

Yüz Anomalili Bireylerde Güçlendirme: Nadir Hastalıklar Bağlamında Psikososyal Zorluklar ve Sosyal Hizmet

Empowerment in Individuals with Facial Anomalies:
Psychosocial Challenges and Social Work in Rare Diseases

 Elvan Ulucan Özkan¹

¹Çankırı Karatekin Üniversitesi, Çankırı

ÖZ

Bu derleme çalışması, nadir hastalıklar bağlamında yüz anomalisi olan bireylerin karşılaştığı psikososyal zorlukları ele almakta ve güçlendirme yaklaşımı çerçevesinde sosyal hizmet disiplininin sağlayabileceği destek mekanizmalarını tartışmayı amaçlamaktadır. Yüz anomalileri, bireylerin yalnızca fiziksel sağlıklarını değil, aynı zamanda psikolojik ve sosyal iyi oluşlarını da etkileyen karmaşık durumlardır. Estetik kaygılar, konuşma güçlükleri, damgalanma ve ayrımcılık gibi faktörler, özgüven kaybı, sosyal izolasyon, anksiyete ve depresyon gibi ruh sağlığı sorunlarını beraberinde getirebilmektedir. Ayrıca sağlık, eğitim ve istihdam alanlarında karşılaşılan yapısal engeller, bireylerin toplumsal katılımını sınırlayarak yaşam kalitesini olumsuz etkilemektedir. Nadir hastalıkların doğasında bulunan belirsizlikler, tanı ve tedavi süreçlerinde yaşanan gecikmeler, kronik tıbbi müdahaleler ve yüksek tedavi maliyetleri, bireyler ile ailelerinin psikososyal yükünü artırmaktadır. Bu kapsamda sosyal hizmet uzmanlarının, ruh sağlığı profesyonelleriyle iş birliği içinde kişisel, kişilerarası ve yapısal düzeylerde gerçekleştireceği müdahaleler, bireylerin psikososyal dayanıklılıklarını güçlendirerek toplumsal entegrasyonlarını destekleyebilir. Çalışmada, yüz anomalisi olan bireylerin yaşadığı psikososyal zorluklar güncel literatür ışığında değerlendirilmiş ve güçlendirme yaklaşımı temelinde uygulanabilecek sosyal hizmet müdahaleleri ele alınmıştır. Damgalamayı azaltmaya yönelik savunuculuk faaliyetleri, öz yeterliliği artıran psiko-sosyal programlar ve multidisipliner destek sistemlerinin önemi vurgulanmaktadır.

Anahtar sözcükler: Yüz anomalisi, nadir hastalık, psikososyal etki, güçlendirme yaklaşımı, sosyal hizmet

ABSTRACT

This review study aims to examine the psychosocial challenges faced by individuals with facial anomalies in the context of rare diseases and to discuss the support mechanisms that the discipline of social work can offer within the framework of the empowerment approach. Facial anomalies are complex conditions that affect not only individuals' physical health but also their psychological and social well-being. Factors such as aesthetic concerns, speech difficulties, stigma, and discrimination may lead to mental health problems including loss of self-esteem, social isolation, anxiety, and depression. Furthermore, structural barriers encountered in healthcare, education, and employment can limit social participation and adversely affect quality of life. The inherent uncertainties of rare diseases, delays in diagnosis and treatment, the need for chronic medical interventions, and the high costs of care increase the psychosocial burden on both individuals and their families. In this context, interventions by social workers—collaborating with mental health professionals—at personal, interpersonal, and structural levels may enhance individuals' psychosocial resilience and support their social integration. This study evaluates the psychosocial difficulties experienced by individuals with facial anomalies in light of current literature and addresses social work interventions that may be implemented based on the empowerment approach. It emphasizes the importance of advocacy efforts to reduce stigma, psychosocial programs that enhance self-efficacy, and multidisciplinary support systems.

Keywords: Facial anomalies, rare diseases, psychosocial difficulties, empowerment approach, social work

Giriş

Yüz anomalileri, yalnızca bireylerin fiziksel görünümlerini etkileyen tıbbi durumlar olmaktan öte; benlik algısı, sosyal etkileşim, özsaygı ve yaşam kalitesi gibi çok boyutlu alanlarda derin psikososyal etkiler yaratan yapısal farklılıklardır. Bu tür görünür farklılıklar, toplumsal normlara uymama gerekçesiyle bireylerin damgalanmasına, sosyal dışlanmaya ve yapısal eşitsizliklerle karşılaşmalarına neden olabilmektedir (Goffman 1963, Bogart 2020). Yüzün sosyal kimlikteki merkezi rolü, bu anomalilere sahip bireylerin görünüm temelli ayrımcılığa daha açık hale gelmesine yol açmakta, bu da sosyal izolasyon, anksiyete, depresyon ve özgüven kaybı gibi ruhsal sorunlara zemin hazırlamaktadır (Rumsey ve Harcourt 2005, Bradbury 2012).

