kaygıya karşı bireylerin ve ailelerin duygusal olarak hazırlanmasını sağlayacak danışmanlık ve psikolojik destek hizmetleri sistematik hale getirilmelidir. Bu hizmetler, bireyin sağlık kurumlarına duyduğu güveni ve kontrol sürecine uyumunu da artıracaktır.

- Kaygı bozuklukları, yas süreci ve stresle baş etme konularında yapılandırılmış grup terapileri, travma odaklı psikolojik ilk yardım ve dayanıklılık atölyeleri sunulmalıdır. Özellikle ilaç kullanmak istemeyen bireyler için psikoterapiye ulaşım SGK kapsamına alınmalıdır.
- Hastane kontrolüne erişimde yaşanan fiziksel ve ekonomik zorluklara karşı hasta ulaşım destek programları ve refakat desteği sağlanmalıdır.

2. Psikososyal Destek ve Sosyal Hizmet Uygulamalarına Yönelik Öneriler

- Nadir hastalıklar için hastanelerde sosyal hizmet uzmanlarının aktif rol alacağı multidisipliner yapılar kurulmalıdır.
- Hastalara ve ailelerine psikoeğitim, psikolojik danışmanlık ve sosyal destek hizmetleri bütünleşmiş biçimde sunulmalıdır.
- Bakım verenler için tükenmişliği önleyici destek programları, grup terapileri ve sosyal yardım mekanizmaları oluşturulmalıdır.
- Kontrol öncesi kaygıya yönelik psikolojik destek hizmetleri sistematik hale getirilmelidir.
- Sosyal hizmet uzmanları ailelerle hem bireysel hem grup düzeyinde çalışmalı; her bireyin farklı ihtiyacına yanıt verecek esneklikte müdahale modelleri geliştirilmelidir.
- Genetik geçiş nedeniyle yaşanan suçluluk, sorumluluk ve travma duygularına karşı yalnızca tıbbi değil, aynı zamanda psikososyal destekler sunulmalıdır. Genetik danışmanlık süreçleri, sosyal hizmet uzmanları ve psikologlar ile iş birliği içinde yürütülmelidir.
- Özellikle genç yaşta tanı alan bireylerin kimlik gelişimlerini destekleyecek, benlik saygısını güçlendirecek bireysel veya grup temelli psikososyal programlar hayata geçirilmelidir. Bu programlar bireylerin yalnızca hasta kimliğine indirgenmesini önlemelidir.
- Yardım odaklı değil, güçlendirici ve onarıcı sosyal hizmet yaklaşımları benimsenmelidir.

3. Toplumsal Farkındalık ve Hak Temelli Yaklaşımlar

- Nadir hastalıkların toplumdaki yanlış algıları bireylerde sosyal izolasyon ve gelecek korkusunu pekiştirmektedir. Bu nedenle, kamu spotları, medya kampanyaları ve eğitim faaliyetleri aracılığıyla VHL gibi hastalıklara dair bilgilendirme yapılmalı; hastalığın bireyin tüm yaşamını tanımlamadığı vurgulanmalıdır.
- Damgalamayı azaltmaya yönelik hak temelli yaklaşımlar geliştirilmeli, sosyal dışlanmanın önüne geçilmelidir.
- Hasta yakınlarının kurduğu dayanışma grupları resmi olarak tanınmalı, desteklenmelidir.

4. Politika ve Yasal Düzenlemelere Yönelik Öneriler

- Nadir hastalıklar için özel sosyal hizmet politikaları geliştirilmeli; bireylerin eğitim, istihdam, sosyal güvenlik hakları yasal güvence altına alınmalıdır.
- Genetik tanı ve PGT gibi ileri teknoloji hizmetlerinin kamu güvencesine alınması sağlanmalı; bu hizmetlere erişimdeki ekonomik eşitsizlikler giderilmelidir.
- Pozitif ayrımcılık politikalarıyla öğrencilik ve çalışma hayatında destekleyici mekanizmalar kurulmalıdır.
- Nadir hastalıklara sahip bireylerin çalışma hayatına katılımlarını sürdürebilmeleri için esnek çalışma modelleri, uzaktan iş olanakları ve iş güvencesi desteklenmelidir. Bu kişiler için engellilik durumları yeniden değerlendirilerek sosyal haklara erişimleri kolaylaştırılmalıdır.

5. Aile Odaklı Çözümler

- VHL gibi kalıtsal nadir hastalıkların yalnızca birey değil aile birimini etkilediği dikkate alınarak, sağlık ve sosyal hizmet alanlarında “aile merkezli bakım” modelleri yaygınlaştırılmalıdır. Bu programlarda psiko-eğitim, aile içi iletişim çalışmaları ve kriz yönetimi odaklı psiko-sosyal destekler yer almalıdır.

- Ailede bakım yükünün büyük oranda kadınlar tarafından üstlenildiği göz önünde bulundurularak; ev içi destek hizmetleri, bakım izni hakları, duygusal destek mekanizmaları gibi kadın dostu sosyal hizmet politikaları hayata geçirilmelidir.
- Eşler arasında dayanışmayı artıran müdahaleler, hastalıkla başa çıkma sürecini kolaylaştırmaktadır. Çift terapisi, eş destek grupları gibi hizmetlerle ilişkisel dayanışma güçlendirilmelidir.
- Aile içindeki her bireyin deneyimi farklılık gösterdiğinden, sosyal hizmet uzmanları her bireyin sesi olmalı hem bireysel görüşmelerle hem de aile grup çalışmalarıyla bu çok katmanlı yapıyı desteklemelidir.
- Özellikle ebeveyn hastalığını deneyimleyen çocuklar için yaşlarına uygun terapötik destekler (oyun terapisi, sanat terapisi vb.) planlanmalı; bu çocukların duygularını ifade etmelerine ve psikolojik sağlamlık geliştirmelerine olanak tanınmalıdır.
- Genetik kaygılara karşı sosyal hizmet uzmanların da yer aldığı psikososyal destek programları geliştirilmelidir.
- VHL ile yaşayan bireylerin evlilik, eğitim, kariyer ve aile planlaması gibi konularda profesyonel destek alabilecekleri danışmanlık birimleri kurulmalıdır. Bu birimlerde sosyal hizmet uzmanları, psikologlar ve genetik danışmanlar iş birliği içinde çalışmalıdır.

6. Bilgiye Erişim ve Danışmanlık Hizmetleri

- Nadir hastalıklar için merkezileşmiş bilgi ve başvuru merkezleri kurulmalı; bu merkezlerde sosyal hizmet uzmanları aktif rol almalıdır.
- Hastaların ve ailelerin tedavi süreci hakkında bilinçlendirilmesi için anlaşılır ve erişilebilir rehber materyaller hazırlanmalı; bu eğitimler sağlık profesyonelleri ve sosyal hizmet uzmanları iş birliği ile yürütülmelidir.
- VHL hastalarının ihtiyaçlarına yanıt verecek multidisipliner merkezler (genetik uzmanı, onkolog, psikolog, sosyal hizmet uzmanı içeren ekiplerle) kurulmalı; bu merkezler hastalığın düzenli izlenmesi ve yönetilmesi açısından odak noktası haline getirilmelidir.

- Hastaların tedavi süreçlerine ilişkin bilgilendirme materyalleri geliştirilmeli; dijital izlem sistemleri kurulmalıdır.
- Özellikle kırsal bölgelerdeki bireylerin bilgilendirilmesi ve yönlendirilmesi için nadir hastalık danışma merkezleri kurulmalı, bu merkezlerde sosyal hizmet uzmanları aktif rol almalıdır.
- Sosyal yardım, tedavi hakları ve istihdam gibi alanlarda eğitici programlar hazırlanmalıdır.

7. Akademik ve Uygulamalı Araştırmalara Öncelik Verilmelidir

- Türkiye'de VHL gibi nadir hastalıklarla ilgili sosyal hizmet temelli akademik çalışmaların artırılması; farklı yaş, cinsiyet ve sosyoekonomik düzeylerdeki bireylerle yapılacak uzunlamasına çalışmalarla konunun derinleştirilmesi önerilmektedir.
- VHL gibi nadir hastalıklar konusunda sosyal hizmet temelli akademik çalışmalar artırılmalıdır.
- Sağlık ve sosyal hizmet iş birliğini temel alan pilot modeller geliştirilmeli ve bu müdahalelerin etkililiği değerlendirilmelidir.

8. Kurumsal Destekler Yaygınlaştırılmalıdır

- Ailelerin sürekli hastane kontrolüne gitme zorunluluğu ve bakım süreçleri göz önünde bulundurularak; hastane yakınlarında konaklama desteği, evde bakım hizmetleri ve sosyal yardım mekanizmaları gibi kurumsal destek sistemleri güçlendirilmelidir.
- VHL sendromu gibi nadir hastalıklara sahip bireylerin sağlık hizmetlerine eşit koşullarda erişimini sağlamak amacıyla, SGK kapsamında özel geri ödeme mekanizmaları geliştirilmelidir. Bu programlar, maliyet etkinlikten ziyade insan yaşamı ve hak temelli bir yaklaşımla planlanmalıdır.
- Akıllı ilaçlar, yurt dışından getirilen tedaviler ve klinik araştırma kapsamındaki ilaçlar için SGK onay süreçleri şeffaflaştırılmalı; hasta ve yakınları bu süreçlere dair düzenli bilgilendirilmelidir. Mahkeme yoluyla erişim gibi karmaşık süreçler sadeleştirilmelidir.

- Bakıma muhtaç bireyler için yerel yönetimlerin ve Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı'nın sunduğu evde bakım hizmetleri yaygınlaştırılmalı; kriterler esnetilerek daha fazla bireyin faydalanması sağlanmalıdır. Aile içi bakım sağlayıcılar için psikososyal destek programları oluşturulmalıdır.





KAYNAKLAR

- Aksu, B. (2019). Rare Disease and Orphan Drug Situations in Turkey and around the World. *Aurum Journal of Health Sciences*, 1(2), 95-109
- Aksu, H. (2023). Nadir hastalıklar ve hemşirelik. *Ege Hemşirelik Dergisi*, 39(3), 438–442.
- Alkin, Z., Kapran, Z., Altan, T., Ünver, Y. B., & Acar, N. (2010). *Von Hippel-Lindau Hastalığının Sıradışı Oküler Prezantasyonu*. *Retina-Vitreus Dergisi*, 18, 314–317.
- Arksey, H., & Knight, P. (1999). *Interviewing for social scientists: An introductory resource with examples*. SAGE Publications. (akt. Uslu, F. & Demir, E., 2023)
- Aslantürk, H., Derin, M., Arslan, S. (2019). Nadir hastalıkların aileler üzerindeki psiko-sosyal, fiziksel ve ekonomik etkileri. *Tıbbi Sosyal Hizmet Dergisi*.
- Atkins, J.C., Padgett, C.R. (2024). Living with a Rare Disease: Psychosocial Impacts for Parents and Family Members – a Systematic Review. *J Child Fam Stud* 33, 617–636.
- Aymé, S., & Schmidtke, J. (2007). Networking for rare diseases: a necessity for Europe. *Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz*, 50(12), 1477–1483.
- Baltacı, A. (2018). Nitel Araştırmalarda Örneklem Yöntemleri ve Örnek Hacmi Sorunsalı Üzerine Kavramsal Bir İnceleme. *Bitlis Eren Üniversitesi Sosyal Bilimler Dergisi*, 7(1), 231-274.
- Baltacı, A. (2019). Nitel Araştırma Süreci: Nitel Bir Araştırma Nasıl Yapılır?. *Ahi Evran Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü Dergisi*, 5(2), 368-388.
- Barber, R. D., Coulourides Kogan, A., Riffenburgh, A., & Enguidanos, S. (2015). A role for social workers in improving care setting transitions: a case study. *Social work in health care*, 54(3), 177–192.
- Baykara Acar, Y., & Acar, H. (2002). Sistem Kuramı – Ekolojik Sistem Kuramı ve Sosyal Hizmet: Temel Kavramlar ve Farklılıklar. *Toplum ve Sosyal Hizmet*, 13(1), 29-35.
- Bayraklı, F., Çankaya, T., Bayri, Y., & Güney, İ. (2009). Von Hippel-Lindau Hastalığının Moleküler Genetiği. *Türk Nöroşirürji Dergisi*, 19(2), 123–129.
- Ben-Skowronek, I., & Kozaczuk, S. (2015). Von hippel-lindau syndrome. *Hormone research in paediatrics*, 84(3), 145-152.
- Binderup, M., Galanakis, M., Budtz-Jørgensen, E. ve diğerleri. (2017). Danimarka'da von Hippel-Lindau hastalığının (vHL) yaygınlığı, doğum insidansı ve penetrasyonu. *Eur J Hum Genet* 25, 301–307.
- Binderup, M. L., Bisgaard, M. L., Harbud, V., Møller, H. U., Gimsing, S., Friis-Hansen, L., Hansen, T. v., Bagi, P., Knigge, U., Kosteljanetz, M., Bøgeskov, L., Thomsen, C., Gerdes, A. M., & vHL Coordination Group. (2022). *Von Hippel-Lindau disease: Updated guideline for diagnosis and surveillance*. *European Journal of Medical Genetics*, 65, 104538.

