

Self-Care in Individuals with Rare Diseases: A Necessary Step for Health

Fatemeh Zahra Salamat¹, Fatemeh Rezaei^{2*}, Arezoo Kordian³
, Akram Sanagoo⁴, Leila Jouybari⁵, Homa Vajdani Vahidi⁶

1. MSc, Nursing Department, School of Nursing and Midwifery, Shahrood University of Medical Sciences, Semnan, Iran. ORCID: 0009-0003-4107-783X

2. PhD, Assistant Professor, Nursing Department, School of Nursing and Midwifery, Islamic Azad University, Babol Branch, Mazandaran, Iran. ORCID: 0000-0003-4373-7988

3. BSc Nursing Student, School of Nursing and Midwifery, Islamic Azad University, Babol Branch, Mazandaran, Iran ORCID: 0009-0009-8936-847X

4. Associate Professor, Department of Nursing, Faculty of Nursing and Midwifery, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran, Associate Professor, Department of Nursing, Gorgan Branch, Islamic Azad University, Gorgan, Iran. ORCID: 0000-0002-4769-4703

5. PhD, Nursing Department, Faculty of Nursing and Midwifery, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran. ORCID: 0000-0003-2113-318X

6. MSc, Nursing Department, School of Nursing and Midwifery, Shahrood University of Medical Sciences, Semnan, Iran. ORCID: 0000-0001-8493-8917

***Corresponding Author:** *Corresponding author: Fatemeh Rezaei, Assistant Professor, School of Nursing and Midwifery, Islamic Azad University, Babol branch, Mazandaran, Iran. E-mail: dr.f.rezaei@gmail.com

Received: 1 Jan 2024

Revised: 25 June 2024

Accepted: 29 June 2024

Abstract

Introduction: Many rare diseases are genetic disorders that, even if their symptoms do not appear early on, will be present throughout an individual's life. The importance of self-care in rare diseases lies in learning to live better, maintain self-esteem, and self-acceptance, which can contribute to mental well-being. The purpose of this article is to review the significance of self-care for individuals with rare diseases.

Methods: This review study conducted searches in Persian language databases including: Scientific information database (SID), Magiran, and English language databases PubMed, and Google Scholar without time constraints. Combinations of Persian keywords for self-care, rare diseases, rare diagnosis and their English equivalents were used for searches. 43 articles were found through a database search. Based on the inclusion criteria for the study, ultimately 10 articles (7 quantitative studies, 2 qualitative studies, and 1 mixed-methods study) were selected and reviewed.

Findings: Evidence indicates that individuals with rare diseases encounter unique self-care challenges, including "limited knowledge, unpredictable symptoms, and isolation". Despite these hurdles, self-care is crucial for those with rare diseases, resulting in "enhanced quality of life, reduced stress and anxiety, increased adaptability and resilience, and forward momentum."

Conclusion: Although medical research primarily concentrates on treating rare diseases, the significance of self-care for individuals coping with these conditions is frequently disregarded, resulting in a notable gap in their overall well-being. Given the time-consuming and challenging nature of diagnosing, treating, and recovering from many rare diseases, nurse-led self-care education can alleviate burdens for patients and their families, exerting a substantial influence on this journey. Additional research on self-care in individuals with rare diseases is imperative.

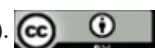
Keywords: Self-care, Rare disease, Review study

How to cite this article: Salamat F Z, Rezaei F, Kordian A, Sanagoo A, Jouybari L, Vajdani Vahidi H. Self-Care in Individuals with Rare Diseases: A Necessary Step for Health. Journal of Nursing Education (JNE), June 2024.

P 53-63 (in Persian)

ISSN/© 2022The Authors. Published by Iranian Nursing Association.

This is an open access article under the CC BY license (<http://creativecommons.org/licenses/by4.0/>).



خودمراقبتی در افراد مبتلا به بیماری‌های نادر: گامی ضروری برای سلامتی

فاطمه زهرا سلامت^۱، *فاطمه رضایی^۲، آرزو کردیان^۳، اکرم ثناگو^۴، لیلا جویباری^۵، هما وجدانی وحیدی^۶

۱- کارشناس ارشد پرستاری، دانشکده پرستاری و مامایی، دانشگاه علوم پزشکی شاهرود، سمنان، ایران ORCID: ۰۰۰۹-۰۰۰۳-۴۱۰۷-۷۸۳X

۲- استادیار گروه پرستاری، دانشکده پرستاری و مامایی، دانشگاه آزاد اسلامی واحد بابل، مازندران، ایران ORCID: ۰۰۰۰-۰۰۰۳-۴۳۷۳-۷۹۸۸

۳- دانشجوی کارشناسی پرستاری، دانشکده پرستاری و مامایی، دانشگاه آزاد اسلامی واحد بابل، مازندران، ایران ORCID: ۰۰۰۹-۰۰۰۹-۸۹۳۶-۸۴۷X

۴- دانشیار، گروه پرستاری، دانشکده پرستاری و مامایی، دانشگاه علوم پزشکی گلستان، گرگان، ایران. دانشیار، گروه پرستاری، واحد گرگان، دانشگاه آزاد اسلامی، گرگان، ایران. ORCID: ۰۰۰۰-۰۰۰۲-۴۷۶۹-۴۷۰۳

۵- دکتری آموزش پرستاری، دانشکده پرستاری و مامایی، دانشگاه علوم پزشکی گلستان، گرگان، ایران ORCID: ۰۰۰۰-۰۰۰۳-۲۱۱۳-۳۱۸X

۶- دانشجوی کارشناسی ارشد پرستاری سالمندی، دانشکده پرستاری و مامایی، دانشگاه علوم پزشکی شاهرود، سمنان، ایران ORCID: ۰۰۰۰-۰۰۰۱-۸۴۹۳-۸۹۱۷

*نویسنده مسئول: فاطمه رضایی، استادیار گروه پرستاری، دانشکده پرستاری و مامایی، دانشگاه آزاد اسلامی واحد بابل، مازندران، ایران

ایمیل: dr.f.rezaei@gmail.com

تاریخ دریافت: ۱۴۰۲/۱۰/۱۱

تاریخ بازبینی: ۱۴۰۳/۴/۵

تاریخ پذیرش: ۱۴۰۳/۴/۹

چکیده

مقدمه: اغلب بیماری‌های نادر جزو اختلالات ژنتیکی هستند و حتی اگر علایم آن‌ها خیلی زود ظاهر نشود، در تمام دوران زندگی فرد با او خواهند بود. اهمیت خودمراقبتی در بیماری‌های نادر، برای یادگیری زندگی بهتر، عزت نفس و پذیرش خود است و می‌تواند به بهزیستی ذهنی کمک کند. هدف از این مقاله، مروری بر اهمیت خودمراقبتی در افراد مبتلا به بیماری‌های نادر است.