Bu durumlar sıklıkla genetik kökenli nadir hastalıklar kapsamında değerlendirilmekte ve bu bağlam, tanı koyma süreçlerinde belirsizlik, sınırlı tedavi seçenekleri ve sosyal hizmetlere erişimde güçlükler gibi çok yönlü sorunları beraberinde getirmektedir (Nguengang Wakap ve ark. 2020). Nadir hastalıklar yalnızca medikal değil; aynı zamanda sosyal, psikolojik ve ekonomik boyutları olan karmaşık durumlar olup, bireylerin hem bireysel hem de yapısal düzeyde desteklenmesini zorunlu kılmaktadır.

Uluslararası literatürde, yüz anomalisi olan bireylerin yaşadığı psikososyal zorluklara ilişkin son yıllarda artan sayıda çalışma yürütülmektedir. Bu çalışmalar, görünüm farklılığına sahip bireylerin sosyal dışlanma, içselleştirilmiş damgalama ve düşük öz-yeterlik gibi çok boyutlu sorunlar yaşadığını ortaya koymaktadır (Swift ve Bogart 2021, Stone 2022, Munro ve ark. 2022). Ancak söz konusu bireylerin toplumsal katılım düzeyleri, ruhsal iyilik halleri ve destek mekanizmalarına erişimlerine ilişkin değerlendirmeler çoğunlukla psikoloji veya tıp alanına odaklanmakta; sosyal hizmet bakış açısı literatürde sınırlı yer bulmaktadır.

Türkiye bağlamında da yüz anomalileri genellikle tıbbi veya cerrahi müdahale süreçleri çerçevesinde ele alınmakta; bireyin sosyal yaşam deneyimlerine, hak temelli destek gereksinimlerine ve sosyal hizmete erişim yollarına odaklanan çalışmalar oldukça sınırlıdır. Bu alanda Toksoy ve arkadaşları (2023) gerçekleştirdiği nitel çalışma, görünüm temelli farklılık taşıyan bireylerin iş yaşamında karşılaştığı sosyal sınırlara ve ayrımcılıklara ışık tutması açısından önemli bir katkı sunmaktadır. Bununla birlikte, nadir hastalıklara bağlı yüz anomalisi olan bireylerin yaşam deneyimlerini, toplumsal yaşama katılım süreçlerini ve bu süreçlerde karşılaştıkları yapısal engelleri sosyal hizmet disiplini odağında ele alan özgün çalışmalar sınırlıdır. Özellikle bu bireylerin psikososyal güçlenmesini destekleyecek, kişisel, kişilerarası ve yapısal düzeylerde çok katmanlı sosyal hizmet müdahalelerini kuramsal ve uygulamalı olarak tartışan akademik üretim oldukça yetersizdir. Bu durum, sosyal hizmetin güçlendirme yaklaşımı ve sosyal adalet ilkeleri çerçevesinde bu alana daha sistematik biçimde yönelmesini gerekli kılmaktadır.

Bu derleme çalışması, nadir hastalıkların genel özellikleri ve yol açtığı psiko-sosyal etkiler çerçevesinde bir kuramsal arka plan sunduktan sonra, özel olarak nadir hastalıklara bağlı yüz anomalisi bulunan bireylerin yaşadığı çok boyutlu psikososyal zorluklara odaklanmaktadır. Görünüm farklılığına sahip bireylerin maruz kaldığı damgalama, ayrımcılık, toplumsal dışlanma, ruh sağlığı sorunları ve sosyal destek gereksinimleri, güçlendirme yaklaşımı temelinde sosyal hizmet disiplini bağlamında ele alınmaktadır.

Nadir Hastalıkların Tanımı ve Epidemiyolojisi

Nadir hastalıklar, genellikle çocukluk döneminde başlayan ve yaşam boyu süren, çoğunlukla genetik kökenli, kronik ve ilerleyici sağlık sorunlarıdır. Bu hastalıklar bireyin fiziksel işlevselliği, psikososyal durumu ve yaşam kalitesi üzerinde çok boyutlu etkiler yaratmakta; aynı zamanda aile dinamiklerini, bakım sorumluluklarını ve toplumsal katılım düzeylerini de doğrudan etkilemektedir. Uluslararası düzeyde nadir hastalık tanımı ülkeden ülkeye değişiklik göstermektedir. Avrupa Birliği'nde 10.000 kişide 5'ten az sıklıkta görülen hastalıklar nadir olarak tanımlanırken, Amerika Birleşik Devletleri'nde 200.000 kişiden az bireyi etkileyen hastalıklar bu kapsamda değerlendirilmektedir. Fransa'da ise bu eşik 30.000 kişiden az bireyin etkilenmesi olarak belirlenmiştir (Garrino ve ark. 2015, Nguengang Wakap ve ark. 2020). Türkiye'de ise nadir hastalık tanımı, Avrupa Birliği ile uyumlu şekilde benimsenmiş olup, her 10.000 kişide 5'ten az sıklıkta görülen hastalıklar nadir kabul edilmektedir (Sağlık Bakanlığı 2023). Dünya genelinde yaklaşık 6.000 ila 8.000 arasında nadir hastalık olduğu tahmin edilmekte ve toplamda dünya nüfusunun %6-8'ini etkilediği

bildirilmektedir (Nguengang Wakap ve ark. 2020). Bu hastalıkların %80'inden fazlası genetik nedenlere dayanmaktadır ve büyük bölümü doğumdan itibaren klinik belirti göstermektedir (TÜSEB 2022).