- Boettcher, J., Dams, J., Neumann, A., & König, H. H. (2021). Psychosocial burden in families with genetic disorders: A review. *Psycho-Oncology*, 30(8), 1335–1342.
- Boettcher, J., Boettcher, M., Wiegand-Grefe, S., Zapf, H. (2021). Nadir Hastalıkları Olan Çocuklar İçin Bir Direk Olmak- Ebeveyn Yaşam Kalitesi Üzerine Sistematik Bir İnceleme. *Uluslararası Çevre Araştırmaları ve Halk Sağlığı Dergisi*, 18 (9), 4993.
- Braun, V., & Clarke, V. (2019). Psikolojide tematik analizin kullanımı. S. N. Şad, N. Özer ve A. Atlı (Çev.). *Eğitimde Nitel Araştırmalar Dergisi – Journal of Qualitative Research in Education*, 7(2), 873–898.
- Cankurtaran Öntaş, Ö., & Akçay, S. (2014). Niklas Luhmann'ın Sistem Teorisi ve Teorinin Sosyal Hizmet Disiplinindeki Yansımaları. *Toplum ve Sosyal Hizmet*, 25(2), 97-110.
- Cansız Aktaş, M. (2024). Nitel veri toplama teknikleri. H. Özmen & O. Karamustafaoğlu (Ed.), *Eğitimde araştırma yöntemleri* (4. bs., s. 114–135). Pegem Akademi Yayıncılık.
- Creswell, J. W. (2013). Nitel araştırma yöntemleri: Beş yaklaşıma göre nitel araştırma ve araştırma deseni. M. Bütün & S. Demir (Çev. Ed.). 3. Baskıdan Çeviri. Ankara: Siyasal Kitabevi.
- Curry, L., & Soleimani, M. (2024). Belzutifan: a novel therapeutic for the management of von Hippel-Lindau disease and beyond. *Future oncology (London, England)*, 20(18), 1251–1266.
- Douma, K. F., Aaronson, N. K., Vasen, H. F., Verhoef, S., Gundy, C. M., & Bleiker, E. M. (2010). Attitudes toward genetic testing in childhood and reproductive decision-making for familial adenomatous polyposis. *European journal of human genetics: EJHG*, 18(2), 186–193.
- Dudding-Byth T. (2015). A powerful team: the family physician advocating for patients with a rare disease. *Australian family physician*, 44(9), 634–638.
- Dündar, M., Karabulut, S. Y. (2010). Türkiye’de nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar; medikal ve sosyal problemler. *Erciyes Tıp Dergisi*, 32(3), 195–200.
- Erkoç, B. (2019). *Sosyal dışlanmanın sosyal sağlık bağlamında incelenmesi: Yalova ili örneği* [Yayımlanmış doktora tezi]. Yalova Üniversitesi, Sosyal Bilimler Enstitüsü.
- Gómez-Virgilio, L., Velazquez-Paniagua, M., Cuazozon-Ferrer, L., Silva-Lucero, M.-d.-C., Gutierrez-Malacara, A.-I., Padilla-Mendoza, J.-R., Borbolla-Vázquez, J., Díaz-Hernández, J.-A., Jiménez-Orozco, F.-A., & Cardenas-Aguayo, M.-d.-C. (2024). Genetics, Pathophysiology, and Current Challenges in Von Hippel–Lindau Disease Therapeutics. *Diagnostics*, 14(17), 1909.
- Gülhan, İ. (2018). Nadir Hastalıklar ve Avrupa Birliği Sağlık Politikasında Derinleşme: Avrupa Referans Ağları. *Çalışma ve Toplum*, 3(58), 1287-1306.
- Haffner M.E. (2006) Adopting Orphan Drugs—Two Dozen Years of Treating Rare Diseases. *New England Journal of Medicine* 354(5): 445-447.

- Harbi, E., Aschner, M. (2025). Von Hippel-Lindau syndrome: clinical features, genetic foundations, and management strategies. *Mol Biol Rep* 52, 281.
- Hudler, P., & Urbancic, M. (2022). The role of VHL in the development of von Hippel-Lindau disease and erythrocytosis. *Genes*, 13(2), 362.
- Jiménez-Orozco, F. A., & Cardenas-Aguayo, M. D. (2024). Genetics, Pathophysiology, and Current Challenges in Von Hippel-Lindau Disease Therapeutics. *Diagnostics (Basel, Switzerland)*, 14(17), 1909.
- Kasparian, N. A., Rutstein, A., Sansom-Daly, U. M., Mireskandari, S., Tyler, J., Duffy, J., & Tucker, K. M. (2015). Through the looking glass: An exploratory study of the lived experiences and unmet needs of families affected by Von Hippel-Lindau disease. *European Journal of Human Genetics*, 23(1), 34–40.
- Köken, A. H., Hayırlıdağ, M., & Büken, N. Ö. (2018). Sağlık hakkı bağlamında nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar. *Türkiye Klinikleri J Med Ethics Law Hist-Special Topics*, 4(1), 91-8.
- Lammens, C. R. M. (2010). Living with Li-Fraumeni syndrome & Von Hippel-Lindau disease. [Thesis, externally prepared, Universiteit van Amsterdam].
- Lammens, C. R. M., Bleiker, E. M. A., Verhoef, S., Ausems, M. G. E. M., Majoer-Krakauer, D., Sijmons, R. H., Hes, F. J., Gómez-García, E. B., Van Os, T. A. M., Spruijt, L., van der Luit, R. B., van den Ouweland, A. M. W., Ruijs, M. W. G., Gundy, C., Nagtegaal, T., Aaronson, N. K. (2011). Distress in partners of individuals diagnosed with or at high risk of developing tumors due to rare hereditary cancer syndromes. *Psycho-Oncology*, 20(6), 631–638.
- Linehan, W. M., Srinivasan, R., & Schmidt, L. S. (2019). The genetic basis of kidney cancer: A metabolic disease. *Nature Reviews Urology*, 16(5), 277–291.
- Lopes-Júnior, L. C., Ferraz, V. E. F., Lima, R. A. G., Schuab, S. I. P. C., Pessanha, R. M., Luz, G. S., Laignier, M. R., Nunes, K. Z., Lopes, A. B., Grassi, J., Moreira, J. A., Jardim, F. A., Leite, F. M. C., Freitas, P. S. S., & Bertolini, S. R. (2022). Health Policies for Rare Disease Patients: A Scoping Review. *International journal of environmental research and public health*, 19(22), 15174.
- López-Bastida, J., Oliva-Moreno, J., Linertová, R. *et al.* (2016). Social/economic costs and health-related quality of life in patients with rare diseases in Europe. *Eur J Health Econ* 17 (Suppl 1), 1–5.
- Maher, E. R., Neumann, H. P. H., & Richard, S. (2011). Von Hippel-Lindau disease: A clinical and scientific review. *European Journal of Human Genetics*, 19(6), 617–623. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2010.172>
- Maher, E.R., Sandford, R.N. (2019). Von Hippel-Lindau Disease: an Update. *Curr Genet Med Rep* 7, 227–235.
- Melas, P.A., Georgsson Öhman, S., Juth, N. *et al.* (2012). Information Related to Prenatal Genetic Counseling: Interpretation by Adolescents, Effects on Risk Perception and Ethical Implications. *J Genet Counsel* 21, 536–546.

- Mikhail, M. I., & Singh, A. K. (2023). *Von Hippel-Lindau disease*. In StatPearls. StatPearls Publishing.
- National Cancer Institute. (2024). *Von Hippel-Lindau (VHL) syndrome (PDQ®) –Health professional version*. National Cancer Institute.
- Onnekink, A. M., Klatte, D. C. F., van Hooft, J. E., van den Berg, S. H., van der Zwaan, S. M. S., van Doorn, R., Hinnen, S. C. H., Potjer, T. P., Bleiker, E. M. A., & van Leerdam, M. E. (2024). Attitudes toward genetic testing, family planning and preimplantation genetic testing in families with a germline CDKN2A pathogenic variant. *Familial cancer*, 23(3), 255–265.
- Özer, S., Ay, A. (2023). Nadir hastalıklar ve hemşirelik. *Ege Hemşirelik Dergisi*, 39(3), 438–442.
- Pak Güre, M. D. (2021). *Nadir hastalığı olan çocukların ailelerinde yılmazlık ile ilişkili etkenlerin incelenmesi: Bir model önerisi*. Doktora tezi, Hacettepe Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü.
- Pak Güre, M. D., Pak, C. (2021). Nadir hastalığı olan çocukların ailelerinde bakım yükünün incelenmesi. *Turkish Journal of Family Medicine and Primary Care*, 15(2), 269–277.
- Pelentsov, L. J., Fielder, A. L., Esterman, A. J. (2016). The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: A qualitative descriptive study. *Journal of Pediatric Nursing*, 31(3), e207–e218.
- Purcell, H. N., Whisenhunt, A., Cheng, J., Dimitriou, S., Young, L. R., Grossoehme, 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.
- Richter T., Nestler-Parr S., Babela R., Khan Z.M., Tesoro T., Molsen E. and 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(6): 906-914
- Rihm, L., Dreier, M., Rezvani, F. ve diğerleri. (2022). COVID-19 pandemisi sırasında nadir hastalıkları olan çocuklara bakan ailelerin psikososyal durumu: kesitsel bir çevrimiçi anketin sonuçları. *Orphanet J Rare Dis* 17, 449.
- Ruppert, M. D., Gavin, M., Mitchell, K. T., & Peiris, A. N. (2019). Ocular Manifestations of von Hippel-Lindau Disease. *Cureus*, 11(8), e5319.
- Sarıkaya, E., Çayırtepe, Z. (2018). Nadir hastalıklarda kodlama. In E. Sarıkaya (Ed.), *Türkiye Anne Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü Nadir Hastalıklar Kayıt Sistemleri Çalıştay Raporu*. Ankara.
- Semerci, R., Uysal, G., Açıkgoz, A., Demirer, P. (2024). Türkiye'de Pediatrik Onkoloji Hastalarının Ebeveynlerinin Bakım Yükü, Depresyon, Stres ve Kaygısı Üzerindeki Dini Başa Çıkmanın Tahmin Gücü. *J Relig Health* 63, 3618–3635