روش کار: در این مطالعه مروری به جهت یافتن مطالعات مرتبط با خودمراقبتی در بیماری‌های نادر، بدون در نظر گرفتن بازه زمانی، جستجو در پایگاه‌های اطلاعاتی نشریات فارسی زبان جهاد دانشگاهی (SID)، مگیران (Magi-) (ran) و انگلیسی زبان PubMed و همچنین در موتور جستجوگر گوگل اسکالر صورت گرفت. از کلمات کلیدی فارسی خودمراقبتی و بیماری نادر، تشخیص نادر و معادل انگلیسی آنها به صورت ترکیبی برای جستجو استفاده شد. ۴۳ مقاله از طریق جستجو در پایگاه‌های اطلاعاتی یافت شد. بر اساس معیارهای ورود به مطالعه در نهایت ۱۰ مقاله (۷ مطالعه با رویکرد کمی، ۲ مطالعه با رویکرد کیفی و یک مطالعه ترکیبی) انتخاب شدند و مورد بررسی قرار گرفتند.

یافته‌ها: شواهد دال بر آن است افراد مبتلا به بیماری‌های نادر برای خودمراقبتی با مجموعه‌ای از چالش‌های منحصر به فرد «دانش محدود، علائم غیر قابل پیش‌بینی، انزوا» روبرو هستند. با وجود این چالش‌ها، مراقبت از خود برای افراد مبتلا به بیماری‌های نادر ضروری است و سبب «بهبود کیفیت زندگی، کاهش استرس و اضطراب، افزایش انعطاف‌پذیری و تاب‌آوری، حرکت رو به جلو» می‌شود.

نتیجه‌گیری: این مطالعه نشان داد در حالی که تحقیقات پزشکی بر درمان و درمان بیماری‌های نادر متمرکز است، اهمیت خودمراقبتی برای کسانی که با این شرایط زندگی می‌کنند اغلب نادیده گرفته می‌شود و این باعث ایجاد شکاف قابل توجهی در رفاه کلی آنها می‌شود. از آنجایی که روند تشخیص، درمان و بهبودی بسیاری از این بیماری‌های نادر ممکن است زمان‌بر و با چالش‌های بسیاری همراه باشد آموزش خودمراقبتی توسط پرستاران با هدف کاهش بار ناشی از ابتلا به بیماری هم بر بیمار و هم خانواده وی می‌تواند تاثیر بسزایی در این روند داشته باشد هنوز تحقیقات بیشتری در مورد خودمراقبتی در افراد مبتلا به بیماری نادر مورد نیاز است.

کلیدواژه‌ها: خود مراقبتی، بیماری نادر، مطالعه مروری

مقدمه

هر چند در نگاه سطحی و اولیه بیماری های نادر ممکن است در جامعه نادر و نه چندان چالش برانگیز به نظر برسند، اما همین بیماری های به ظاهر نادر یکی از مشکلات عمده سلامتی در جمعیت ها و برای نظام های سلامت در سطح جهان است [۱]. بیماری های نادر، بیماری هایی هستند که تعداد کمی از افراد را در مقایسه با جمعیت عمومی مبتلا می کند [۲]. در تعریف ساده به بیماری هایی که فراوانی یا شیوع کمی در جمعیت های انسانی دارند بیماری های نادر می گویند. البته همین میزان شیوع کم در کشورهای مختلف اعداد مختلفی را به خود اختصاص می دهد به طور مثال در آمریکا عارضه ای نادر به شمار می رود که کمتر از دویست هزار نفر مبتلا به آن در سطح ایالات متحده آمریکا یا کمتر از پنجاه هزار نفر در ژاپن وجود داشته باشند اما در اروپا یک نفر در هر دو هزار نفر و در هند این شاخص یک نفر در هر پنج هزار نفر در نظر گرفته می شود. سازمان جهانی بهداشت (WHO) و آژانس دارویی اروپا (EMA)، بیماری هایی را نادر در نظر می گیرد که کمتر از پنج نفر در هر ده هزار نفر مبتلا شوند. به طور کلی شیوع بیماری های نادر در دامنه ای بین یک تا هشت نفر در هر ده هزار نفر است [۱]. بیماری های نادر اغلب، جزء اختلالات جدی، تهدید کننده زندگی و ناتوان کننده محسوب می شوند. امروزه نزدیک به هشت هزار بیماری نادر وجود دارد و تخمین زده می شود که ۳۵۰ میلیون نفر در سراسر جهان به این بیماری ها مبتلا باشند [۳]. در ایران به دلیل عدم وجود مطالعات اپیدمیولوژیک گسترده و عدم وجود شاخصی در این زمینه از سوی وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی، بنیاد بیماری های نادر ایران در حال حاضر فراوانی یک مورد در هر ۱۰ هزار نفر را به عنوان تعریف بیماری نادر در نظر می گیرد. درگیری با بیماری های نادر، بیش از مجموع سرطان ها و ایدز است. به طور متوسط ۸ سال طول می کشد که یک بیمار نادر تشخیص داده شود. ۸۰ درصد از بیماری های نادر علل ژنتیکی دارند. تقریباً ۵۰ درصد افراد مبتلا به بیماری های نادر کودکان هستند. ۳۰ درصد از این کودکان بیمار تا ۵ سالگی شان زنده نخواهند ماند. بیماری های نادر می توانند سبب ۳۵ درصد از مرگ و میر در اولین سال زندگی باشند [۱]. افراد مبتلا به بیماری های نادر با چالش های بسیاری از جمله تشخیص تاخیری، فقدان

فاطمه رضایی و همکاران

مراقبت های تخصصی و هماهنگ و درمان های محدود همراه هستند [۴]. بیمارانی که با بیماری های نادر زندگی می کنند مشکلات مرتبط با زمینه های سلامتی، روانی اجتماعی، شغلی و مالی قابل توجهی را تجربه می کنند [۵]. این احتمال وجود دارد که تجربیات بیماران با بیماری نادر شبیه بیماران مبتلا به بیماری های مزمن رایج است. علاوه بر بار بیماری مزمن، بیماران مبتلا به بیماری نادر ممکن است با استرس بیشتری نیز مواجه شوند [۶]. در بیماری های مزمن، خودمراقبتی بخش اساسی و جدایی ناپذیر درمان است و بیمارانی که درگیر خودمراقبتی می شوند، با کیفیت زندگی بهتر، بستری شدن کمتر در بیمارستان و بقای طولانی تر به طور قابل توجهی نتایج بالینی را بهبود بخشیده اند. خودمراقبتی از بیماری مزمن از نظر تئوری به عنوان فرآیند حفظ سلامت از طریق اقدامات ارتقای سلامت و مدیریت بیماری تعریف شده است. این تعریف این ایده را نشان می دهد که مراقبت از خود شامل انواع رفتارهای کلی و بیماری خاص است که در آن افراد مبتلا به یک بیماری مزمن برای حفظ ثبات فیزیکی و عاطفی خود درگیر می شوند [۷]. خود مراقبتی از رفتارهای ارتقا دهنده سلامتی در تمام سنین شناخته شده است و رفتارهای ارتقا دهنده سلامت بر الگوهای مثبت زندگی که باعث افزایش سطح سلامتی و کیفیت زندگی می شود، تاکید می ورزند [۸]. ابتلا به بیماری نادر علاوه بر مشکلات جسمی جدی، سبب مشکلات عاطفی گسترده، اختلالات اضطراب، ترس و عزت نفس می شود و در صورت از دست دادن شغل موجب کاهش احساس خوشبختی و از هم گسیختگی روابط خانوادگی می گردد. عدم برخورداری از توانایی خودمراقبتی، علائم بیماری تشدید و ممکن است به دوره های بی ثبات فزاینده ای منجر شود [۹].