Nadir hastalıkların temel özelliği, her birinin toplumda yalnızca az sayıda bireyi etkilemesine karşın, topluca ele alındığında geniş bir hasta grubunu temsil etmeleridir. Tanı sürecinin genellikle uzun ve belirsizliklerle dolu olması, hastaların doğru tedaviye ve hizmetlere ulaşmasında önemli engeller yaratmaktadır. Etkili tedavi seçeneklerinin sınırlı olması, yetim ilaçlara erişim zorlukları ve toplumsal farkındalık eksikliği, bu hastalık grubuna yönelik sağlık politikalarının geliştirilmesini zorunlu kılmaktadır. Yüz anomalileri de sıklıkla nadir hastalıklar kapsamında değerlendirilen, görünürlüklerinden ötürü bireylerde yalnızca fiziksel değil, aynı zamanda psikososyal düzeyde de belirgin etkiler yaratan sağlık durumlarıdır. Bu çalışma kapsamında, yüz anomalilerinin nadir hastalıklar içerisindeki yeri, psikososyal etkileri ve sosyal hizmet bakış açısıyla değerlendirilmesine zemin oluşturmak amacıyla ilgili temel bilgiler sunulmaktadır.

Nadir Hastalıkların Yönetimi ve Uluslararası Politikalar

Nadir hastalıkların etkilediği bireylerin sayıca az olması, bu hastalıklara yönelik sağlık politikalarının ve hizmet sunum sistemlerinin uzun süre ihmal edilmesine neden olmuştur. Ancak son yıllarda hasta haklarının güçlendirilmesi, sağlıkta eşitlik ve kapsayıcılık ilkeleri doğrultusunda bu alanda önemli gelişmeler kaydedilmektedir. Nadir hastalıklar, yalnızca medikal müdahale gerektiren klinik vakalar değil; aynı zamanda sosyal destek, bütüncül bakım, bilgilendirme, savunuculuk ve politika geliştirme süreçlerini gerektiren karmaşık durumlardır (Ürek ve Karaman 2019).

Avrupa Birliği, 2000'li yılların başından itibaren nadir hastalıklar konusunda ortak stratejiler geliştirmeye başlamış; 2009 yılında yayımlanan "Nadir hastalıklar alanında eyleme yönelik Avrupa Birliği Konsey Tavsiye Kararı" belgesi ile üye ülkelerin ulusal nadir hastalık planları oluşturması yönünde bir çerçeve sunmuştur (Council of the European Union 2009). Buna paralel olarak, Avrupa Nadir Hastalıklar Platformu (Rare Disease Platform Europe) ve Orphanet veri tabanı gibi uygulamalar geliştirilmiş; hastalıkların tanınması, sınıflandırılması ve hastalara yönelik hizmetlerin bütünleştirilmesi sağlanmıştır (Orphanet 2024).

Birleşik Krallık'ta geliştirilen 2021-2026 Ulusal Eylem Planı, tanı süresini kısaltmak, hastalara yüksek kaliteli sağlık hizmetleri sunmak, araştırmayı teşvik etmek ve sosyal destek hizmetlerini artırmak gibi hedefler içermektedir. ABD'de ise 1983 yılında kabul edilen "Orphan Drug Act", hem nadir hastalık araştırmalarını hem de yetim ilaçların geliştirilmesini teşvik eden bir dönüm noktası olmuştur (İlbars ve ark. 2014).