- Shepherd, S. T., Drake, W. M., & Turajlic, S. (2023). The road to systemic therapy in von Hippel-Lindau (VHL) disease: Are we there yet?. *European Journal of Cancer*, 182, 15-22.
- Solberg, T. K., & Haug, K. (2010). Psychosocial impact of von Hippel-Lindau disease: Levels of distress in VHL families. *Clinical Genetics*, 77(5), 438–446.
- Stolk P, Willemen MJ, Leufkens HG. (2006). Rare essentials: drugs for rare diseases as essential medicines. *Bull World Health Organ*. Sep;84(9):745-51.
- Takatsuka, M., Inaba, A., Yoshida, A., Haruyama, S., Wada, T., & Kosugi, S. (2025). Qualitative analysis of the needs of parents of children with rare genetic diseases, following their diagnosis obtained by whole-exome sequencing. *Journal of genetic counseling*, 34(3), e70015.
- Tarakeshwar, N., Vanderwerker, L. C., Paulk, E., Pearce, M. J., Kasl, S. V., Prigerson, H. G. (2006). Religious coping is associated with the quality of life of patients with advanced cancer. *Journal of palliative medicine*, 9(3), 646–657.
- Tekindal, M. & Uğuz Arsu, Ş. (2020). Nitel araştırma yöntemi olarak fenomenolojik yaklaşımın kapsamı ve sürecine yönelik bir derleme. *Ufkun Ötesi Bilim Dergisi*, 20 (1), 153- 182.
- Tuncay, T. ve Erbay, E. (2006). “Sosyal Hizmetin Temel Hedefi: Sosyal Adalet, Güçlendirmeye Retorikten Pratiğe” *Toplum ve Sosyal Hizmet*, 17 (1): 53-69.
- Türk Nefroloji Derneği. (T.y.). *Böbreğin kistik hastalıkları*.
- Uslu, F., & Demir, E. (2023). Nitel Bir Veri Toplama Tekniği: Derinlemesine Görüşme. *Hacettepe Üniversitesi Edebiyat Fakültesi Dergisi*, 40(1), 289-299.
- Ürek, D., & Karaman, S. (2019). Önemli Bir Halk Sağlığı Sorunu Olarak Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar. *Hacettepe Sağlık İdaresi Dergisi*, 22(4), 863-878.
- Van Leeuwaarde, R. S., Ahmad, S., van Nesselrooij, B., Zandee, W., & Giles, R. H. (2024, May 1). Von Hippel-Lindau Syndrome. In M. P. Adam, J. Feldman, G. M. Mirzaa, R. A. Pagon, S. E. Wallace, & A. Amemiya (Eds.), *GeneReviews®* [Internet]. University of Washington, Seattle.
- Van Lier, M. G., Korsse, S. E., Mathus-Vliegen, E. M., Kuipers, E. J., van den Ouweland, A. M., Vanheusden, K., van Leerdam, M. E., & Wagner, A. (2012). Peutz-Jeghers syndrome and family planning: the attitude towards prenatal diagnosis and pre-implantation genetic diagnosis. *European journal of human genetics: EJHG*, 20(2), 236–239.
- Varshney, N., Kebede, A. A., Owusu-Dapaah, H., Lather, J., Kaushik, M., & Bhullar, J. S. (2017). A review of Von Hippel-Lindau syndrome. *Journal of Kidney Cancer and VHL*, 4(3), 20-29.
- VHL Alliance. (2020). VHL Handbook – For Patients and Families.

- Yavuz Çolak, M., 2019, Nadir Hastalıklar Epidemiyolojisi, Tüm Yönleriyle Nadir Hastalıklar, In: İnce, Ö. Pak, M.D. (ed.), Bölüm 1(2), Nobel Akademik Yayıncılık, Ankara, 9-37, ISBN: 978-605-7895-15-8, 49-71
- Yılmaz, E. N., & Çölgeçen, Y. (2025). “Von Hippel-Lindau (VHL) sendromunun psikososyal etkilerinin incelenmesi”, *Akdeniz 13.Uluslararası Sosyal Bilimler Kongresi*, Girne, KKTC, 1-2 Haziran, s.112
- Wolters WPG, Dreijerink KMA, Giles RH, et al. Multidisciplinary integrated care pathway for von Hippel–Lindau disease. *Cancer*. 2022; 128(15): 2871-2879.
- Wong, W. T., Agrón, E., Coleman, H. R., Tran, T., Reed, G. F., Csaky, K., & Chew, E. Y. (2008). Clinical characterization of retinal capillary hemangioblastomas in a large population of patients with von Hippel-Lindau disease. *Ophthalmology*, 115(1), 181–188.
- Zhang, J., Chang, H., Wu, Q., Yan, R., Tai, M., Xu, X. and Liu, C. (2015) The Psychosocial Research of the Members in a Large Von Hippel-Lindau Family in China. *Open Access Library Journal*, 2, 1-10.
- Zhang, J., Pan, J. H., Dong, B. J., Xue, W., Liu, D. M., & Huang, Y. R. (2012). Active surveillance of renal masses in von Hippel-Lindau disease: growth rates and clinical outcome over a median follow-up period of 56 months. *Familial cancer*, 11(2), 209–214.

EKLER

EK-1. HASTALARA YÖNELİK YARI YAPILANDIRILMIŞ GÖRÜŞME FORMU

Sosyodemografik Bilgiler

- Yaş:
- Cinsiyet:
- Eğitim Durumu:
- Meslek:
- Kiminle Birlikte Yaşadığı:

Genel Bilgi:

- VHL sendromu hakkında ne kadar bilgi sahibisiniz?
- Hastalığın sizin yaşamınızı nasıl etkilediğini düşünüyorsunuz?

Hastalık Deneyimi

- Von Hippel-Lindau (VHL) Sendromu tanısı aldığınızda nasıl hissettiniz? Bu süreçte karşılaştığınız zorluklar nelerdi?
- VHL Sendromu'nun günlük yaşamınıza etkisi nedir? Tedavi, iş, eğitim ve sosyal ilişkileriniz üzerinde nasıl bir etkisi oldu?

Aile Dinamikleri

- VHL Sendromu'nun aile ilişkileriniz üzerindeki etkisini nasıl tanımlarsınız? Aileniz bu durumu nasıl karşıladı?

Psikososyal Etkiler

- VHL Sendromu'nun sizi nasıl etkilediğini nasıl tanımlarsınız? Duygusal, fiziksel ve sosyal açılardan nasıl bir deneyim yaşadınız?
- VHL Sendromu ile başa çıkma stratejileriniz nelerdir? Kendinizi güçlü hissettiğiniz veya yardım aldığınız anlar nelerdir?

Tedavi Süreci

- VHL Sendromu ile ilgili bilgilendirilme süreciniz nasıldı? Bilgiye erişimde yaşadığınız zorluklar veya eksiklikler oldu mu?
- Tedavi sürecinde hangi zorluklarla karşılaştınız? Tedaviye uyum sağlama süreci hakkında neler söyleyebilirsiniz?

EK-2. AİLELERE YÖNELİK YARI YAPILANDIRILMIŞ GÖRÜŞME FORMU

Sosyodemografik Bilgiler

- Yaş:
- Cinsiyet:
- Eğitim Durumu:
- Meslek:
- Kiminle Birlikte Yaşadığı:

Genel Bilgi:

- Ailede VHL sendromu tanısı alan kişiyle ilişkiniz nedir?
- VHL sendromu hakkında ne kadar bilgi sahibisiniz?
- Ailede VHL sendromu tanısı konulan kişinin yaşam kalitesi hakkında nasıl düşünüyorsunuz?

Psikososyal Etkiler

- Hastalıkla başa çıkma stratejileriniz nelerdir? Ailenizde bu stratejileri desteklemek için neler yapıyorsunuz?

Aile Dinamikleri

- Ailenizde VHL sendromu olan bireylerin tanısı konulduktan sonra hisleriniz nelerdi? Bu süreçte hangi zorluklarla karşılaştınız?
- VHL sendromu tanısı konulan kişi ve aile üyeleri arasındaki ilişkilerde nasıl bir değişim yaşandığını düşünüyorsunuz? (Aile içi iletişim, roller, sorumluluklar)
- VHL sendromu ile ilişkili olarak ailede stres, endişe veya depresyon gibi duygusal zorluklar yaşanıyor mu? Örneklendirir misiniz?

Destek ve Kaynaklar

- Aile içinde hastalıkla ilgili konuşma ve duygusal destek nasıl sağlanıyor?
- Aile içinde VHL sendromuyla başa çıkmak için hangi destek kaynaklarını kullandınız? (Aile, arkadaşlar, tıbbi sosyal hizmet uzmanları)
- Aile içindeki iletişimi güçlendirmek ve destek sistemlerini geliştirmek için neler yapıyorsunuz?

Gelecek Endişeleri

- VHL Sendromu'nun genetik yönleri hakkında nasıl hissediyorsunuz? Aile geçmişinizdeki diğer bireylerin durumu hakkında nasıl düşünüyorsunuz?
- VHL sendromu olan bir aile üyesinin sağlık durumuyla ilgili endişeleriniz veya korkularınız var mı? Bu konuda aile içinde nasıl bir destek aldınız?

EK-3. ETİK KURUL ONAYI

T.C.
YALOVA ÜNİVERSİTESİ
ETİK KURULLAR KOORDİNATÖRLÜĞÜ

PROTOKOL NO: 2024/95

ARAŞTIRMA BAŞLIĞI	Nadir Hastalıkların Aileler Üzerindeki Psikososyal Etkileri ve Tıbbi Sosyal Hizmetin Rolü : Von Hippel – Lindau (VHL) Sendromu Örneği
ARAŞTIRMANIN TÜRÜ	1-Yüksek Lisans Tez Çalışması 2-Nitel Araştırma
ARAŞTIRMACILAR	1-Sorumlu Araştırmacı : Esmâ Nur YILMAZ 2-Tez Danışmanı : Doç. Dr. Yasemin ÇÖLGEÇEN
ETİK KURUL TÜRÜ	SOSYAL VE BEŞERİ BİLİMLER BİLİMSEL ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU
KARAR	Etik Onay Verilmesine Karar Verildi.

TARİH
16.05 .2024

Prof. Dr. İsa KARAMAN
ETİK KURULLAR KOORDİNATÖRÜ

EK-4. ÖRNEK GÖRÜŞME

Görüşme Tarihi: 01.10.2024

Görüşmeyi Gerçekleştiren: Esmâ Nur YILMAZ

Görüşme Süresi: 1 saat 46 dakika

Konuşmacı 1:

Öncelikle, bu görüşmeye gönüllü olarak katıldığınız ve ses kaydı almam konusunda izin verdiğiniz için çok teşekkür ederim. Kısaca kendimi tanıtmak isterim. Ben Esmâ Nur; Yalova Üniversitesi Sosyal Hizmet Anabilim Dalı'nda yüksek lisans öğrencisiyim. Bu görüşmeyi, Von Hippel-Lindau (VHL) sendromunun bireyler ve aileleri üzerindeki etkilerini anlamaya yönelik tez çalışmam kapsamında yapıyorum.

Bu süreçte sizin yaşadığınız deneyimleri, karşılaştığınız zorlukları ve varsa ihtiyaç duyduğunuz destekleri kendi ifadelerinizle dinlemek ve anlamaya çalışmak istiyorum. Paylaşacağınız her şey tamamen gizli kalacak; kimliğinizi açık edecek hiçbir bilgi kullanılmayacak. Görüşmelerde alınan ses kayıtları sadece çözümleme amacıyla kullanılacak ve çalışma bittikten sonra silinecek.

Sormak istediğiniz bir şey olursa her zaman sorabilirsiniz. İstedığınız zaman görüşmeyi durdurabilir ya da soruları yanıtlamamayı tercih edebilirsiniz. Katılımınız tamamen gönüllü ve sizin rahat hissetmeniz her şeyden daha önemli. Tekrar çok teşekkür ederim, sizin katkınız bu çalışmanın en değerli kısmı. Hazırsanız yavaş yavaş başlayabiliriz.

Konuşmacı 2:

Rica ederim. İnşallah faydalı olur. Benim etrafımda, bu hastalıkla mücadele eden çok fazla kişi var aslında. Başlayabiliriz.

Konuşmacı 1:

İ. Hanım kaç yaşındasınız?

Konuşmacı 2:

39 yaşımdayım.

Konuşmacı 1:

Eğitim durumunuz nedir?

Konuşmacı 2:

İlkokul mezunuyum.

Konuşmacı 1:

Mesleğiniz nedir?

Konuşmacı 2:

Ev hanımıyım.

Konuşmacı 1:

Kimlerle yaşıyorsunuz?

Konuşmacı 2:

Eşim, kızım ve oğlumla birlikte yaşıyoruz.

Konuşmacı 1:

Peki, ailenizde VHL tanısı alan başka kimler var?

Konuşmacı 2:

Babam, amcam, amcamın oğlu, diğer amcamın oğlu, kardeşim ve kızım.

Konuşmacı 1:

Genetik olarak sizde de mevcut değil mi?

Konuşmacı 2:

Evet, benim de var. Babamdan gelen bir genetik geçiş var.