حرفه پرستاری یکی از پررنگ ترین نقش ها را در نظام سلامت دارد و زمانی به عنوان یک حرفه می تواند نقش خود را به خوبی ایفا کند که بر اساس تئوری های ارائه شده فعالیت کند [۱۰]. امروزه خودمراقبتی یک مفهوم پایه و اساسی در مراقبت بوده و به عنوان فلسفه اصلی در پرستاری می باشد که حرفه پرستاری را از سایر رشته ها جدا می کند و البته خودمراقبتی یکی از برآیندهای مراقبت پرستاری نیز محسوب می گردد که باعث حفظ حیات، سلامتی و نیز باعث بهبودی فرد می شود. به نظر می رسد وقتی شخص

مراقبت از خود را انجام می‌دهد، احساس سلامت و خوب بودن را بیشتر تجربه می‌کند [۱۱]. برنامه‌های خود مراقبتی به بیماران این امکان را می‌دهد که استقلال خود را حفظ کنند و درجه ای از کنترل بر یک بیماری مزمن را داشته باشند، در نتیجه به بهبود کیفیت زندگی کمک می‌کند.

فرآیند خودمراقبتی شامل حل مسئله، تصمیم‌گیری، استفاده از دارو و سایر درمان‌ها، مشارکت با متخصصان مراقبت‌های بهداشتی و انجام منظم بررسی و افزایش دانش است [۱۲]. شایستگی مراقبت از خود شامل دانش، مهارت‌ها، نگرش‌ها و باورهایی است که افراد را قادر می‌سازد تا فعالیت‌های بهداشتی را برای حفظ زندگی، سلامت و بهزیستی انجام دهند. فعالیت‌های اولیه زندگی (ADLs) / فعالیت‌های مراقبت از خود مانند پخت و پز، تغییر موقعیت و پیاده روی) و سازگاری اجتماعی برای افراد مبتلا به بیماری نادر ضروری است. فعالیت‌های خود مراقبتی مورد نیاز برای زندگی روزمره، روابط بین فردی، نگهداری شغلی، مهارت‌های سازگاری و مدیریت خود مراقبتی و آموزش مهم‌تر از درمان دارویی است [۱۳]. هر الگوی یک بیماری منعکس کننده دوره ای است که ممکن است طی کند، اما می‌تواند با مدیریت دقیق علائم توسط فرد مبتلا تغییر یابد [۹]. در بافت فرهنگی کشور ما که بیش‌تر توجهات بر درمان طبی بیماری متمرکز است، نهادینه کردن رفتارهای خودمراقبتی جهت کاهش بار مالی و روانی بیماران از اهمیت خاصی برخوردار است [۱۴]. بیشتر دانش و اطلاعات حاضر ما در مورد بیماری‌های نادر در منابع ساختار یافته نظیر پایگاه‌های اطلاعاتی و متون مکتوب مانند مقالات تحقیقاتی، موارد بالینی، کارآزمایی‌های بالینی، گزارش‌های ایمنی دارو، بولتن‌های خبری سلامت و همچنین رسانه‌های اجتماعی قرار دارد. بنابراین، داشتن تصویری دقیق و کامل از بیماری‌های نادر و مسائل مرتبط با آن امری چالش برانگیز است [۱۵]. در غیاب درمانی برای اکثر بیماری‌های نادر، مدیریت بیماری به دنبال ارائه مراقبت‌های حمایتی بهینه است. بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر نیازهای حمایتی برآورده نشده بالایی در تمام زمینه‌های مورد مطالعه دارند. مراقبت‌های چند رشته‌ای، از جمله حمایت روانی و ارائه اطلاعات در مورد سیستم مراقبت‌های بهداشتی، گزینه‌های درمانی، دوره بیماری و ... ممکن است به رفع این نیازها کمک کند [۱۶]. بیماری نادر بر سلامت

روان و تندرستی اثر دارد. سلامتی بدون سلامت روان وجود ندارد. سلامت جسمانی ضعیف می‌تواند میزان افسردگی و اضطراب را افزایش دهد. سلامت روان ضعیف می‌تواند بر سلامت جسمانی، ظرفیت مراقبت از خود و کاهش تاب‌آوری تأثیر بگذارد [۱۷]. زندگی با یک بیماری نادر یا بیماری مزمن آسان نیست. از این رو یک مهارت مهم که هر بیماری با بیماری نادر باید از آن برخوردار باشد رفتارهای خود مراقبتی است. عوامل متعددی با رفتارهای خودمراقبتی مرتبط است. نتایج مطالعه ای نشان داد بهبود تعامل بیمار و پزشک می‌تواند مهارت‌های خودمراقبتی بیماران و همچنین پایبندی آنها به درمان را افزایش دهد [۱۸]. طبقه اجتماعی و سطح تحصیلات خانواده نیز با عادات خودمراقبتی مرتبط است [۱۹]. آموزش خودمراقبتی در جهان و ایران از ابتدا تا کنون تحولات بسیاری داشته و پرستاران جایگاه منحصر به فردی در این عرصه پیدا کرده‌اند [۲۰]. افراد با بیماری نادر در تلاش‌های خود برای کسب اطلاعات به راهنمایی و حمایت نیاز دارند و مراقبین سلامتی را متحدانی در غلبه بر چالش‌های جستجوی اطلاعات خود می‌دانند [۲۱]. آنچه این بررسی بر آن تأکید می‌کند، اهمیت و ایجاد یک محیط مشارکتی برای پاسخ به سؤالات مهم برای بیماران مبتلا به بیماری نادر است [۲۲]. نتایج یک نظرسنجی جامع در خصوص موانع و انتظارات بیماران بیماری نادر و خانواده‌های آنها در ترکیه نشان داد بالاترین انتظار یا اولویت ایجاد مراکز تشخیص و درمان بیماری‌های نادر، اطلاعات دقیق و دقیق در مورد بیماری‌ها به زبان ترکی و دسترسی آسان به پزشکان، درمان‌ها و درمان‌های حمایتی بود. این نتایج نشان می‌دهد که صرف نظر از کشور، افراد مبتلا به بیماری‌های نادر و خانواده‌های آنها مشکلات و انتظارات مشابهی دارند [۲۳]. با توجه به اهمیت خودمراقبتی در کنترل عوارض کوتاه مدت و بلند مدت و تحولات گسترده آموزش خودمراقبتی بیماری‌های نادر، در این مقاله به مرور اهمیت خودمراقبتی در افراد با بیماری نادر پرداخته شده است.