Türkiye'de nadir hastalıklar konusundaki kurumsal ve toplumsal farkındalık, 2010'lu yılların ortalarından itibaren belirgin bir şekilde artmaya başlamıştır. Bu gelişmelerin bir sonucu olarak, 2019 yılında Türkiye Büyük Millet Meclisi bünyesinde "Nadir Hastalıklar Araştırma Komisyonu" kurulmuş ve bu alanda sağlık, ilaç erişimi, sosyal hizmetler ve eğitim gibi farklı sektörleri kapsayan bütüncül öneriler geliştirilmiştir. Aynı dönemde TÜSEB ve T.C. Sağlık Bakanlığı iş birliğiyle çeşitli farkındalık kampanyaları yürütülmüş; hastalık sınıflandırmaları güncellenmiş ve nadir hastalıklara ilişkin veri tabanı oluşturulmaya başlanmıştır. Bu sürecin devamında, 2020 yılında T.C. Sağlık Bakanlığı bünyesinde Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü'ne bağlı Nadir Hastalıklar ve Genetik Hastalıklar Dairesi Başkanlığı kurulmuş; böylece nadir hastalıkların yönetimi, izlenmesi ve politika geliştirme süreçleri kurumsal bir çerçeveye kavuşturulmuştur. Bununla birlikte mevcut uygulamalar, hizmet sunumunda bütüncül bir yapının hâlâ tam anlamıyla kurulamamış olduğunu göstermektedir. Ürek ve Karaman (2019) Türkiye'de nadir hastalıklara yönelik kamu hizmetlerinin hâlen parçalı, sınırlı ve eşitsiz erişimle karakterize olduğunu; bireylerin doğru tanıya zamanında ulaşmada, yetim ilaçlara erişimde ve sosyal destek mekanizmalarından yararlanmada ciddi engellerle karşılaştığını ifade etmektedir. Bu yapısal eksiklikleri gidermeye yönelik önemli bir adım, T.C. Sağlık Bakanlığı tarafından yayımlanan "Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı (2023-2027)" ile atılmıştır. Bu belge, Türkiye'de nadir hastalıklar alanında hazırlanan ilk ulusal politika dokümanı olup, tanı sürecinin hızlandırılması, genetik danışmanlık hizmetlerinin yaygınlaştırılması, multidisipliner ekiplerle bakım hizmetlerinin güçlendirilmesi ve psikososyal destek hizmetlerinin kurumsallaştırılması gibi başlıkları kapsamaktadır (Sağlık Bakanlığı 2023).

Sosyal hizmet perspektifinden bakıldığında, bu politika belgesi sosyal bütünleşmeyi önceleyen, dezavantajlı grupların hak temelli desteklenmesini hedefleyen yapısıyla önemli bir açılım sunmaktadır. Ancak bu hedeflerin hayata geçebilmesi için, sosyal hizmet uzmanlarının sürece aktif olarak dahil edilmesi, görünüm farklılıklarına sahip bireylerin damgalanma ve ayrımcılık gibi toplumsal bariyerlerle mücadelede desteklenmesi ve güçlendirme temelli hizmet modellerinin geliştirilmesi gerekmektedir.

Nadir Hastalıkların Tanı ve Tedavisinde Karşılaşılan Zorluklar

Nadir hastalıkların tanı ve tedavi süreçleri, bu hastalıkların düşük görülme sıklığı ve sınırlı bilimsel bilgi birikimi nedeniyle oldukça karmaşık ve uzun bir seyir izlemektedir. Hastaların çoğu, tanı alana kadar birden fazla sağlık kuruluşuna başvurmakta, farklı branşlardan hekimlerle görüşmekte ve sıklıkla yanlış ya da eksik tanımlarla yıllar süren bir belirsizlik sürecine maruz kalmaktadır. Bu durum literatürde “tanı yolculuğu” (diagnostic odyssey) olarak tanımlanmakta ve bireylerde yalnızca fiziksel değil, aynı zamanda ciddi psikolojik ve sosyal yükler doğurmaktadır (Garrino ve ark. 2015, Spillmann ve ark. 2017).

Nguengang Wakap ve arkadaşları (2020) nadir hastalıkların yaklaşık %80’inin genetik kökenli olduğunu, buna karşın birçok sağlık profesyonelinin bu hastalıklar hakkında yeterli bilgiye sahip olmadığını belirtmektedir. Türkiye’de de benzer şekilde, nadir hastalıklara özgü tanı testlerinin ve uzmanlaşmış genetik danışmanlık hizmetlerinin sınırlı oluşu, erken tanı olanaklarını kısıtlamaktadır (TÜSEB 2022). Bu durum yalnızca hastanın tedavi sürecini geciktirmemekte, aynı zamanda hastalığın ilerlemesini hızlandırarak bireyin yaşam kalitesini daha da düşürmektedir.

Tanı sürecindeki bu gecikmelerin yanı sıra, etkili ve kanıta dayalı tedavi seçeneklerinin eksikliği de nadir hastalıklara sahip bireylerin karşılaştığı önemli sorunlardan biridir. Özellikle farmasötik endüstride, hasta popülasyonunun küçük olması nedeniyle, bu hastalıklar için ilaç geliştirme süreçleri ekonomik açıdan cazip görülmemekte ve “yetim ilaç” (orphan drug) sorunu gündeme gelmektedir. İlbars ve arkadaşları (2014) Türkiye ve Orta Doğu ülkelerinde yetim ilaç geliştirme süreçlerinin gerek yasal altyapı gerekse finansal teşvikler açısından yetersiz kaldığını ifade etmektedir. Kılıç ve arkadaşları (2013) ise Türkiye’de yetim ilaçlara ilişkin düzenlemelerin AB ülkelerine kıyasla oldukça geç başladığını ve uygulamada ciddi erişim sorunları yaşandığını belirtmektedir.