Konuşmacı 1:

VHL sendromu hakkında ne kadar bilgi sahibisiniz?

Konuşmacı 2:

Aslında daha önce pek bir şey bilmiyordum. Şimdi biraz daha bilinçlendik. Daha dikkatliyiz. Ama şöyle: Bu hastalık beni hayattan soyutlamadı. Ben hayatıma "hasta" gibi devam etmiyorum. Bir süreç yaşıyorum, iyileşiyorum. Öyle "Ayy hastayım, bittim" demiyorum. Bu hastalığın her an yeniden ortaya çıkabileceğini biliyorum.

Konuşmacı 1:

Bu hastalık sizin yaşamınızı nasıl etkiliyor sizce?

Konuşmacı 2:

Öyle çok fazla takmıyorum. Ama bazen insanlar bana "Sen hastasın, yapamazsın" diyor. Ben de diyorum ki hayır, hasta değilim, çok şükür günlük yaşantımı engelleyen bir durumum yok. Hani siz nasıl safra kesesi ameliyatı oldunuz, ben de ameliyat oldum, iyileştim bitti. Ben hasta değilim. Bana hastalık muamelesi yapmayın. Ben hastalığa teslim olmadım. Zaten çok şükür öyle ağır bir durumum da olmadı. İlk tümör sırtımda, omurilikte çıkmıştı.

Konuşmacı 1:

Çok şükür.

Konuşmacı 2:

Omurilikteki tümörden sonra toparlanmam üç ay sürdü. Günlük yaşantımı biraz zorladı. Başımda çıktığında da hemen ameliyat oldum. 15 gün sonra iyileşiyordum. Başım ağrıyor diye yatayım, yapamam, demedim. Her şey normal şekilde devam etti yani. Mecburen daha çabuk hayata tutunuyoruz.

Konuşmacı 1:

Teşekkür ederim. Peki, ilk tanıyı aldığınız anı hatırlıyor musunuz? O an ne hissettiniz, neler düşündünüz?

Konuşmacı 2:

Hatırlıyorum. Bazen bu konuda ağlayabilirim, bu konuda şey yapmayın sakın (ağlamaklı ses tonuyla).

İlk şöyle oldu: Babam 2008 yılında vefat etti. Bağırsakları hastalıktan etkilenmişti. Artık tedavi olmak istemedi. Yoruldum dedi, pes etti, gitmedi. Martta babam vefat etti 2008'de kaybettik. Babamdan birkaç ay sonra benim omuz ağrılarım başladı. Sırtım ağrıyordu ama ben bir şeyden şüphelenmedim. Çünkü daha önce doktorlar bizden film ya da başka bir şey istememişti. Ama içimde hep bir his vardı: "Bende bir şey var." Eşime bile söylemeden hastaneye gittim. MR çektim. Çünkü ağrılarım çok şiddetliydi. Gece uykudan uyanıyordum. Özellikle sol kolumu hareket ettiremiyordum. İlk üç defa MR çekildiğinde, doktor omuriliğimde bir şey olduğunu anladı. Tümör olduğunu zaten onların da çok fazla karşılaştığı bir şey değildi. Yani o doktor bile önce "omurilikte bir açıklık var" dedi.

Sonra "omurilikte bir kist var" dedi. En son ilaçlı tomografi çekildiğinde dedi ki: "Omuriliğinde tümör var, ameliyat olman lazım." Ben İnegöl'de oturuyorum, küçük bir ilçedeyiz biz. Beni buradan Bursa'da fakülte hastanesine, Araştırma Hastanesi'ne yönlendirdiler. Oradaki doktor da "Evet, omurilikte tümör var, ameliyat olman gerekiyor. Ameliyat olmazsan felç olursun" dedi. O an bir şok oldum, çok üzülmüştüm, çok ağlamıştım. Çünkü babamı çok yeni kaybetmiştim (titreyen ses tonu).

Sonra İstanbul'a, babamın doktorunun olduğu hastaneye, Ç.ye gittik. Oradaki doktor bana dedi ki: "Korkulacak hiçbir şey yok, biz bunu alacağız. Sen de iyileşeceksin. Felç olma durumu yok. Belki kısa bir dönem sol tarafını tutamayabilirsin ama fizik tedaviyle geçer."

2009 Ağustos'ta ameliyat oldum. Ameliyatım güzel geçti.

Konuşmacı 3:

Çok şükür, ameliyatınız güzel geçmiş.

Konuşmacı 2:

Evet çok şükür. 3 hafta kolumu kullanamadım. Hareketlerim biraz kısıtlanmıştı ama 3 hafta sonra yavaş yavaş normale dönmeye başladım. İlk omurilikte tümör olduğunda tabii çok büyük bir şok yaşamıştım. Sonra 2012 miydi, 2011 miydi, başım ağrımaya başladı. Günlük baş ağrılarım vardı ve sürekli bir şeyler hissediyordum. Ama ben kendimi kötü hissettiğimde kimseye söylemeden hastaneye giderim, MR çektiririm. Netleşince evdekilere söylerim. Üzülmesinler diye önceden söylemem. Başım çok ağrıyor, istifa ediyorum, zayıflıyorum. Günden güne hiçbir şey yiyemiyorum. Sonra tekrar doktor "başında da çıkmış" dedi. Ama tam olarak ilk başımdaki tümörün tarihini hatırlamıyorum. Çok fazla ameliyat oldum artık, tarihleri aklımda tutamıyorum. İlk başımdaki tümörlerde doktor dedi ki: "Başında 3 tane var. Beyin sapında 3 tane tümör var ama biri yukarıda, solunum yoluna yakın. Çok küçük olduğu için çıkartmayacağım." Sonra başımdan ameliyat oldum. İkinciye tekrar çıktı, üçüncüye tekrar çıktı. Bir kere hamile kalmıştım, ilk başımdan ameliyat oldum, sonra hamile kaldım. Düşük yaptım. Ama hastalıkla alakalı değildi, benim bünyem kabul etmediği için düşük yaptım. Sonra tekrar ameliyat oldum, başımdan tekrar çıktı. Sonra doğum yaptım, tekrar çıktı.

Konuşmacı 1:

Gerçekten çok fazla tekrarlamış, geçmiş olsun.

Konuşmacı 2:

Evet, aslında şöyle oldu: 2 sene arayla çok sık tekrar etti. Doktor demişti ki: "Üzülmeyeceksin, stresten uzak duracaksın." Ama öyle bir hayat yok maalesef. Stresten uzak duramıyoruz.

3 kere üst üste oldum. Doğumdan önce oldum, doğumdan sonra oldum. Oğlum 15 aylıkken tekrar oldum. Oğlum 3 yaşındaydı, tekrar oldum. 1 sene sonra tekrar oldum. Artık o kadar alışmıştım ki. Baş ağrılarım ve mide bulantılarım başladığında diyordum ki: "Ben de bir şey var." Normal baş ağrısı ağrı kesiciyle geçer. Ama benimki geçmiyordu. Mutlaka istifra ediyordum, sonra daha da şiddetleniyordu. Bazı doktorlar migren dedi. "Migrenin çok ileri seviyede," falan dediler. Ama bu migren değildi. İ. Devlet Hastanesi'ndeki doktorlar bunu anlayamıyordu. Bu hastalığı bilen bir doktor vardı. Bursa'da, Bahar Hastanesi'nde. Tümör cerrahisi uzmanıydı. Başım ağrıyınca hemen ona giderdim. O sağ olsun, o da hemen ilaçlı, kontrastlı MR çekirdi? Ve derdi İ., evet. İstanbul'a gitmen gerekiyor. Ama bizim en büyük şansımız gerçekten doktorumuz. Yani sürekli aynı doktora gittik. Çünkü biz; babam, ben, kardeşim, kızım hep aynı doktora ameliyat olduk. Ama Antalya'daki amcamın oğlu A. Üniversitesi'nde ameliyat oldu. Onu doktor mahvetti. Yani kesinlikle doktorun bilgisizliği, tecrübesizliği... Abimi mahvetti. Öyle yani.

Konuşmacı 1

Çok geçmiş olsun gerçekten.

Konuşmacı 2

O süreç yordu ama 6-7 senedir iyiydim. Hiçbir şeyim yoktu. Ben gene her sene MR çektiriyordum. Ne olur ne olmaz deyip, başımda hiçbir şey yok şu an çok şükür ama maalesef böbreğimde çıktı şimdi.

Konuşmacı 1

Kontrollerinizi ne kadar sürede bir yaptırıyordunuz?

Konuşmacı 2

Dediğim gibi, ben zaten hastalığımı anlıyordum. Kontrole 2 senede bir gidiyordum. Çok sık gitmiyordum açıkçası. Çünkü MR çektirmenin de çok sağlıklı olmadığını söylüyorlar. Kendimi iyi hissetmediğimde... Mesela çok uzun süre baş ağrılarım olursa... 3 hafta sürekli başım ağrıyorsa, o zaman gidiyordum. Ama bir gün ağrır, üç gün ağrımazsa, o zaman gitmiyordum.

Yani en son 2013 ya da 2014'te mi... 2014'te oldum galiba en son. Bir daha olmamıştım. Yani gene her sene hemen hemen çektiriyordum MR ama... Bir şey çıkmıyordu başımda. Çok şükür. Böbreğim takip altındaydı. Şimdi böbreğimdeki büyüdü. Pankreasta da varmış. Şu an onun için tedavi sürecindeyim.

Konuşmacı 1

Bu süreçte karşılaştığınız en büyük zorluk neydi? Yani en büyük zorluk ne olabilir sizce?

Konuşmacı 2

Hastaneye giderken tabii, evde çocuklarını bırakıyorsun. O çok zor geliyor. Ve gelebilecek misin, bilmiyorsun (ağlamaklı ses tonuyla).

Bir de orada birçok hastayı görüyorsun. Herkes yani... Ölüm korkusu yaşıyorsun. Doktor onu

söylüyor; “Ölebilirsin, masadan kalkamayabilirsin.” O biraz korkutuyordu. Evde çok zorlanmıyorduk. Evde zaten annem vardı, annem çok destek oluyordu. Eşim de o konuda çok yardımcı oluyordu. Tabii ki ev işinde biraz zorlanıyordum ama kimsenin benden çok fazla bir beklentisi olmuyordu. Süreçte herkes destek oluyordu zaten. Evet, dediğim gibi ben çabuk toparlanıyordum. Kendi işimi kendim yapıyordum. Böyle çok zorlandığım bir şey olmadı. Bir tek... çok sıcak havalarda dışarı çıkamıyordum. Çok güneşli ve sıcak havalarda dışarı çıkmak beni zorluyordu.

Konuşmacı 1

Peki, bu durum sizi daha mı çok yoruyordu?

Konuşmacı 2

Yoruyordu ve baş ağrılarımı artırıyordu. Ve başım ağrıdığına, “Acaba yine mi?” diyordum. “Yine mi bir şey çıktı?” Şöyle, babamı kaybettiğim için... Annem hep şey diyordu, “Bir şey olacak yine...” O da evlat kaybetme korkusu vardı.

Konuşmacı 1

Anlıyorum, evet.

Konuşmacı 2

Yani o korkular vardı. Öbür türlü çok zorlanmadım. Hani ev işinde falan zorlanmadım.

Konuşmacı 1

Peki, tedavi sürecinde sizi en çok zorlayan şey neydi, ne olabilir?

Konuşmacı 2

Benim tedavilerim böyle çok uzun sürmüyordu zaten. Zaten var olan bir şeydi. Tümör büyüdüğü için... Nasıl diyeyim... Hafta içi 5 gün içinde ameliyatımı oluyordum zaten. Hani öyle çok git-gel yaşamıyordum.

Konuşmacı 1

Sosyal ilişkileriniz bu süreçten etkilendi mi sizce?

Konuşmacı 2

Bu konuda bir şey olmadı. Zaten ev hanımıyım, evde iç içeyim. Bir şey değişmedi yani, aksatmadı.

Konuşmacı 1

Şimdi, üzme gibi bir niyetim yok, sadece daha iyi anlayabilmek için soruyorum... Anlattıklarınızdan gerçekten çok şey hissediliyor.