روش کار

این مطالعه مروری روایتی (نقلی) حاصل مرور مطالعات مختلف در باره خودمراقبتی در افراد با بیماری نادر در ایران و جهان است. به جهت یافتن مطالعات مرتبط با خودمراقبتی

اطلاعاتی و سه مقاله از طریق منبع مقالات یافت شد. ابتدا خلاصه مقالات را مطالعه کرده و مقالاتی که معیارهای ورود را داشتند وارد مطالعه شدند. ۱۰ مقاله که مطابق با هدف موضوعی این مطالعه بود، انتخاب شدند و مورد بررسی قرار گرفتند. پس از مطالعه متن کامل مقالات مرتبط، داده‌های مورد نیاز به جهت نگارش مقاله مروری استخراج گردید.

یافته‌ها

از مجموع ۴۳ مقاله یافت شده ۱۰ مقاله انگلیسی مرتبط با هدف مطالعه (۷ مطالعه با رویکرد کمی، ۲ مطالعه با رویکرد کیفی و یک مطالعه ترکیبی) انتخاب شدند و مورد بررسی قرار گرفتند. خلاصه‌ای از مطالعات در جدول شماره (۱) آورده شده است. مطالعات نشان داده‌اند که آموزش و مداخلات حمایتی می‌توانند به افراد با بیماری نادر در ارتقای مهارت‌های خودمراقبتی و بهبود کیفیت زندگی کمک کنند و اثر مثبتی بر شایستگی و عزت نفس آنان داشته باشد. شرکت کنندگان در مطالعات خواستار اطلاعات و منابع بیشتر در مورد بیماری خود، و همچنین حمایت عاطفی و اجتماعی از سوی مراقبان و همتایان خود بودند

و بیماری نادر، جستجو در پایگاه‌های اطلاعاتی نشریات فارسی زبان جهاد دانشگاهی (SID)، مگیران (magiran) و انگلیسی زبان Pubmed و همچنین در موتور جستجوی گوگل اسکالر (Google Scholar) صورت گرفت. از کلمات کلیدی فارسی خود مراقبتی، بیماری نادر، تشخیص نادر و معادل انگلیسی آنها به صورت ترکیبی استفاده شد self-care [Title/Abstract] AND (rare disease*[Title/Abstract] OR rare diagnos*[Title/Abstract]) کلید واژه rare diseases از واژگان MeSH است و دربردارنده این اصطلاحات ورودی (Entry Terms) است: (Rare Disease)، (Orphan Diseases)، (Orphan Disease)، (ease, Orphan Disease)، بازه زمانی جستجو بدون محدودیت زمانی تا فروردین ۱۴۰۳ (آوریل ۲۰۲۴) بوده است. معیارهای ورود شامل انواع شواهد پژوهشی منتشر شده به زبان انگلیسی یا فارسی در باره خودمراقبتی در یکی از بیماری‌های نادر ایران یا جهان مطابق اطلس بیماری‌های نادر و معیار خروج عدم دسترسی به متن کامل مقاله بوده است. ۴۳ مقاله از طریق جستجو در پایگاه‌های

جدول ۱: مطالعات مرتبط با خودمراقبتی در افراد با بیماری‌های نادر

نویسنده	سوال مطالعه	جمعیت	روش مطالعه	یافته‌ها
Twomey et al (2024)	طراحی و تولید ابزار حمایت از خودمراقبتی در بیماری نادر دوران کودکی	خانواده‌های دارای فرزند با بیماری نادر اختلالات التهابی با واسطه ایمنی (IMID) شامل: کودکان با طیف وسیعی از اختلالات شامل سارکوئیدوز، بیماری التهابی روده؛ سندرم Blau، نفریت توبولو بینابینی و بیماری التهابی چشم	توسعه ابزار و محتوای حمایتی به صورت پاسپورت خودمراقبتی	خانواده‌های این بیماران اگرچه مراقبت از کودک را بر عهده دارند اما با رسیدن کودکان به سن خودمراقبتی، از آنان انتظار می‌رود که نیازهای مراقبتی خود را درک کرده و مدیریت کنند. ابزار حمایتی خودمراقبتی به صورت «پاسپورت» تهیه شد تا کودکان و جوانان و خانواده‌ها در کنترل بیماری نادر، مزمن و پیچیده‌شان در شرایط مختلف بتوانند از آن استفاده کنند. ۸ خانواده دارای کودکان ۸ سال به بالا این ابزار را در یک مشاوره کلینیک دریافت کردند. نام پاسپورت CORDSS یا Childhood Onset Rare Disease Self-car Support Passport است و دارای ۱۶ قسمت از جمله شروع سفر، تشخیص، لحظات کلیدی، تیم بالینی من، نام داروهای مفیدم، اطلاعات مفید در باره وضعیت من، در باره درمان‌هایم، در باره چیزهایی که به من کمک می‌کند، برنامه‌های مراقبتی اورژانسی، برنامه ریزی من برای آینده و سایر لینک‌های مفید است. همه خانواده‌ها گزارش دادند که استفاده از این ابزار را یک تجربه مثبت گزارش کردند و از این پاسپورت برای برقراری ارتباط با بستگان، مدرسه و سایر متخصصان مراقبت‌های بهداشتی استفاده کرده بودند. پیشنهاد شد که این پاسپورت به صورت دیجیتال نیز تهیه شود [۲۴].