Tanı ve tedavi sürecindeki bu gecikmeler yalnızca sağlık alanıyla sınırlı kalmayıp bireyin ruhsal iyilik hali, aile dinamikleri, sosyal roller ve toplumsal katılım üzerinde de yıkıcı etkiler yaratmaktadır. Özellikle yüz anomalileri gibi görünür farklılıklarla seyreden nadir hastalıklarda, erken tanı ve bütüncül tedavi olanaklarının sınırlı oluşu, bireylerin damgalanma ve dışlanma deneyimlerini daha da derinleştirebilmektedir. Bu nedenle multidisipliner ekiplerle yürütülen, yalnızca tıbbi değil; psikososyal destek ve sosyal hizmet bileşenlerini de içeren bütüncül bakım modellerinin geliştirilmesi büyük önem taşımaktadır.

Nadir Hastalıklar ve Yüz Anomalilerinin Psikososyal Yansımaları

Nadir hastalıklarla yaşamak, bireyler için yalnızca medikal bir durum değil; aynı zamanda yaşamın her alanını etkileyen çok katmanlı bir deneyimdir. Tanı koyma sürecindeki belirsizlik, tedaviye erişimdeki güçlükler ve toplumda yeterli bilgi ve anlayışın olmaması, bireylerin psikolojik sağlamlıklarını ciddi biçimde zorlamaktadır (Kesselheim ve ark. 2015, Somanadhan ve Larkin 2016). Yapılan araştırmalar, nadir hastalıkların bireylerde sıklıkla kaygı, depresyon, yalnızlık, umutsuzluk ve sosyal izolasyon gibi psikososyal sorunlara yol açtığını ortaya koymaktadır (Johansen ve ark. 2013). Bu sorunlar yalnızca bireyleri değil, aile üyelerini ve bakım verenleri de derinden etkilemektedir (Waldboth ve ark. 2016).

Somanadhan ve Larkin (2016) nadir hastalığa sahip çocukların ebeveynlerinin bu süreci bir “duygusal hız treni” olarak nitelediğini; suçluluk, yetersizlik ve yalnızlık gibi duygularla baş etmeye çalıştıklarını bildirmiştir. Nutt ve Limb (2011) nadir hastalıkların, bireylerin temel ihtiyaçlarını karşılamak için ailelerine bağımlı hale gelmelerine neden olarak yaşam kalitesini azalttığını ve bakım verenler üzerinde önemli bir yük oluşturduğunu belirtmiştir. EURORDIS (2022) bu çeşitlilik ve ilerleyici doğanın, sağlık ve sosyal hizmetlerin bireyselleştirilmiş bir şekilde yapılandırılmasını zorunlu kıldığını vurgulamaktadır.

Bu bağlamda değerlendirilen yüz anomalileri, bireylerin yalnızca fiziksel işlevlerini değil; benlik algılarını, sosyal etkileşimlerini ve psikolojik dayanıklılıklarını da etkileyen konjenital yapısal farklılıklardır. Genetik mutasyonlar, embriyonik gelişim bozuklukları ve çevresel etkenler sonucu oluşan kraniyofasiyal sendromlar, çene anomalileri ve yüz deformasyonları bu grupta yer alır (Orphanet Journal of Rare Diseases 2025). Yüzün sosyal kimlikteki merkezi rolü nedeniyle bu anomaliler, bireylerde estetik kaygılar, sosyal dışlanma, damgalanma, beden memnuniyetsizliği ve özsaygı kaybı gibi derin psikososyal etkiler yaratmaktadır (Rumsey ve Harcourt 2004, Deshpande ve Ghooi 2017, Bogart 2020).

Yüz anomalisi olan bireylerde sosyal etkileşimler zedelenmekte, okul ve iş yaşamında dezavantajlar, içselleştirilmiş damgalanma ve özgüven sorunları ortaya çıkmaktadır (Pope ve Ward 1997, Versnel ve ark. 2010). Richman ve Ryan (2003) dudak-damak yarıklı çocukların sözel bellek sorunları nedeniyle üç kat daha fazla okuma güçlüğü yaşadığını; Bradbury (2012) ise görünür farklılıkların sosyal kaygı ve istihdam zorluklarıyla ilişkili olduğunu belirtmiştir. Van den Elzen ve ark. (2012) bu bireylerde davranışsal sorunların yaygın olduğunu, Ramstad ve ark. (1995) ise depresyon ve anksiyete oranlarının toplum ortalamasının iki katı olduğunu bildirmiştir.

Sosyal hizmetin güçlendirme temelli yaklaşımıyla ele alındığında, bu bireylerin yaşadığı sorunların yalnızca bireysel düzeyde değil, yapısal düzeyde de anlaşılması gerekmektedir. Pope ve Ward (1997) içe kapanma davranışlarının, Christensen ve ark. (2004) ise intihar oranlarının yüksekliğinin, bu bireylerin yaşadığı derin sosyal dışlanmayı ortaya koymaktadır. Leonard ve ark. (1991) bireylerin damgalanma riskinden korunmak için sosyal ilişkilerden kaçındığını belirtirken, Edwards ve ark. (2005) gibi bazı çalışmalar görünür farklılıkla yaşamın empati ve psikolojik dayanıklılığı da artırdığını vurgulamıştır.