Konuşmacı 2:

Ya şey... Ben hasta olduğum için üzülmüyorum ama, niye bilmiyorum ki, sürekli ağlıyorum. Herhalde duygusallıktan. Gerçekten üzülmüyorum. Hep şöyle düşünüyorum: Çok şükür; ameliyat oluyorum ve iyileşiyorum. Hastaneye gidip doktor bana "Seni ameliyat edemem, evine git" dese, o daha çok zoruma gider.

Konuşmacı 1:

Anlıyorum.

Konuşmacı 2:

Ameliyat olup iyileşmek büyük bir nimet. Ben bunu da yaşadım. Genç bir çocuğu getirmişlerdi

hastaneye, 20 yaşındaydı. Askere gidecekmiş. Kütahya'da oturuyordu. Ailesi bizim doktora getirmişti. Doktor da demişti ki: "Ben ameliyat edersem belki de bu çocuk masada kalır; çünkü tümör çok büyümüş. En iyisi oğlunuzu eve götürün, birlikte daha çok vakit geçirin. Çünkü çok az ömrü kaldı." Doktor; "Ameliyata alırım ama bu durumda alınacak bir hasta değil" demişti. Babası da o an çaresizce oğlunu eve götürdü.

Ben de eşime dedim ki: "Çok şükür; ameliyat olup iyileştim. Yani iyileşemeyebilirdim?" O yüzden hep diyorum, beterin beteri var. Halime şükrediyorum.

Konuşmacı 1:

Bir kızınız ve bir oğlunuz mu var; anladığım kadarıyla? Kaç yaşlarındalar şu an?

Konuşmacı 2:

Evet, bir kızım ve bir oğlum var. Kızım 20, oğlum 11 yaşında.

Konuşmacı 1:

Kızınızda da hastalık nasıl ortaya çıktı, nasıl fark ettiniz?

Konuşmacı 2:

Kızımda da aynı benim gibi oldu. Baş ağrıları vardı. Yemek yiyemiyordu, midesi bulanıyordu. Yemek yediğinde başı ağrıyordu, kusuyordu. O zaman 15 yaşındaydı. Ve ben anlamıştım hasta olduğunu ama söyleyemiyordum. Tatile gitmiştik, orada daha da hastalandı. Çünkü tüm gün güneşin altındaydı. Bence bizim hastalığımızı güneş tetikliyor.

Ben dedim ki "Anneciğim, hava çok sıcak. Öğlen saatlerinde çıkmayın, dörtten sonra çıkın." Ama dinlemedi. Sonra geldi, yemek yiyemedi, istifra etti. Safra çıkarıyordu. Sürekli yemek yemediği için safra çıkartıyordu. Ben eşime dedim ki: "Kötüyü çağırmak istemiyorum ama galiba C.de de bir şeyler var." Eşim daha önce demişti zaten "Çocuklara bir MR çektirelim, check-up yaptıralım." Ama ben hep diyordum ki: "Gerek yok, zaten kendini belli ediyor. Çocukların da psikolojisini bozmayalım." Çünkü bu kadar üst üste bir şey yaşayacağımı tahmin etmiyordum. Çocuğumda bu kadar erken çıkacağını hiç düşünmemiştim. Sonra C.yi İnegöl'de doktora götürdük. Ama çocuk nörolojisinin MR istemesi gerekiyordu. İnegöl'de çocuk nörolojisi yok. Birilerini araya sokarak Devlet Hastanesi'nde MR çektirdim. Ondan önce Armutlu'da bir tatil köyüne gitmiştik, orada da hasta olmuştu. Dönüşte Araştırma Hastanesi'nin aciline uğradık. Oradaki doktora dedim ki: "Bakın, benim böyle bir rahatsızlığım var. Kızımda da aynı belirtiler var. Başında bir şey var ki bu kadar kusuyor. Bu kadar istifra etmesi, baş ağrısı normal değil." Doktor bana dedi ki: "Ben kalkayım da sen otur benim yerime." Ben de dedim ki: "Bakın, 20 senedir bu hastalığı biliyorum. Elbette siz doktorsunuz ama bu konu hakkında bilginiz olmayabilir. Sizi kötülemek için söylemiyorum. Sadece fikrimi paylaşıyorum." Ama bana "Çık dışarı" dedi. Dalga geçer gibi "Başhekimlik sana yer ayarlasın" dedi. Ben de "Siz bilirsiniz" dedim. Sonra İnegöl'e geldik, orada MR çektik. Kızım MR çekilirken ekrana baktım, artık o kadar tanıyorsun ki, ekrandan bile var diyorsun. Ama bunu kızıma söylemek çok zordu. Sonra hemen benim doktoruma gittik. Ameliyat oldu. Hem de iki gün üst üste ameliyat oldu. Tümörü bir seferde temizleyemediler. Doktor demişti ki: "Senin tümörün üzüm tanesi gibiydi ama C.nin ki çok farklı. Slaym gibi yayılmış." C.nin gözü dışarı çıkmaya başlamıştı. Ben fark etmiyordum. Çünkü her gün görüyordum.

Konuşmacı 1:

Evet, evet.

Konuşmacı 2:

Ama gelenler fark ediyordu. "C.nin bir gözü dışarı çıkmaya başlamış" diyorlardı.

Ameliyattan sonra gözü yavaş yavaş yerine oturdu. Doktor da zaten demişti: "Gözünün arkasında, gözüne zarar vermeden almaya çalışacağız." O yüzden üst üste iki kere ameliyat oldu. Ameliyat oldu, yoğun bakımda kaldı. Bir gün normal odada kaldı. Ertesi gün tekrar ameliyata aldılar. Ama ikinci ameliyat biraz daha kısa sürdü çünkü dediğim gibi, yerimi biliyorlardı.

Konuşmacı 1:

Bu durum aile ilişkilerinizi nasıl etkiledi? Hastalık öncesi ve sonrası iletişiminiz nasıl etkilendi?

Konuşmacı 2:

C. biraz daha agresif bir kız oldu. Daha asabi biri oldu bence. Biraz da narkozun etkisi var mı bilmiyorum ama genel olarak bir sinirlilik hali söz konusu. Bilmiyorum, ameliyat olmuş hastalarla bir görüşmek lazım. Çok çabuk sinirlenebiliyoruz. Sesimiz çok çabuk yükselebiliyor yani birbirimize karşı. O an birimiz susmazsak kolayca büyüyor tartışmalar.

Şimdi ben bunun farkında olduğum için susmaya çalışıyorum, kendimi geri çekiyorum ama... Şöyle söyleyeyim; biz "hastayız" diyemiyorduk. Amcamın oğluyla dalga geçiyorduk, birbirimizle "hamileyiz" diye. Abime şey diyordum: "Ben yine hamileymişim, bebeğimi aldirmaya gideceğim" falan diye şakalaşıyordum. O da öyle diyordu. Sonra o hastalandı, vefat etti. Amcamın oğlu 32 yaşındaydı. O da "İlknur, ben de hamileyim işte. Sen bir aldır da toparlan, sonra ben de aldırayım" diye dalga geçiyorduk. Yani işi artık gırgıra vurmaya çalışıyorduk. Yani böyle "Ay hastayım, nazlıyım, yapamıyorum" gibi bir durumum yoktu. Çabuk toparlanmak istiyordum çünkü. İstemiyordum çünkü nazlanıp ban hasta muamelesi yapılmasını.

Konuşmacı 1:

Aileniz nasıl karşıladı? Mesela öğrendiğinizde ilk tepkileri nasıldı?

Konuşmacı 2:

Çok üzülmüştü çünkü babamı kaybettiği için çok zor bir dönemdi. Bir de şöyle... Nasıl diyeyim... Ben 2002'de evlendim. 2002'ye kadar bu hastalık hakkında hiçbir bilginiz yoktu. Aslında babamda varmış ama doktorlar anlayamamış. 2000'li yıllar çok uzak değil ama bilgi eksikliği vardı.

Konuşmacı 1:

Bilginiz dahilinde değildi yani.

Konuşmacı 2:

O zamanlar MR çekilmek bile çok lüks, çok zor bir şeydi. Şimdi Amerika'ya gitmek kadar zordu belki de. Gerçekten 2002 yılında babam hastalandığında, başından ameliyat olan ilk kişiydi. Benim babam İnegöl'de belki de. Etrafımızdaki insanlar çok şaşırılmıştı, merak edip babamı görmeye geliyorlardı. "Başından ameliyat oldu, neresini kestiler; nasıl kestiler?" diye soruyorlardı.

Babamın tansiyonu var sanıyorlardı. Hep öyle söylediler. Bir beyin cerrahı babama sürekli

“tansiyonun var” diyordu. Babam da sürekli tansiyon ilacı kullandı. Oysa babamın tansiyonu yokmuş. Babamın başında tümör varmış.

Konuşmacı 1:

Tansiyonu da tümör mü yükseltiyordu?

Konuşmacı 2:

Evet, o yükseltiyormuş. Babam en son evde banyodan çıkarken yere yığıldı. Düşmüştü.

Eskiden özel muayenehaneler vardı ya, oraya götürdük. Doktor daha önce onkolojide çalışmış, şansımıza İnegöl’e atanmış. Doktor, “Bu hasta normal bir hasta değil” dedi ve hemen MR istedi.

Çekim sırasında makineden gördü zaten. Sonra dedi ki, “Babanızın ya İstanbul’a ya da Ankara, İzmir gibi araştırma hastanelerine gitmesi gerekiyor. Çünkü babanızın başında bir bomba var; her an patlayabilir. Çok kötü sonuçlar doğurabilir, yüzü parçalanabilir” dedi. Çünkü çok fazla büyümüş gözünden, burnundan, kulağından hani. Şekil değiştirebilir dedi. Patlama olursa.

Konuşmacı 3:

Hmm evet.

Konuşmacı 2:

Sonra biz İstanbul’a götürdük. Orada ameliyatı oldu. Sonra alıştık, artık biz hani annem de tabii ki korkuyordu ama bize belli etmiyordu. Bir de işin şey tarafı da var tabii, artık diyorum ya biz dalga yapıyorduk. Ben ameliyat oldum, ertesi sene kardeşime ameliyat oldu, ertesi sene ben tekrardan ameliyat oldum. Sonra kardeşim tekrar ameliyat oldu. E sonra amcamın oğlunda da çıktı. Zaten babamla amcam vefat etmişti. Biz onlar hastalanmadan, onlar vefat etti. O sene biz hastalandık.

Konuşmacı 1:

VHL olduğunu o zaman mı anladınız?

Konuşmacı 2:

Hayır o zaman anlayamadık biz. 2010 yılında falan dediler. Hani bu artık genetik diye. Çünkü dedim ya, tıp ilerledikçe bizde değil de ettikçe doktorlar dedi ki, bu sizin genetik hastalığınız. O ilk zamanlar öyle bir şey bilmiyordum.

Konuşmacı 1:

Amcanızın oğlundan bahsetmişsiniz. Bahsettiğiniz doktorun yanlışı veya bilgi eksikliği ne oldu?

Konuşmacı 2:

Söyle o doktor A. Üniversitesi’ndeydi, amcanın oğlunun kuyruk sokumunda çıktı, doktor ameliyat ederken. Sinirlerinizi zedelemiş, kanama oluyor. Kanama esnasında sinirlerinize değişiyor. Aslında doktor, sonra diyor ki: “Ben, bu kadar kötü olduğunu bilmiyordum. Hani o bölgenin kötü olduğunu bilseydim açmazdım demiş. Ben ameliyat etmezdim.” Demiş.

Sonra abim ayakları tutmadı, yürüyemedi. Tekerlekli sandalyeye mahkûm oldu. Sonra tekerlekli sandalyeden de artık yatağa düştü. Bağımlı kaldı. 7 ay yoğun bakımda kaldı, sonra vefat etti zaten o da.

Biz çünkü Antalya'da çekilmiş tomografilerini, ameliyat öncesi sonrası kendi doktoruma gösterdiğimde doktor; bizim doktorumuz da dedi. Oynamış resmen hastayla, yani şu an siz bu doktoru mahkemeye verseniz kazanırsınız dedi. Mahkeme ama abimi geri getirecek mi? Hayır; getirmeyecek.

Konuşmacı 3:

Maalesef.