نویسنده	سوال مطالعه	جمعیت	روش مطالعه	یافته ها
۲ Kerr et al (2023)	مراقبت در بیماری‌های نادر/ توصیه‌های مراقب و بیمار برای خانواده‌ها و پزشکی که مراقبت از ناهنجاری‌های عروقی را مدیریت می‌کنند.	۲۱ بیمار بالغ دارای ناهنجاری‌های پیچیده عروقی و ۲۴ مراقب از کودکان مبتلا به ناهنجاری‌های عروقی	توصیفی/مصاحبه‌های نیمه ساختار	شرکت کنندگان به بیماران و مراقبان توصیه کردند که حامی مراقبت از بیمار باشند، به سلامت روانی و عاطفی رسیدگی کنند، به دنبال حمایت اجتماعی باشند و خود مدیریت و مراقبت از خود را ارتقا دهند [۴].
۳ Baeza-Velasco, et al(2023)		۱۶ بیمار با سندرم عروقی اهلرز-دانلوس و ۱۶ بیمار با سندرم عروقی لویز-دیتز و ۱۸ فرد سالم	افراد به پرسشنامه‌های سازگاری روانی اجتماعی، کیفیت زندگی پاسخ دادند و طی مطالعه ای کیفی در مصاحبه شرکت کردند و تجربیات زندگی خود را بیان داشتند.	چهار موضوع اصلی در تحلیل‌های کیفی شناسایی شد: زندگی با دانش ناکافی از بیماری، رفتارهای بهداشتی/خودمراقبتی و راهبردهای مقابله‌ای. نتایج نشان داد علی‌رغم تأثیر منفی سندرم‌های اختلال عروقی بر زندگی روزمره بیماران، در مجموع، آن انطباق بهینه ای را با بیماری داشته اند که این امر می تواند به دلیل راهبردهای مقابله‌ای مناسب و خودمراقبتی باشد. برای تأیید این نتایج و درک بهتر نیازهای آنها، تحقیقات بیشتری در جنبه های روانی اجتماعی افراد مبتلا به این بیماری های نادر مورد نیاز است [۲۵].
۴ Ng, et al (2022)	ایجاد یک پروفایل هنجاری از کیفیت زندگی مرتبط با سلامت جمعیت بیماری‌های نادر در هنگ کنگ و شناسایی عوامل بالقوه پیش‌بینی‌کننده	بیماران مبتلا به بیماری نادر و مراقبان در هنگ کنگ	کیفیت زندگی بیماران با بیماری نادر و مراقبان آنان با پرسشنامه بررسی شد	از ۲۸۶ بیمار، که ۱۰۷ بیماری نادر منحصر به فرد را گزارش کردند نشان دهنده وضعیت سلامتی بدتر از مرگ است. مشکلات بیشتری در ابعاد «فعالیت‌های معمول» و «خودمراقبتی» ثبت شد [۲۶].
۵ Depping et al (2021)	درمان پذیرش و تعهد با حمایت همتایان روبرو می‌شود/ توسعه یک مداخله خودمراقبتی حمایتی برای بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر.	مرحله یک: ۳۰۰ نفر شرکت کننده با بیماری‌های نادر مختلف. مرحله دو: افراد مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع یک (n=۴)، کلاتریت اسکروزان اولیه (n=۵)، شریان ریوی فشارخون بالا (n=۴)، و نشانگان مارفان (n=۵)	نظرسنجی آنلاین مقطعی یک فرآیند توسعه چند مرحله‌ای	بر اساس نیازسنجی چند مرحله‌ای، یک مداخله خودکمک هدایت‌شده توسط همتایان برای بیماران مبتلا به بیماری‌های مزمن نادر اجرا شد. ترکیب خود مدیریت، مشاوره با همتایان ممکن است به زندگی با یک بیماری نادر کمک کند. شرکت‌کنندگان خواستار کسب اطلاعات بیشتر در مورد شرایط خاص خود بودند [۶].
۶ Kwakkenbos et al (2019)	عوامل مرتبط با بیمار احتمال استفاده از مداخلات خودمراقبتی آنلاین را گزارش کردند.	بیماران مبتلا به اسکرودرمی	کوهورت/شبکه مداخله محور بیمار اسکرودرمی (SPIN)	یافته اصلی این مطالعه این بود که مهمترین عامل مؤثر بر علاقه گزارش شده بیمار به استفاده از مداخلات خودمراقبتی آنلاین خاص بیماری، علاقه عمومی به استفاده از مداخلات آنلاین است [۲۷].

نویسنده	سوال مطالعه	جمعیت	روش مطالعه	یافته ها
۷ Lewis et al (2016)	مهارت های خود مراقبتی مرتبط با دارو در بیماران مبتلا به فیبروز کیستیک	بیماران مبتلا به فیبروز کیستیک	مقطعی	در جمعیت مورد بررسی، بسیاری از مهارت‌های مرتبط با دارو در اوایل بزرگسالی به دست نیامده بودند. ارزیابی و ارائه آموزش برای مهارت های خود مراقبتی مرتبط با دارو در تمام سنین مورد نیاز است [۲۸].
۸ Hornboonherm et al (2016)	رفتارهای خودمراقبتی و مدیریت مسیر توسط افراد مبتلا به اسکرودرمی در شمال شرقی تایلند	بیماران مبتلا به اسکرودرمی	کیفی	این مطالعه نشان می دهد که نظریه پرستاری نقص مراقبت از خود (اورم، ۲۰۰۱) راهنمای مفیدی برای مدیریت پرستاری برای افراد مبتلا به اسکرودرمی هستند. با درک و به کارگیری این نظریه و چارچوب، پرستاران می توانند رفتارهای خودمراقبتی را ارتقا دهند و موقعیت هایی را در طول مسیر بیماری که نیاز به مداخله و مدیریت دارند، تشخیص دهند [۹].
۹ Hwang et al (2013)	تجربه آموزش خودمراقبتی، عملکرد خودمراقبتی، و نیازهای خدمات مراقبتی در منزل بیماران مبتلا به بیماری های نادر و صعب العلاج که از دستگاه تنفس مصنوعی استفاده می کنند.	بیماران مبتلا به بیماری های نادر و صعب العلاج استفاده کننده از دستگاه تنفس مصنوعی	توصیفی	۶۵٫۴ درصد از افراد مورد مطالعه مرد و ۵۵٫۶ درصد مبتلا به اسکروز جانبی میوتروفیک بودند. موارد بالاترین و کمترین سطح تجربه آموزش خودمراقبتی به ترتیب «استفاده از دستگاه تنفس مصنوعی» (۹۴درصد) و «اطلاعات منابع در دسترس جامعه» (۲۷ درصد) بودند. در این میان، خودمراقبتی از نظر «بهداشت فردی» (۵۹/۶ درصد) به خوبی انجام شد، اما در «اطلاعات منابع در دسترس جامعه» (۲۳/۷ درصد) عملکرد خوبی نداشت. «ارزیابی وضعیت سلامت» بیشترین نیاز (۸۸/۲ درصد) را به خدمات مراقبت در منزل داشت. به طور کلی، نیاز به خدمات مراقبت در منزل برای بیمارانی که از ونتیلاتورهای تهاجمی استفاده می کنند بیشتر از بیمارانی بود که از ونتیلاتورهای غیرتهاجمی استفاده می کردند. پرستاران مراقبت های خانگی نه تنها نیاز به ارائه مراقبت های فیزیکی برای بیماران دارند، بلکه باید نقش خود را در افزایش دسترسی بیمار به و استفاده از منابع مختلف جامعه برای ارائه آموزش و مراقبت منظم و فردی تقویت کنند [۲۹].
۱۰ Moen et al (2009)	به کارگیری منابع مبتنی بر وب ۲ در تقویت خودمراقبتی و استقلال با یک وضعیت پزشکی نادر	افراد مبتلا به این اختلال نادر، اعضای خانواده و ارائه دهندگان خدمات سلامتی	استفاده از نرم افزار اجتماعی (Social software) و وب ۲ (مانند ویکی پدیا، وبلاگ ها)	نرم افزار اجتماعی و وب ۲، فرصت های جدیدی را برای مشارکت و ساخت دانش مشترک در حمایت از همتایان و مراقبت از خود فراهم می کند تا علیرغم مشکلات گذرا یا دائمی سلامت زندگی خوبی داشته باشد. فرصت ها شامل بسیاری از تعاملات برای به اشتراک گذاشتن و جمع آوری دانش و تجربیات از منظرهای مختلف است. این مطالعه در پی بررسی ایجاد یک محیط مشترک برای پشتیبانی همتایان و ساخت دانش مربوط به یک بیماری نادر است [۳۰]