Aile desteği bu süreçte belirleyici bir rol oynamaktadır. Wolodiger ve Pope (2019), ebeveyn desteğinin sosyal yeterlik gelişimi üzerindeki olumlu etkilerini, Eiserman (2001) ise görünür farklılıkların gelişimsel fırsatlara da zemin hazırlayabileceğini savunmaktadır. Ancak Greenberg (1979) konjenital farklılığı olan çocukların annelerinde narsistik travma izlerine, Field ve Vegha-Lahr (1984) ise yüz ifadesinin okunabilirliğindeki azalma nedeniyle ebeveyn-çocuk etkileşimlerinde sorunlara dikkat çekmiştir. Dolayısıyla nadir hastalıklar ve yüz anomalileri, bireylerin yaşamında hem psikolojik hem de sosyal düzeyde derin izler bırakmakta

Güzellik Normları, Damgalama ve Toplumsal Dışlanma

Güzellik kavramı, tarih boyunca felsefi, estetik ve sosyolojik tartışmalara konu olmuş; farklı kültürlerde ve dönemlerde değişkenlik gösteren biçimlerde tanımlanmıştır. Günümüzde ise medya, dijital platformlar ve toplumsal normlar aracılığıyla daha homojen, normatif ve idealize edilmiş bir estetik anlayış biçimlenmiştir. Bu anlayış, özellikle yüz estetiği üzerinden yeniden üretilmekte ve bireylerin sosyal yaşantıları üzerinde güçlü etkiler yaratmaktadır (Fioravanti ve ark. 2022).

Yüz, bireyin kimliğinin en görünür ve ayırt edici bileşenlerinden biri olarak sosyal etkileşimlerde belirleyici bir rol oynamakta; bu nedenle yalnızca bireysel bir özellik değil, aynı zamanda toplumsal kabulün ve "normallik" algısının da temel bir göstergesi haline gelmektedir (Toksoy ve ark. 2023). Toplumsal düzeyde güzellik çoğu zaman simetri, orantı ve kusursuzluk gibi ölçütlerle tanımlanmakta; bu ölçütlere uyan bireyler daha olumlu kişilik özellikleriyle ilişkilendirilmektedir. Dion ve ark. (1972) ortaya koyduğu "güzel olan iyidir" (what is beautiful is good) stereotipi, fiziksel çekicilik ile olumlu kişilik atıfları arasında otomatik bir ilişkilendirme olduğunu göstermektedir. Bu ilişkiyi takip eden çalışmalar da fiziksel olarak çekici bireylerin daha zeki, başarılı, yardımsever ve sosyal olarak daha kabul edilebilir bulunduğunu ortaya koymuştur (Eagly ve ark. 1991, Griffin ve Langlois 2006).

Bu normatif yapı, özellikle yüz anomalisi gibi görünür farklılıklara sahip bireyler açısından dışlayıcı sonuçlar doğurabilmektedir. Güzellik normlarına uymayan bireyler yalnızca daha az çekici olarak algılanmakla kalmamakta, aynı zamanda sosyal dışlanma, damgalanma, düşük benlik saygısı ve psikolojik sıkıntılar yaşama riskiyle karşı karşıya kalmaktadır. Bu durum, özellikle çocukluk ve ergenlik dönemlerinde benlik gelişimi üzerinde uzun vadeli olumsuz etkiler yaratabilmektedir (Langlois ve ark. 2000, Rumsey ve Harcourt 2004, Bradbury 2012, Bogart 2020).

Goffman (1963, 2014) fiziksel deformasyonlara sahip bireyleri "damgalı" kategorisinde tanımlamakta ve bu bireylerin sosyal etkileşimlerde sıklıkla dezavantajlı konuma itildiğini belirtmektedir. Toplumun beklentilerine uymayan yüz özellikleri, bireyin yalnızca fiziksel bir farklılığı değil; aynı zamanda toplumsal statüsünü, kimliğini ve kabul görme düzeyini belirleyen bir unsur haline gelmektedir (Bull ve Rumsey 1988, Rankin ve Borah 2003).