Konuşmacı 2:

Yani o doktor aldığı paraya baktı, yani başka hiçbir şey değil. Yani onun için canı çok da önemli değilmiş hastasının. Çok üzülmüştük o zaman ama ben hep söylüyordum: "Abi ne olursun İstanbul'a gel, bizim doktorlar hani en azından doktor oradaki hastalığı biliyor." Beni biliyor; babamı biliyor; babanı biliyor; seni de öğreysin zaten. Doktor hep şey diyordu: "Sizin burada olmanız gerekiyor." Yani sizin hepinizin aynı çatı altında tedavi görmeniz gerekiyor. Yoksa doktorlar sizi kobay olarak kullanırlar diyor. Siz bunu anlamazsınız diyordu doktorlar. Ben, Bursa Fakülteden beni doktor arayıp şey söylemişti. Ben oraya gitmiştim, omuriliğimden ameliyat olmadım, çıktım oradan. İstanbul'a gittiğimde ben de beni aradılar. Hastaneden: "Niçin burada ameliyat olmadınız?" dediler. "Doktora güvenmedim," dedim. "Ben de yani doktorumuzdan o güveni vermedi," dedim. "Ameliyat olmak istemedim," dedim. "Peki, şimdi nasılsınız?" diye sordular. "Ameliyatımı oldum, iyileştim," yani ben o ameliyatı Bursa'da olsaydım, kesin bir tarafımda bir hasar kalırdı. O yüzden olmak istedim, iyi ki de olmamışım. Yani iyi ki de Ç.ye gidiyorum. Şu an benim bir durumum olsa hani başımda bir sıkıntım olsa, ben İstanbul'daki doktorun kapısına gitsem, desem ki ben İnegöl'den geliyorum, işte falanca doktorun hastasıyım, asla beni bekletiyorlar ve hemen odaya alıyorlar. Yani ben sıra almadan içeriye girebiliyorum. Yani o konuda gerçekten çok ilgililer.

Konuşmacı 1:

VHL sendromunun size yönelik etkilerini nasıl tanımlarsınız? Duygusal, fiziksel, sosyal, ekonomik açılardan nasıl etkiledi?

Konuşmacı 2:

Duygusal açıdan çok duygusallaştırdı. Her şeye ağlar oldum. Hemen ağlıyorum. Bazen şey diyorlar, "Nasıl hemen ağlayabiliyorsun?" diyorum ki, istemeden ağlıyorum. Hani istemiyorum, ağlamak, ağlama içimden geliyor çünkü. Maddi anlamda beni zorlamadı çünkü özel bir hastaneye gitmediğim için.

Konuşmacı 1:

Başa çıkma stratejileriniz nelerdi? Kendinizi güçlü hissettiğiniz veya yardım aldığınız zamanlar oldu mu?

Konuşmacı 2:

Ben çok konuşmuyorum. Yani mesela bir topluma girdiğim zaman, insanların içinde ben has hani geçmişini konuşurlar ya insanlar. Ben hiç ameliyat olduğumdan bahsetmem, hiç hasta olduğumdan da bahsetmem. Kimse de anlamaz, hatta bazen yanımdaki arkadaşım söyler, "Bu da ameliyat oldu" falan. He, oldum, iyileştim, öyle diyorum. Hani öyle çok konuşmayı, konuşup dile getirmiyorum. Konuşmadığın zaman daha iyi oluyor diye düşünüyorum. Hani bir şeyi konuşursan, çoğalır ya.

Oldu, bitti, geçti gitti hani? Tamam, bir daha gelmeyecek, diyorum. Öyle, dediğim gibi çok... Bir destek almadım, hiçbir şeyden hani bir psikologdan da destek almadım. Arkadaşlarım da

tabii ara ara konuşuyoruz ama arkadaşlarım bana hep şey diyorlar: "Çok güçlüsün, çok çabuk atlatıyorsun."

Bir de böyle bir şey diyorum, he diyorum, hadi şey diyorum, çok konuşmayın işte. Mesela onlar bir şeyden şikâyet ettiği zaman şey diyor: "Çok konuşmayın hadi diyorum, halinize şükredin" deyip olayı kapatmaya çalışıyorum.

İşte bu dünyada kalıcı değiliz. Bir şekilde sınanacağız, öleceğiz. Çok konuşmayın falan, hep böyle işi şakaya vuruyorum aslında. Arkadaşım bana şey der, komşum var üst katta.

Annemde çok gamsızsın der ama yapacak bir şeyim yok. Bunu bana Allah verdi. Hani bunu bana komşum ödünç vermedi diyorum ya da ben gidip almadım. Bunu bana Allah verdi ve ben bunu sabırlı bir şekilde atlatmaya çalışacağım. Ne yapayım diyorum. Hani hastayım, hastayım, hastayım desem, sizi üzsem, işte yatsam kalkmasam, çarşıya pazara gitmesem daha mı iyi olur diyordum.

Konuşmacı 1:

Bilgilendirme süreciniz nasıldı? Bilgiye erişimde yaşadığınız zorluklar, eksiklikler oldu mu?

Konuşmacı 2:

Doktorum öyle, hani bana oturup da işte, "Sizin bu hastalığınız genetik, sürekli tekrarlayabilir" falan gibi bir şey söylemedi. Yani öyle bir bilgilendirmede bulunmadı. Zaten biz ameliyat olduk. Apar topar hastaneden kovalar gibi çıkıyorduk hastaneden çünkü başka hastalar geliyordu hani. Doktorlarla oturup uzun uzun muhabbet etmiyordum açıkçası.

Herhangi bir eksiklik yaşamadım zaten. Doktor bana demişti: "Bir kere de ameliyat olabilirsiniz, 10 kere de ameliyat olabilirsiniz. Bu sizin ailenizde var. Bununla yaşamayı öğrenmelisiniz. Evet, sadece erken tedavi olmanız gerekiyor." Hani var olduğunu öğrendikten sonra uzun bir süre gelmemelik yapmayın demişti doktor: "Çünkü ne kadar geç gelersen, senin için o kadar zor olur," demişti.

Konuşmacı 1:

İlk ameliyatınızla son ameliyatınızı karşılaştırabilir misiniz? Yani hem fiziksel hem de duygusal olarak bu süreçlerde neler değişti, neler farklıydı sizin için?

Konuşmacı 2:

İlkinde tabii ki şok olmuştum. İlk ameliyatta başıma ne geleceğini bilmiyordum. Bilmeyerek ameliyat olmuştum. Ama son ameliyatında biliyordum. Çok üşeniyorum yani, o tekrar işte bayılacaksın, ayrılacaksın, iyileşeceksin... Onları çok üşeniyorum ama. Öyle, çok zorlanmadım. Tabii ki artık biliyordum. Hani başıma ne geleceğini bilmiyordum. Daha tecrübeliyim, daha toparlanarak gidiyordum ve sonunda daha çabuk, yani son ameliyatta daha çabuk ayağa kalktım. Artık şey diyorlar: "Herkes ben ameliyat olmuyorsun? Bizi kandırıyorsun, işte hemen gidiyorsun, gülüyorsun." Doktorlar öğrendi artık, diyorum. Yani böyle bir açıyorlar fermuarı alıyorlar kapatıyorlar diyordum

Mesela benim kardeşimin başında 3 yerde kesik var. 3 kere ameliyat oldu, 3 farklı yerden ama ben üçünü de aynı yerden ameliyat oldum. Dediğim gibi yani böyle sanki orada bir fermuar var, doktor açıyor, alıyor, kapatıyor, bu yani hani artık gerçekten. O kadar normalleşti ki

bizim için ameliyat, doktorlar aynı. Oda aynı, hasta bakıcısı aynı, artık hademeler bile benle dalga geçiyordu. "Yine mi geldin sen?" diye.

Konuşmacı 1:

Peki, toplamda kaç ameliyat geçirdiniz? Hatırlıyor musunuz hepsini?

Konuşmacı 2:

4 kez. Bir omurilik, 3 beyin. Beşincide böbrek ameliyatı bekliyor. İnanın şu ameliyat beni daha çok düşündürüyor. Böbreğimde iki tane tümör var. Biri 4 santim, biri 3,5 santim ya da 3 santim, birkaç tane de küçük var. Onların alınması gerekiyor, dedi doktor. Alınmazsa böbreğini kaybedersin. Şu an böbreğini temizleyeceğim, ama sonra böbreğini almam gerekir, dedi. Pankreasta da var.

Şöyle, ben geçen hafta genetik testi vermiştim. Geçen hafta onun sonucu çıktı fakat doktor bana vermedi. Genetik testin sonuçlarını bana negatif olduğunu söyledi. Sen dedi, VHL sendromu musun ama VHL hastası değilsin dedi. Nasıl yani, dedim. Testlerin sonucu negatif çıkmış, pozitif çıkması gerekiyormuş. Neden pozitif, niye çıkması gerekiyor? Yani, sen kanser değilsin dedi bana. İyi huylu olduğu için. Ama normalde dedi, hani böbrek tomografilerine bakarsam ve bana soracak olursan, ilacı kullanılacak bir hastasın dedi.

Konuşmacı 1:

Evet, evet.

Konuşmacı 2:

Ama pozitif çıkması gerekiyor, dedi. Sonra işte tekrar daha kapsamlı bir test için, şey yazdı bana reçete Testini vereceğim. 45 günde onu bekleyeceğim. Doktor dedi ki kanser değilmişsin, dedi. Ben de dedim ki ne yapayım, şimdi kanser olmak için dua mı edeyim? Dedim yani doktora.

Ve bir de oradan çıktıktan sonra ben birisiyle görüştim. Bu gruptan Ş. Hanım'la, o da dedi ki bana, nereden biliyorsun testinin uygun olmadığını, dedi. Yani doktor sana vermemiş, belki doktor yalan söyledi, dedi. Olabilir mi ki öyle bir şey, dedim. Olur, dedi. Niye olmasın ki. İlaç almak, Sağlık Bakanlığı'na çok fazla külfetli olduğu için, her doktor yazma taraftarı değilmiş. Ankara'da bir yakınım var, hastanede çalışıyor. O, oradaki rektöre sormuş, başhekiye sormuş demiş, böyle böyle bir ilaç var. Böyle böyle de bir hasta var, ilacı yazdırmak istiyor. Başhekim demiş ki, bunu babası oğluna yazar demiş yani. Bu ilacı yazmak çok riskli demiş. Yani doktor için çok riskli demiş. Dedim ki, yurt dışından bizim sağlık bakanımız yurt dışından hasta getiriyor. Yurt dışına ilaç yardımıyla bulunuyor ve onların hastası. Tabii ki onlarda değerli insanlar. Onlar o kadar önemlide, biz önemli değil miyiz? Dedim. Sonuçta ben de ameliyat oluyorum ve ben de devlete külfette bulunuyorum. Ameliyat masrafım var, ilaç masrafım var. Ben doktora dedim ki, ben bu ilacı böbreğim alındıktan sonra, pankreasım alındıktan sonra kullansam bir faydası olmayacak dedim.

Yani bir de şimdi bana, benim sol böbreğimde de var. Sağ böbreğinden ameliyat olacağım. Yani yaş ilerledikçe ameliyat olmak da zorlaşıyor.

Konuşmacı 1:

Evet, evet kesinlikle.

Konuşmacı 2:

Hani iyileşme süreci var. E, diyorum ya, ben de daha önce 4 defa ameliyat oldum ama şu anki ameliyatımı aşırı derecede üşeniyorum. Yani böyle doktor dese ki olma olmayacağım. Çünkü başıma ne geldiğini biliyorum. Ben 6 yıldır sağlıklı bir şekilde iş hayatıma devam ediyordum. Hastalanıp, şimdiden hastalanıp toparlanmam benim 3-4 ayımı alacak. Hani eski yaşantıma dönmek için. Tamam, ben çalışmıyorum. Hani ağır bir işte çalışmıyorum ama... Yani dışarı çıkarken bile hep düşüneceğim, üşütür müyüm? İşte biri bana çarpar mı?