بحث

خود مراقبتی می تواند به بهبود کیفیت زندگی منجر شود. دانش محدود، و علائم غیرقابل پیش بینی که می تواند به طور غیرمنتظره ای شعله ور شود توسعه راهبردهای خودمراقبتی مؤثر را دشوار می کند و بر روال های روزمره و شیوه های مراقبت از خود تأثیر بگذارد. بیماران مبتلا به بیماری های نادر به دلیل سیر بیماری

این مطالعه با هدف بررسی مطالعات پژوهشی موجود در خصوص خود مراقبتی در افراد با بیماری نادر انجام شد. زندگی با یک بیماری نادر می تواند فوق العاده چالش برانگیز باشد. علائم جسمی می تواند ناتوان کننده و صدمه عاطفی می تواند بسیار زیاد باشد. با توجه به منحصر به فرد بودن مراقبت از خود برای بیماری های نادر، آموزش

و دسترسی دشوار به مراقبت کافی در معرض استرس روانی اجتماعی قرار می‌گیرند. این شرایط پیچیده، جدی، ناتوان‌کننده، مزمن و چند سیستمیک هستند که اغلب با ناتوانی جسمی، حسی و فکری همراه است [۳۱]. یافته‌های مطالعه مہین‌فر و همکاران نشان داد که برنامه خودمراقبتی به عنوان یک مداخله آسان و در دسترس موجب بهبود کیفیت زندگی زنان مبتلا به سرطان پستان ماستکتومی شده می‌شود [۸]. به نظر می‌رسد تنها درصد کمی از بیماران نقش خودمراقبتی را به خوبی ایفا می‌کنند و در زمینه خودمراقبتی نیاز شدید به آموزش‌های ارتقاءدهنده سلامتی وجود دارد [۳۲]. نتایج مطالعه سلیمانی و همکاران نیز نشان داد فرایند خودمراقبتی در بیماران مبتلا به پارکینسون وابسته به زمینه بوده و براساس مراحل و شدت علائم و نشانه‌های بیماری می‌تواند متفاوت باشد [۱۴]. توجه بیشتر به روش‌های بهبود، پاسخ به تغییرات در علائم و نشانه‌ها مورد نیاز است. نشانه‌ها دلیل اصلی مراجعه افراد به مراقبت‌های بهداشتی هستند و رفع علائم نتیجه‌ای است که برای متخصصان مراقبت‌های بهداشتی بسیار مورد توجه است. در پاسخ به علائم، به نظر می‌رسد که به اکثر بیماران توصیه می‌شود سطح فعالیت خود را تغییر دهند (مثلاً استراحت)، دارو مصرف کنند، رژیم غذایی خود را اصلاح کنند و با ارائه‌دهنده مراقبت‌های بهداشتی تماس بگیرند. با این حال، توصیه به ندرت برای بهبود پاسخ به علائم کافی است. تعداد بسیار کمی از مطالعات بر تمرینات مهارت‌سازی متمرکز شده‌اند [۷]. در مطالعه Kerr و همکاران در خصوص توصیه‌های مراقبتی در ناهنجاری‌های عروقی، تأکید بر توصیه‌های ارتباطات خانواده محور، کیفیت زندگی بیمار و مراقب، اهمیت حمایت از خود و حمایت اجتماعی بوده است. این توصیه‌ها می‌تواند به خانواده‌ها کمک کند تا بر این چالش‌ها غلبه کنند [۴]. در مطالعه شمسواری و همکاران، نیز آموزش خودمراقبتی بر کیفیت زندگی بیماران مبتلا به سرطان پستان، سبب افزایش کیفیت زندگی بیماران پس از دریافت آموزش‌ها ارتقا یافته است [۳۳].

مطالعه Martínez-deMiguel و همکاران که به بررسی علائم و نشانه‌های بیماری نادر پرداختند نشان داد اهمیت زمان در سال‌های اول بروز بیماری‌های نادر به عنوان یک موضوع کلیدی در پیش‌آگهی بیماران و

کیفیت زندگی آنها نشان داده شده است [۱۵]. نتایج بیانگر این هستند که اگر برنامه‌ای با در نظر گرفتن نیازهای آموزشی بیماران تدوین و اجرا گردد، پیامد مثبتی بر جا خواهد گذاشت. همچنین خودمراقبتی می‌تواند توانایی‌های واپس‌زده و فراموش شده بیمار را تحریک کرده و از آنها در جهت رفع ناتوانی‌ها استفاده نماید، بنابراین اجرای برنامه خودمراقبتی می‌تواند انگیزه و اعتماد به نفس را در بیماران تقویت نماید به طوری که آنها با قبول مسئولیت مراقبت از خود، نارسایی‌ها و ناتوانی‌های حاصله از بیماری را بهبود بخشند و از توان خودمراقبتی در جهت رفع مشکلات استفاده نمایند و موجب ارتقاء کیفیت زندگی شوند [۳۴]. افراد مبتلا به بیماری نادر اغلب فاقد اطلاعات لازم برای سازگاری با شرایط پیچیده خود هستند. با این وجود، آنها باید رفتارهای بهداشتی مرتبط با مراقبت از خود را بیاموزند. پرستاران به عنوان مراقبین مهم، نحوه انجام رفتارهای خودمراقبتی را آموزش می‌دهند که باعث ارتقای رفاه، حفظ سلامتی و نجات جان افراد می‌شود [۹]. Katelaris و همکاران در جهت بررسی استراتژی‌ها، نتایج و ادغام در مراقبت‌های بالینی بیماری نادر به این نتیجه دست یافتند که اختلالات ژنتیکی بار قابل توجهی را هم بر بیماران و هم بر سیستم‌های مراقبت بهداشتی تحمیل می‌کند. مشارکت دادن چنین بیمارانی در خودمدیریتی تا زمان درمان‌های بهینه، گام مهمی در مهار هزینه‌ها است [۱۲]. پرستاران برای کسانی که به دنبال راهنمایی برای جلوگیری از شرایط مضر در طول دوره‌های ناپایدار هستند، ضروری هستند. نگرانی مراقب نسبت به علائم و نشانه‌ها عامل مهمی برای کمک به موقع است. یک هدف استراتژیک می‌تواند جهت مسیر را از ناپایدار به پایدار بدون عوارض جدی تغییر دهد. با اتخاذ ادراکات مثبت و با انجام اقدامات لازم در مورد رفتارهای خودمراقبتی، مسیرها می‌توانند به مرحله پایدار برگردند [۹]. یافته‌ها نشان می‌دهد بیماری‌های نادر بر رفاه بیمار و مراقب تأثیر می‌گذارد و از درخواست‌های پزشکان برای ارائه منابع و خدمات حمایتی خانواده محور پشتیبانی می‌کند [۴]. نتایج مطالعه Richter و همکاران نشان می‌دهد که یک تمایل جهانی برای تشخیص «بیماری‌های نادر» از «بیماری‌های رایج» به شیوه‌ای رسمی وجود دارد. این نشان دهنده روند رو به رشد بین‌المللی برای ایجاد سیاست‌های بهداشتی خاص