Bu bağlamda, yüz anomalileriyle yaşayan bireyler, toplumun güzellik normlarına uymadıkları gerekçesiyle yalnızca daha az çekici olarak algılanmamakta; aynı zamanda tiksinti, kaygı ve korku gibi olumsuz duygusal tepkilere de maruz kalmaktadır (Lansdown ve Polak 1975, Pertschuk ve Whitaker 1982). Yüz anomalisi olan bireylerin çekicilik, sosyal yeterlilik ve duygusal istikrar gibi alanlarda örtük düzeyde daha olumsuz değerlendirildikleri gösterilmiştir (Stone 2022). Benzer şekilde Stone ve White (2012) çalışması da yüz anomalisi olan bireylerin tekerlekli sandalye kullanıcılarına kıyasla daha olumsuz algılandığını ortaya koymuştur. Bu bireylere yönelik kaçınma davranışları, bulaşıcı hastalık taşıyan bireylere yönelik tepkilere benzerlik gösterebilmektedir (Ryan ve ark. 2012, Shanmugarajah ve ark. 2012). Tiksinti duyarlılığı yüksek bireylerin, yüz anomalisi olan kişilerden daha çabuk uzaklaştığı da belirlenmiştir (Stone 2021).

Bu olumsuz tepkiler yalnızca kişilerarası ilişkilerle sınırlı kalmamakta; bireylerin eğitim, iş ve sağlık hizmetlerine erişimini de etkilemektedir. Yüz anomalisi olan bireylerin sosyal ve ekonomik yaşamda dezavantajlı konumda oldukları, müşteri etkileşimi gerektiren işlerde daha fazla ayrımcılığa uğradıkları ve fiziksel mesafeyi artırarak kaçınıldıkları çeşitli çalışmalarda ortaya konmuştur (Rumsey ve ark. 1982, Lanigan ve Cotterill 1989, Stone ve Wright 2013).

Engellilik algısı da bu bağlamda önemli bir çerçeve sunmaktadır. Olkin ve Pledger (2003) ile Swift ve Bogart (2021) engelliliğin tıbbi modelde bir "kusur" olarak, ahlaki modelde ise bir günah ya da ilahi ceza olarak değerlendirildiğini belirtmiştir. Bu yaklaşım, görünüm farklılığına sahip bireylerin sosyal dışlanmasını daha da derinleştirmektedir. Çocukluk ve ergenlik dönemlerinde bu tür dışlamalar, bireyin benlik algısını zedeleyebilmekte ve akran zorbalığı gibi travmatik deneyimlere yol açabilmektedir (Shaw 1981, Bradbury 2012).

Yüz anomalisi olan bireylerin deneyimlediği olumsuz duygular yalnızca bireysel psikolojik süreçler değil; aynı zamanda toplumsal inşa edilmişliklerin ürünüdür (Ahmed 2019). Jamrozik ve ark. (2019) bu bireylerin sosyal dünyada karşılaştıkları dışlayıcı tutumların sistematik olduğunu vurgulamış; Bozok ve Toksoy (2022) sosyal ilişkilere katılımda ciddi engellerin yaşandığını, Toksoy ve ark. (2023) ise bu bireylerin sağlık, eğitim ve istihdam hizmetlerine erişimde görünüm temelli ayrımcılıkla mücadele ettiklerini göstermiştir.

Toplumda "normal" yüz algısının mutlaklaştırılması, bu bireylerin yalnızca dış görünüşleri nedeniyle sosyal etiketlemeye maruz kalmasına yol açmakta ve sürekli olarak görünüş temelli önyargılarla mücadele etmelerini gerektirmektedir. Bu bağlamda yüz anomalileri, yalnızca tıbbi ya da estetik bir konu değil; aynı zamanda sosyal dışlanma, eşitsizlik ve yapısal ayrımcılığın görünür yüzü olarak değerlendirilmelidir.

Bu nedenle sosyal hizmet alanında, bu bireylerin deneyimlerine duyarlı politikalar ve görünüm temelli ayrımcılığı azaltmaya yönelik sosyal hizmet müdahale modelleri geliştirilmelidir. Medya temsillerinin dönüştürülmesi, sosyal farkındalık kampanyaları ve özellikle genç yaşta başlayan destekleyici sosyal hizmet programları aracılığıyla, bu bireylerin sosyal yaşama daha eşit koşullarda katılımı sağlanabilir. Sosyal model perspektifi, engelliliği bireyin bireysel yetersizliklerinden değil, toplumsal engellerden kaynaklanan bir olgu olarak tanımlar. Bu yaklaşım, bireyi "sorun" olarak gören tıbbi modelin aksine, ayrımcılığa neden olan yapısal düzenlemeleri hedef alır. Oliver'ın (1990) vurguladığı gibi, engellilik kişisel bir trajedi değil; toplumsal dışlamanın bir sonucudur. Bu bağlamda sosyal model, sosyal hizmet uzmanlarına yalnızca bireylerle değil, aynı zamanda dışlayıcı sistemlerle çalışan dönüştürücü bir rol biçmektedir.

Güçlendirme Yaklaşımıyla Sosyal Hizmet Müdahalesi

Güçlendirme (empowerment) yaklaşımı, sosyal hizmet disiplininde bireylerin kendi yaşamları üzerinde kontrol sahibi olma kapasitelerini artırmayı amaçlayan temel bir müdahale paradigmasıdır. Bu yaklaşım, yalnızca bireysel ihtiyaçların karşılanmasına değil; bireylerin haklarının tanınmasına, öz-yeterliliklerinin geliştirilmesine ve toplumsal yaşama etkin katılımlarının desteklenmesine odaklanır (Solomon 1976).