Az önce sordunuz ya hani başınızda ameliyat olduğunuzda sizi etkiledi mi sosyal olarak, evet etkiledi. Toplu taşıma aracı kullanamıyordum. Kalabalık ortamlara giremiyordum. Çünkü biri bana çarptığında dengem bozuluyordu. Sonuçta karşıdan baktığında normal bir insanın bir şeyim yok. Bir kere otobüste otururken, arkamdan kadın kafama çantasını çarpmıştı, kol çantasını. Çok canım acımıştı ama kadının da bir suçu yok. Hani nereden bilebilir benim ameliyatlı olduğumu. Mesela yalnız dışarıya çıkamıyordum. Hep arkadaşım ile çıkıyordum. Çünkü hani başım döner, düşerim, tansiyonum yükselebilir. Mesela sadece ben ve kızım dışarıya çıkamıyordum.

Şimdi geldi aklıma, hep ya eşim götürüyordu ya kayınpederim götürüyordu ya kardeşlerim götürüyordu ya da taksi tutup gidiyordum bir yere. Çünkü yani dediğim gibi ne zaman ne olacağını bilmiyorsun ki. Bayılabilirsin, kafanı çarptığında insanlar ne olduğunu bilmeyecek, seni hastaneye niye götürsün insanlar. Hep böyle kendimi kolluyorum, kafama top gelmesin, kafama bir şey gelmesin, tedirgin oluyorsun sürekli.

Yani şimdi ben şöyle, ben aslında ev çalışıyorum ama sigortalı olmadığım için çalışmıyorum diyorum. Kaynımın, avukatların yanında çalışıyorum. Şimdi diyorum ki ben onlara, ben ameliyat olursam işe gelmeyeceğim diyorum. Nasıl gelmeyeceğim, neden gelmeyeceğini? Çünkü ben orada temizlik yapıyorum. Hani kova temizlik kovası var, elektrikli süpürge var. Ben bunları kaldırabilir miyim bilmiyorum ki diyorum. Şimdi onlar da diyorlar ki, nazlanma. Yani hani ben kendim korkuyorum şu an. Oysaki etrafımda bir sürü böbreğinden ameliyat olup normal yaşantısına devam eden insanlar var ama ben tedirginim şu an. Hem eve hem işe Sanki böyle halsiz bitkin olacağım, yetişemeyeceğim gibime geliyor. İkisine birden bilmiyorum. Kardeşimde benim ameliyat olmuştu başında. Tamam, sabah işe gidiyordu. Akşam geliyordu. Yatıp uyuyup dinleniyordu ama ben eve geliyorum. Koştura koştura yemek yapıyorum, işte, makineye çamaşır atıyorsun, ütü yapıyorsun, yerleştiriyorsun, yeri geldiğinde misafir çağırıyorsun. Oh diyordum senin gibi hasta olmakta ne var? Ben bir de o halimle doğum yaptım. Normal doğum yaptım. Sezaryene almadı beni doktorum. Doktora çok dedim. Ameliyat sezaryen, hayır dedi zaten narkoz almışsın. Üçüncü kez tekrar narkoz alma demişti. Normal doğum yaptırdı bana ama 6 ay sonra hastalandım. Tekrar doğum esnasında muhtemelen zorlandığım için. 6 ay sonra baş ağrılarım başlamıştı. Normal doğum yapınca baş ağrılarım çıktı. Hastalandım, istifra etmeye falan başladım tekrar. Doktora dedim ki, sen ne yaptın bana?

Konuşmacı 1:

Yani ailede genelde hastalık ilk olarak baş bölgesinde mi ortaya çıkıyor, sizde de öyle miydi?

Konuşmacı 2:

Evet. Babamda da başında çıktı ilk önce hepimizin başında çıktı. Daha sonra böbrek. Sadece amcamın oğlunun kuyruk sokumunda çıktı. Yani onun daha çok boyun, sırt ve yani omuriliği boydan boya kaplamış. O çok başından ameliyat olmadı. Bir kere oldu diye hatırlıyorum. Ben

hep şunu da şaşıyorum. Şimdi babamın annesi rahatsızdı. Daha önce rahatsızmış. Babaannem 24 yaşındaymış vefat ettiğinde, babam yetim kalmış. Sonra babam 40 yaşına gelene kadar hiç bu hastalık belirti vermemiş.

Babam hasta oluyor. Sonra babam vefat ediyor, sanki biz ve mantar gibi pıt pıt pıt çıkıyor. Yani böyle, o zamana kadar hiç bilmiyorduk biz hastalığı. Şey diyorum, yani neden bu kadar üst üste? Bizde neden bir anda bir bende bir onda, hani çıktı? Çünkü babamda da bu kadar sık çıkmamıştı.

Yani hani şey diyorum, durmuş durmuş durmuş hastalık uyuyordu. Babam da hasta bir hortladı, bir uyandı hastalık yani böyle, sanki bulaşıcı bir.. Hani bu pandemi döneminde bulaşıcılık vardı, sanki öyle olmuş, sürekli böyle. Artık. Bu bana diyorlardı ki doktora gidiyor Hani gitmek... Siz bir başınız ağrıdığında ağrı kesici yazdırmaya gitmeye üşeniyorsunuz. Bana bunu nasıl kolay biçiyorsunuz? Diyordum ya.

Konuşmacı 1:

Evet, bu çok doğru gerçekten.

Konuşmacı 2:

Bir de şey diyorlardı, hasta oldum. Tamam, MR çekindim, İstanbul'a gideceğim. Ben çok kimseye duymuyordum. Ameliyat olacağımı. Yine mi hastasın? Evet, hastayım. Ne var sana, ne?

Konuşmacı 1:

Yani hastalığın tekrarlayabileceğini, birçok kez yeniden gündeme gelebileceğini bilmiyorlar tabii. O yüzden 'Yine mi hastasın?' demek, aslında çok hassas olmayan bir yaklaşım.

Konuşmacı 2:

Sen bana öyle dediklerinde diyorum ki, bana acıdı mı? Hani benim için üzülün mü, yoksa sevindin mi? Ne, niye bana böyle, yine mi hastasın diyorsun? Ben çok sinir oluyorum o lafa, yine mi hastasın? Bir de bazı böyle genç ölen hastalar insanlar oluyor ya. Hasta mıydı diyorlar. He diyorum, hastalar ölüyor, siz yaşayın diyorum. Ben diyorum, ben öldüğümde, arkamdan öyle dersiniz hakkımı helal etmeyeceğim. Sürekli hani hastalık dönemim oluyor ya, ben öldükten sonra muhtemelen şey diyecekler, zaten hep hastaydı. Yani hasta olan insan ölüyor da sağlam insan ölmüyor mu yani? Ben şey diyordum, ben kendimi şanslı görüyorum. Allah bana bunu bir imtihan olarak verdi. Ben hastayım, seni ilgilendirmiyor. Ben senin kapına gelip de senden maddi manevi hiçbir şey istemiyorum. Bana dua bile etmeyin diyorum. Bazı böyle çok kızdıran insanlar oluyor.

Mesela birisi bana... Şey çok affedersiniz, eşimle olan ilişkiyi sormuştu. Hani sen hep hastasın, eşin ne yapıyor. Yani ama o noktada size kalmadı, yani bunu düşünmek. Ben de şey çok merak ediyorsan, gel sor demiştim. Eşime sor demiştim. Kızmıştım, görüşmüyorum o kişiyle.

Konuşmacı 1:

Evet, çok haklısınız.

Konuşmacı 2:

Şey dedim, senin de var kızın, senin de var oğlun. Senin kızının ne olacağını biliyor musun,

bilmiyorsun. Senin gelinin olacağını biliyor musun, bilmiyorsun. Öyle, şöyle. Bizim çok, bizim mahalle böyle, tanıdık var. Herkes akraba birbirine. Herkes birbirini çok fazla tanıyor. Bazen böyle diyorum ki, keşke bu mahallede oturmasam, hani böyle bu kadar çok insanları tanımasam. Çünkü çok fazla müdahale ediyorlar.

Ama şey, artık dediğim gibi ben, ee. Konuşmuyorum, hastalığımı, hasta olduğumu söylemiyorum. Mesela şu an böbreğinden ameliyat olacağım. Hiç kimse bilmiyor. Yani mahallede kimse bilmiyor. Bilenler de bana soru sormuyor. Çünkü nasıl bir tepki vereceğimi biliyor. Zor bir şey yani, böyle sık tekrarlayan hastalık zor bir şey.

Ama dediğim gibi, ben hiçbir zaman ay hastayım, ay yine hastalanacak moduna girmedim. Kabullendim, ay şeyim yani, nasıl diyeyim... Kabullendim, teslim oldum artık hastalığı.

Ben şimdi böbreğim için, Bursa'da şehir hastanesine gittiğimde, doktor bana, böbreğini evet, böbreğini alacağım, böbreğinde tümörler var, böbreğini alacağım dedi. Ben de nasıl yani falan oldum. Ya dedi zaten dedi, şey dedi. Hasta senin böbreğin dedi, alalım dedi. Tabii ben ağlayarak çıktım odadan. Eşimde dedi ki, tamam dedi. İstanbul'a gidiyoruz. Bursa'daki doktorlar sana yaramayacak. İstanbul'a gittiğimde, doktoruma söyledim. Zaten orada T.C. mi girince, benim şeyim dökülüyor. Doktor bey dedim, ben daha önce burada ameliyat oldum başımdan. İşte Bursa'ya gittim, böbreğimi alacağını söyledi. Dedim, hayır dedi, böbreğimi almayacağız, böbreğini temizleyeceğiz. Çünkü seni diğer böbreğinde de var, hani bunu alırsan onda da hastalık nüks ederse, o böbreğini alırsak sen ya nakle ya da diyalize mecbur kalacaksın. Bunu da istemeyiz dedi.

Konuşmacı 1:

Evet ya, bakar mısınız... Ne kadar zor bir karar aslında

Konuşmacı 2:

Mesela benim babamın teyzesi. Hıhı, onun daha çok boyun bölgesinde, tiroidlerde falan çıktı. 17 defa ameliyat olmuştu.

Konuşmacı 1:

17.

Konuşmacı 2:

Artık kadının o kadar çok burasında dikişleri vardı ki, kadın böyle duruyordu. Dikişlerden dolayı böyle duruyordu. Kadın yani çenesi falan yamulmuştu. Benim babamın akrabalarında da var. Çok böyle hasta olan. Babamın dayısının kızı, babamın dayısı. Şimdi gene bir torunu hasta, teyzesinin torunu, komşumuz.

Ama şöyle bir şey var, şimdi benim amcamın oldu bu Antalya'da bir tane daha o vefat eden abim var diyorum ya, onun bir tane daha kardeşi var, 3 erkek kardeşler. O da 37 yaşında bu sene Ramazan'da düşüyor. Evde. Acile kaldırıyorlar ve o doktorlar da başında bir şey var diyorlar ama ne olduğunu bilmiyorlar. Antalya'da özel bir hastaneye, hani acil olduğu için, ambulans oraya götürüyor. Sonra amcamın oğlu diyor ki, beni burada sakın ameliyat etmeyin.

Beni İstanbul'a götürün diyor. Antalya'dan İstanbul'a ambulansla getirdiler. E İstanbul'da ameliyatını oldu. Bizim doktorumuz da. O çok şok yaşadı hâlâ şok içinde, hatta şeyde

grubumuzda o da var, İlker. O çok şok içinde, hastalığı yeni öğrendi, asla kabullenemiyor. Şimdi onun böbreğinde ve pankreasında da var. Ameliyat olmak istemiyor ve bana diyor ki, ya diyor, siz yıllardır bu hastalıkla uğraşıyorsunuz, o kadar alışmışsınız ki diyor. Normal sıradan bir şeymiş gibi bahsediyorsunuz diyor. Dedim, yapacak bir şeyimiz yok. Bu bizim imtihanımız. Bununla yaşamayı öğreneceğiz. Bu benim çocuğum gibi. Hani, nasıl ki çocuğum var, onunla büyüyorsun, bu da onun gibi, aileden bir birey gibi diyorum yani.

Konuşmacı 1:

Evet, evet... İnsanlar bazen 'Ne kadar alışmışsınız, artık normal gibi olmuş' diyor ama... Aslında ilk başta yaşanan o büyük şok, zamanla yerini bir kabullenmeye bırakıyor. Yani mecburen kabulleniyoruz.