نتیجه گیری

مراقبت پرستاری برای افراد مبتلا به بیماری‌های نادر به طور خاص بر ارائه اطلاعات و راهبردهای مورد نیاز برای مدیریت مستقل تأثیرات بیماری در زندگی روزمره تمرکز دارد. خودمراقبتی به افراد مبتلا به این بیماری‌ها کمک می‌کند تا با چالش‌های مربوط به بیماری، از جمله علائم، درمان‌ها، و عوارض جانبی آن‌ها مواجه شوند. پرستاران می‌توانند در آموزش و حمایت از این افراد در زمینه خودمراقبتی نقشی مهم ایفا کنند. با این حال، هنوز نیاز به تحقیقات بیشتری در مورد خودمراقبتی در میان افراد مبتلا به بیماری‌های نادر وجود دارد. این تحقیقات باید به منظور شناسایی بهترین روش‌ها برای آموزش و حمایت از این افراد در زمینه خودمراقبتی انجام شوند. توصیه می‌شود که بررسی اثربخشی مداخلات خودمراقبتی در افراد مبتلا به بیماری‌های نادر خاص، شناسایی عوامل موثر بر خودمراقبتی در این گروه، و توسعه برنامه‌های خودمراقبتی که با نیازهای این افراد سازگار باشد، در مطالعات آتی مورد توجه قرار گیرد.

سپاسگزاری

موردی ندارد

تضاد منافع

هیچگونه تعارض منافع توسط نویسندگان بیان نشده است.

برای بیماری‌های نادر است. روشن شدن مفهوم این که چه چیزی یک بیماری نادر را تشکیل می‌دهد، حوزه مهمی برای تحقیقات بیشتر است [۲]. مطالعه‌ای که توسط Lewis و همکاران در خصوص مهارت‌های خود مراقبتی دارویی نشان داد بسیاری از بزرگسالان جوان قادر به تکمیل بسیاری از مهارت‌های خود مراقبتی مرتبط با دارو نبودند. کاهش بهزیستی در سال‌های نوجوانی در بیماران مبتلا به شرایط مزمن ناشی از کاهش مراقبت از خود مشاهده شده است. انجام دوره‌ای ارزیابی‌های آمادگی ممکن است دانش و مهارت‌های بیمار را در آماده‌سازی برای انتقال به مراقبت بزرگسالان بهبود بخشد [۲۸]. هنگامی که بیمار در منزل تحت مراقبت قرار می‌گیرد، اعضای خانواده در نزدیکی باید توانایی تشخیص شرایط اضطراری و واکنش مناسب را داشته باشند، بنابراین ارائه آموزش مداوم و ارزیابی سطح دانش در این موارد ضروری است [۲۹]. یافته‌ها حاکی از آن است که تشخیص بیماری‌های نادر به دلیل بیماری‌های همراه شان هنوز بسیار دشوار است. حتی هنگامی که این بیماری‌ها تشخیص داده می‌شوند نیاز به درمان پر هزینه و طولانی مدت دارند که نگرانی دولت‌های داخلی را افزایش می‌دهد. بنابراین تحقیقات بیشتری در زمینه بیماری‌های نادر باید انجام شود تا آگاهی و دانش کادر پزشکی در رابطه با تشخیص و درمان آن‌ها افزایش یابد که در نهایت منجر به آموزش بهتر کادر درمان و در نهایت به نفع بیماران خواهد شد [۳].

References

1. Iran RDFo. Rare diseases, challenges and opportunities 1400 (2021). Available from: <https://radioir.org> (accessed: April 2024)
2. Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, Khan ZM, Tesoro T, Molsen E, Hughes DA. Rare disease terminology and definitions—a systematic global review: report of the ISPOR rare disease special interest group. *Value in Health*. 2015;18(6):906-14. DOI: 10.1016/j.jval.2015.05.008
3. Klimova B, Storek M, Valis M, Kuca K. Global view on rare diseases: a mini review. *Current Medicinal Chemistry*. 2017; 24(29):3153-8. DOI: 10.2174/0929867324666170511111803
4. Kerr AM, Bereitschaft C, Duty KM, Sisk BA. Navigating care for rare diseases: Caregiver and patient advice for families and clinicians managing care for vascular malformations. *Patient Education and Counseling*. 2023;107:107569. DOI: 10.1016/j.pec.2022.11.011
5. Navarrete-Opazo AA, Singh M, Tisdale A, Cuttillo CM, Garrison SR. Can you hear us now? The impact of health-care utilization by rare disease patients in the United States. *Genetics in Medicine*. 2021;23(11):2194-201. DOI: 10.1038/s41436-021-01241-7
6. Depping MK, Uhlenbusch N, Lowe B. Acceptance and commitment therapy meets peer-support. *Development of a supportive*