Konuşmacı 2:

Evet, kabulleniyorum. Ne yapabilirim ki? Bunu birine veremem ben yani. İnşallah babanıza da bize de şifa verir. Rabbim inşallah o ilacı ulaşabiliriz. Yani ömür boyu o ilacı kullanmaya da razıyım ben.

Konuşmacı 1:

Evet... Eğer böyle etkili bir ilaç varsa, gerçekten insan razı oluyor her şeye.

Konuşmacı 2:

Evet, yani şöyle gördüm ben İ. Hanımla, o da grupta. İ. Hanım kullanıyor ve memnun. O yurt dışında kullanan hastalıklarla da görüşmüş. Onlar da memnun. Yani ama ilaç aşırı pahalı, hani alayım alamazsın, yani mümkün değil, alamayız. Bir kereliğine de değil ki. Hani 4 milyon verip de bir yıllık ilaç almıyorsun ki, bir aylık alıyorsun. İpek Hanım da öyle dedi. Onun masraflarını, o Türkiye İş Bankası'ndan emekli olduğu için, İş Bankası yapmış, başvurusuyla ilgilenmiş. O aşamaları diyorum ki herhangi... Bir ücret ödedin. Mi? İlknur ödeyemeyiz diyor, ödeyemezsin, yok öyle bir şey diyor, çıkar kafandan diyor.

Konuşmacı 1:

Evet, güzel bir şans olmuştur gerçekten.

Konuşmacı 2:

Şey narkoz alan insanlarda mı oluyor, bilmiyorum. Daha çabuk saman alevi diyorlar ya, bu... Birden parlayıp, sonra bir şey olmamış gibi normale dönebiliyor insan. Ben ilk ameliyat olduğum zamanlar, halama tokat attım. 2 gün sonra onu yaptım, fark ettim. Arayıp özür diledim. Halam dedi ki, hasta olmasaydın ben sana yapacağımı biliyordum ama dua et hastaydın dedi. Ama diyorum bak, ben hastaneden geldiğim zaman uyuyamıyorum. Bir süre uyuyamıyorum. Yoğun bakımdan çıktıktan sonra mı? Artık ameliyatın etkisi mi, uyuyamıyorum. Ve ben diyorum ki, bak bana uymayın hani ben bir şey söylüyorsam gidin oradan. Çıkın, uzaklaşın, ben de size zarar veririm diyordum. O gece halam beni sınıdı. Hani onu yapabilir miyim diye? Şey yaptı. O akşam benimle inatlaştı. Ama niçin yaptığımı hatırlamıyorum. Ben o an böyle halama vurdum. Tokat attım. Bildiğin yapıştırdım suratına. Halam böyle oldu, hiçbir şey diyemedi.

Bir günde annemin elinde, bıçak vardı. Annem yemek yapıyordu, elimde bıçak var.

Oğlum da bir şey yapıyordu. Oğlum, o zaman 3 yaşında. Ama laftan anlayacak bir dönemde değil aslında ama ben yine ameliyattan geldim. Stres, sinirliyim. Oğluma diyorum ki, yapma annecim, yapma diye. Bir an annemin yerinden bıçağı kaptım, hatırlıyorum. Kardeşim bana

abla ne yapıyorsun diye odaya götürdü beni. 2 gün çocuğu benden uzak tutup, sürekli korudular. İşte beni sürekli kolluyorlar; kardeşim, eşim, annem. Kayınpederim üstüme gelmemeyi, alttan almaya. Evet, tamam doğrusun, haklısın. Tamam, hadi sen git. Yat biraz, öyle diyorlardı. Bir de çok konuşuyordum. Ameliyatlardan sonra aşırı konuşuyordum, hiç susmuyorum. Ve aileler hep şey dedi: "Sen git biraz uyu hadi. "Sakinleştirmeye çalışıyorlar. Bazen eşim doktora şikâyet ediyordu. "Eşim çok konuşuyor; çok ilgileniyor." O da diyordu ki, "Yapacak bir şey yok, dinleyeceksiniz."

Konuşmacı 1

VHL sendromunun genetik yönleri hakkında ne düşünüyorsunuz?

Konuşmacı 2:

Benim kızım mesela kesinlikle diyor ki, "Çocuk istemiyorum." Bana bir doktor şey demişti, "Siz üretmeyin." demişti bana. Ben de "Neden?" dediğimde, işte hastalıklısınız var. "Gelecekteki nesiller de hastalıklı oluyor." Ben de dedim ki, "Sokağa çıkıp, arabaya çarpma olacağını nereden biliyorsunuz? Sonuçta bir sürü insan üretiyor; çoğalıyor ve insanın ne olduğunu kimse bilemez. Kimse hasta olmak istemez. Kimse sağlıklı bir birey dünyaya getirmek istemez. Ya da dedim, sizin başınıza bu hastalığın gelmeyeceğini nereden biliyorsunuz? Birçok insan var; kanser olacağını bilmeden yaşıyor ve kanser oluyor. O zaman insanlar yaşamasın.

Yani bana çok saçma geliyor. Çok yakınım söylemişti. Bunu bana çok yakınım, kardeşim evlenmek istiyordu, oğlan kardeşim. Evlenmesin o dedi, "Neden?" dedim. "Evlenecek dedi, sonra çocuğu olacak, bir de onunla uğraşacağız," dedi. "Sana ne?" dedim. Yani bir de şey dedim. "Benim kardeşim hasta, belki sağlıklı çocuğu olacak. Sen sağlıklısın, belki seni sağlıklı bir çocuğun olacak, yani." Tabii ki çocuklarımız hasta olmasın, gelecek nesilde de bu hastalık sürmesin. Ben hep diyorum: Tamam, ben hastayım, alıştım. Yaş ilerliyor, ama tabii ki kızım ve oğlum da bu hastalığı tekrarlamasın, oğlumda hiç çıkmasın, kızımda da tekrarlamasın.

Konuşmacı 1:

Evet, evet, inşallah.

Konuşmacı 2:

Mesela biz 3 kardeşiz, 2 kardeşim var, ama bir tanesinde bir şey yok. Doktor şey demişti, "Hepiniz de olacak diye bir şey yok." Mesela senin kızın da var. Kızının çocuğunda olmayabilir ama onun çocuğunda olabilir; demişti doktor. Ya ne yapacağız dedim. Yabancı insanlarla evlenin dedi. Yani kendi ırkınızdan mesela biz Gürcü, Kafkas göçmeni diyor ki, "Onlarla evlenmeyin." Ne alakası var? Bak, siz Gürcü müsünüz? Sizde de var yani. Yani gerçekten, bazen diyorum, "Bıktın mı benden? Sıkıldın mı?" Hani sürekli eşin hasta saçmalama diyor aynı durumda ben de olabilirdim.

Konuşmacı 1: *Bu konuda eş desteğini hissetmeniz çok kıymetli. Görüşmenin sonunda eklemek istediğiniz bir şey var mı?*

Konuşmacı 2

Öyle yapacak bir şeyimiz yok inşallah ilacı alabiliriz. Ben ilk ilaca karşıydım ama bazı hastalarla görüştükten sonra daha rahatım. Bursa'da özel bir hastanede gönüllü olan bir hastadan bahsedilmişti. İlacı deniyorlar ama adı ve reçetesi yok, sadece bir tablet veriliyor.

Bir hasta 60 yaşında, 5 aydır kullanıyormuş ama ilacın ne olduğunu bilmiyor. Ama şu anda bir riski göze alamam. Belki 70 yaşında olsam düşünürüm, ama şu aşamada düşünemem. Var mı başka bir sorunuz?

Konuşmacı 1

Çok teşekkür ederim. Bütün sorularıma içtenlikle cevap verdiğiniz için ağzınıza sağlık.

Konuşmacı 2

Umarım yolunuz açık olur ve faydalı olur. Babanıza da şifalar diliyorum.

Konuşmacı 1

Ben teşekkür ederim, çok sağ olun.

Konuşmacı 2

İyi akşamlar, görüşmek üzere.



EK-5. AYDINLATILMIŞ ONAM FORMU

YALOVA ÜNİVERSİTESİ ETİK KURULLAR KOORDİNATÖRLÜĞÜ

AYDINLATILMIŞ ONAM FORMU

Sizi Esma Nur YILMAZ tarafından yürütülen “Nadir Hastalıkların Aileler Üzerindeki Psikososyal etkileri ve Tıbbi Sosyal Hizmetin Rolü: Von Hippel-Lindau (VHL) Sendromu Örneği” başlıklı araştırmaya davet ediyoruz. Araştırmanın uygulaması, yaklaşık bir saat sürecek ve bu süre zarfında sizinle yüz yüze bir görüşme gerçekleştirilecektir. Görüşme sırasında, ses kaydı alınacaktır. Amacımız, nadir bir hastalık olan VHL sendromu ile ilgili kişisel ve ailesel deneyimlerinizi, duygularınızı, düşüncelerinizi ve beklentilerinizi detaylı bir şekilde anlamaktır. Araştırmaya katılmanız, bu konuda daha derin bir anlayış elde etmemiz ve bu anlayışı iyileştirme süreçlerine katkı sağlamamız için son derece değerlidir. Bu çalışmaya katılmak tamamen **gönüllülük esasına** dayanmaktadır.

Çalışmanın amacına ulaşması için sizden beklenen, bütün soruları eksiksiz, kimsenin baskısı veya telkini altında olmadan, size en uygun gelen cevapları içtenlikle verecek şekilde cevaplamanızdır. Bu formu okuyup onaylamanız, araştırmaya katılmayı kabul ettiğiniz anlamına gelecektir. Ancak, çalışmaya katılmama veya katıldıktan sonra herhangi bir anda çalışmayı bırakma hakkına da sahipsiniz. Bu çalışmadan elde edilecek bilgiler tamamen araştırma amacı ile kullanılacak olup kişisel bilgileriniz **gizli tutulacaktır**; ancak verileriniz yayın amacı ile kullanılabilir. Eğer araştırmanın amacı ile ilgili verilen bu bilgiler dışında şimdi veya sonra daha fazla bilgiye ihtiyaç duyarsanız araştırmacıya e-posta adresinden veya +90 numaralı telefondan ulaşabilirsiniz.

Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu”ndaki tüm açıklamaları okudum. Bana, konusu ve amacı belirtilen araştırma ile ilgili yazılı ve sözlü açıklama, aşağıda adı belirtilen kişi tarafından yapıldı. Araştırmaya gönüllü olarak katıldığımı, istediğim zaman gerekçeli veya gerekçesiz olarak araştırmadan ayrılabileceğimi ve kendi isteğime bakılmaksızın araştırmacı tarafından araştırma dışı bırakılabileceğimi biliyorum. Söz konusu araştırmaya, hiçbir baskı ve zorlama olmaksızın kendi rızamla katılmayı kabul ediyorum.

/.../.... Tarih

Açıklamaları Yapan Araştırmacının Adı / Soyadı / İmzası Esma Nur YILMAZ
Gönüllünün Adı / Soyadı / İmzası / Tarih
Gerekliyse Olur İşlemine Tanık Olan Kişinin Adı / Soyadı / İmzası / Tarih
Gerekliyse Yasal Temsilcinin Adı / Soyadı / İmzası / Tarih

ÖZGEÇMİŞ

Lise eğitimini Ankara’da tamamladı.

Lisans eğitimini, 2022 yılında Yalova Üniversitesi Sosyal Hizmet Bölümünden yüksek onur öğrencisi olarak tamamladı. Aynı yıl, Yalova Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü Sosyal Hizmet Ana Bilim Dalı Tezli Yüksek Lisans Programına başladı. Yüksek lisans eğitimini, “Nadir Hastalıkların Bireyler ve Aileleri Üzerindeki Psikososyal Etkileri: Von Hippel-Lindau Sendromu Örneği” başlıklı tez çalışmasıyla tamamladı.

TEZDEN TÜRETİLEN YAYIN VE ESERLER

Yılmaz, E. N., & Çölgeçen, Y. (2025). “Von Hippel-Lindau (VHL) sendromunun psikososyal etkilerinin incelenmesi”, *Akdeniz 13.Uluslararası Sosyal Bilimler Kongresi*, Girne, KKTC, 1-2 Haziran, s.112