- self-care intervention for patients with rare diseases: a multistage development process. *BMJ open*. 2021;11(7):e042856. DOI: 10.1136/bmjopen-2020-042856
7. Riegel B, Westland H, Iovino P, Barelds I, Slot JB, Stawnychy MA, et al. Characteristics of self-care interventions for patients with a chronic condition: A scoping review. *International Journal of Nursing Studies*. 2021;116:103713. DOI: 10.1016/j.ijnurstu.2020.103713
8. Mahinfar K, Sadooghiasl A, Kazemnejad A. The effect of self-care program on quality of life of women with Breast Cancer having mastectomy. *Iranian Journal of Nursing Research*. 2021;16(2):11-22.
9. Hornboonherm P, Nanagara R, Kochamat A, Wantha O. Self-care behaviours and trajectory management by people with scleroderma in northeastern Thailand. *International Journal of Nursing Practice*. 2017;23(3):e12523. DOI: 10.1111/ijn.12523
10. Valizadeh S, Soheili A, Moghbeli G, Aliafsari E. Applicability of orem's self-care model in Iran: an integrated review. *Nursing and Midwifery Journal*. 2017;15(4):313-28.
11. Hossein MZ, Hosseinzadeh F, Maasoumi R, Pashaeipour S. Self-care strategies in menopausal women: a narrative review. *Iranian journal of nursing research(IJNR)* 2021; 16 (4) :29-39
12. Katelaris CH. Self-management plans in patients with hereditary angioedema: strategies, outcomes and integration into clinical care. *Journal of Asthma and Allergy*. 2020;153-8. DOI: 10.2147/JAA.S200900
13. Sok SR, Ryu JS, Park SH, Seong MH. Factors Influencing Self-Care Competence in Korean Women with Rheumatoid Arthritis. *Journal of Nursing Research*. 2019;27(2):e16. doi: 10.1097/jnr.0000000000000279.
14. Soleimani MA, Negarandeh R, Bastani F. Exploring for self-care process in patients with parkinson's disease: a grounded theory study. *Hayat*. 2015;21(1):6-22.
15. Martínez-deMiguel C, Segura-Bedmar I, Chacón-Solano E, Guerrero-Aspizua S. The RareDis corpus: a corpus annotated with rare diseases, their signs and symptoms. *Journal of Biomedical Informatics*. 2022;125:103961. DOI: 10.1016/j.jbi.2021.103961
16. Depping MK, Uhlenbusch N, von Kodolitsch Y, Klose HF, Mautner V-F, Löwe B. Supportive care needs of patients with rare chronic diseases: multi-method, cross-sectional study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 202;16:1-10. DOI: 10.1186/s13023-020-01660-w
17. Europe E-RD. Factsheet #2: Impact of Rare Conditions on Mental Health& Wellbeing Retrieved. EURORDIS-Rare Diseases Europe. Available at: <https://download2.eurordis.org/mentalwellbeing/Factsheet-2-11122023.pdf> (accessed: April 2024)
18. Budych K, Helms TM, Schultz C. How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient-physician interaction. *Health Policy* 2012;105(2-3):154-64. DOI: 10.1016/j.healthpol.2012.02.018
19. Fernandes LTB, Nóbrega VMd, Silva MEdA, Machado AN, Collet N. Supported self-care for children and adolescents with chronic disease and their families. *Revista Brasileira de Enfermagem*. 2017;70:1318-29. DOI: 10.1590/0034-7167-2016-0553
20. Shirazi M, Anousheh M. Review of History And Changes In Self Care Education To Diabetic Patients In The World, Iran And The Nurses Position In This Field. *Iranian Journal of Medical Education* 2011;10(5) :972-981
21. Stanarević Katavić S. Health information behaviour of rare disease patients: seeking, finding and sharing health information. *Health Information & Libraries Journal* 2019;36(4):341-56. DOI: 10.1111/hir.12261
22. Lyu HG, Haider AH, Landman AB, Raut CP. The opportunities and shortcomings of using big data and national databases for sarcoma research. *Cancer*. 2019;125(17):2926-34. DOI: 10.1002/cnrc.32118
23. Hatirnaz Ng O, Sahin I, Erbilgin Y, Ozdemir O, Yucesan E, Erturk N, et al. Obstacles and expectations of rare disease patients and their families in Türkiye: ISTisNAproject survey results. *Frontiers in Public Health*. 2023;10:1049349. DOI: 10.3389/fpubh.2022.1049349
24. Twomey C, McGonigle E, Solebo AL. Co-Creation of a Novel Childhood Onset Rare Disease Self-

- Care Support Tool. Academic Pediatrics. 2024 ;24(2):369-372. DOI: 10.1016/j.acap.2023.09.013
25. Baeza-Velasco C, Rodriguez N, Parra L, Gutiérrez-Rosado T. Adjustment to disease and quality of life in people with vascular Ehlers-Danlos and Loeys-Dietz syndromes: A mixed-method study. *Frontiers in Psychology*. 2023 Feb 28;14:1019863. doi: 10.3389/fpsyg.2023.1019863.
26. Ng YNC, Ng NYT, Fung JLF, Lui ACY, Cheung NYC, Wong WHS, et al. Evaluating the Health-Related Quality of Life of the Rare Disease Population in Hong Kong Using EQ-5D 3-Level. *Value Health*. 2022;25(9):1624-1633. doi: 10.1016/j.jval.2022.04.1725.
27. Kwakkenbos L, Cumin J, Carrier M-E, Bartlett SJ, Malcarne VL, Mouthon L, et al. Factors associated with patient-reported likelihood of using online self-care interventions: a Scleroderma Patient-centered Intervention Network (SPIN) cohort study. *BMJ open*. 2019;9(10):e029542. DOI: 10.1136/bmjopen-2019-029542
28. Lewis KL, John B, Condren M, Carter SM. Evaluation of medication-related self-care skills in patients with cystic fibrosis. *The Journal of Pediatric Pharmacology and Therapeutics*. 2016;21(6):502-11. DOI: 10.5863/1551-6776-21.6.502
29. Hwang MS, Chang SJ. Self-care education experience, self-care performance, and home care service needs of patients with rare and incurable diseases who use a home ventilator. *Journal of Korean Academic Society of Home Health Care Nursing*. 2013;20(1):5-15. DOI:10.7475/kjan.2016.28.5.595
30. Moen A, Smørdal O, Sem I. Web-based resources for peer support - opportunities and challenges. *Studies in health technology and informatics*. 2009;150:302-6. PMID: 19745318.
31. Ward A, Murphy D, Marron R, McGrath V, Bolz-Johnson M, Cullen W, et al. Designing rare disease care pathways in the Republic of Ireland: a co-operative model. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2022;17(1):162. DOI: 10.1186/s13023-022-02309-6
32. Tabatabaee A, Mohammadnejad E. The effect of family-centered self-care program on the activity of people with cardiovascular disease after hospital discharge. *Iranian Journal of Cardiovascular Nursing*. 2021;10(1):12-9.
33. Shahsavari H, Matory P, Zare Z, Taleghani F, Kaji MA. Effect of self-care education on the quality of life in patients with breast cancer. *Journal of Education and Health Promotion*. 2015 Dec 30;4:70. doi: 10.4103/2277-9531.171782.
34. Cheraghi F, Borzo SR, Katiban M, Maghsoudi Z. The effect of applying orem self-care model on quality of life in Iranian patients: A systematic review study. *Iranian Journal of Systematic Review in Medical Sciences*. 2021;1(2):30-40.