Gutierrez ve arkadaşları (1998) güçlenme sürecini üç düzeyde ele alarak kişisel, kişilerarası ve yapısal/politik düzeyde müdahale gerekliliğine dikkat çeker. Thompson (2016) güçlenmenin bireylerin içsel kapasitelerini fark etmeleri ve bu potansiyeli geliştirme becerileriyle ilişkili olduğunu belirtirken; Lee (2001) güçlendirmeyi yalnızca bireysel farkındalıkla sınırlı görmeyip, toplumsal engellerin dönüşümünü amaçlayan bir sosyal değişim aracı olarak tanımlar. Payne (2020) ile Sheafor ve Horejsi (2014) ise bu yaklaşımı birey merkezli, katılımcı ve sosyal adalet odaklı bir müdahale stratejisi olarak ifade eder.

Bu kuramsal çerçeve doğrultusunda değerlendirildiğinde, yüz anomalisi olan bireylerin yalnızca tıbbi ya da işlevsel zorluklarla değil; görünüşe dayalı damgalama, toplumsal dışlanma ve ayrımcılık gibi çok katmanlı psikososyal sorunlarla karşı karşıya kaldığı görülmektedir. Güçlendirme yaklaşımı, bu bireylerin yalnızca bireysel düzeyde değil; sosyal çevreleri ve yapısal sistemlerle olan ilişkileri bağlamında da desteklenmesini ve güç kazanmalarını hedeflemektedir.

Kişisel Düzeyde Güçlendirme

Bu düzey, bireyin öz-yeterliliğini, benlik saygısını ve psikolojik dayanıklılığını artırmayı amaçlar. Yüz anomalisine sahip bireylerin beden algılarının yeniden yapılandırılması, kendilik değerlerinin desteklenmesi ve sosyal önyargılarla baş etme becerilerinin geliştirilmesi bu sürecin temel bileşenleridir. Bu bağlamda, sosyal hizmet uzmanları bireysel danışmanlık, psikoeğitim ve motivasyonel görüşme gibi yöntemlerle kişisel güçlenmeyi desteklemektedir (Thompson 2016).

Kişilerarası Düzeyde Güçlendirme

Bu düzeyde amaç, bireyin sosyal bağlarını güçlendirmesi, destek sistemlerine erişiminin artırılması ve topluluk içinde aktif roller üstlenmesidir. Grup çalışmaları, destek grupları ve katılımcı temelli sosyal etkinlikler, bireyin sosyal aidiyet duygusunu geliştirerek kişilerarası ilişkilerini pekiştirir (Lee 2001).

Yapısal/Politik Düzeyde Güçlendirme

Yapısal güçlendirme, bireylerin karşı karşıya kaldığı dışlanma ve ayrımcılığın toplumsal ve kurumsal nedenlerine odaklanır. Bu çerçevede sosyal hizmet uzmanları, savunuculuk, hak temelli yönlendirme ve politika geliştirme süreçlerine katılarak bireylerin toplumsal yaşamda seslerini duyurmasına katkı sunar (Rappaport 1987, Gutierrez ve ark. 1998).

Yüz anomalisi olan bireyler, yalnızca fiziksel görünüşleri nedeniyle değil; sağlık sisteminde geç tanı alma, hizmete sınırlı erişim, psikososyal destek yetersizliği ve görünüm temelli ayrımcılık gibi çok boyutlu engeller nedeniyle de dezavantajlı konumda yer almaktadır. Bu durum, sosyal hizmet müdahalelerinde güçlendirme yaklaşımının yalnızca bireysel düzeyde değil; yapısal düzeyde de uygulanması gerekliliğini ortaya koymaktadır.

Türkiye’de nadir hastalıkların hizmet altyapısı hâlâ gelişim aşamasındadır. Bu durum, yüz anomalilerine özgü sosyal hizmet modellerinin kurumsallaşmasını sınırlamakta ve destek hizmetlerinin erişilebilirliğini azaltmaktadır (Kılıç ve ark. 2013). Nadir hastalıklar için ilaç geliştirme süreçlerinde karşılaşılan ekonomik ve bilimsel engeller yalnızca tıbbi müdahaleleri değil, psikososyal destek hizmetlerine erişimi de olumsuz yönde etkilemektedir (İlbars ve ark. 2014).

Aileler de bu süreçte önemli ölçüde etkilenmektedir. Aslantürk ve arkadaşları (2019) nadir hastalığa sahip çocukların ailelerinin yoğun bakım yükü taşıdıklarını ve özellikle annelerin yalnızlık, tükenmişlik ve çaresizlik duygularıyla baş etmekte zorlandıklarını belirtmiştir. Bu bulgular, yalnızca bireylerin değil, bakım veren aile üyelerinin de güçlendirme yaklaşımı çerçevesinde desteklenmesi gerektiğini ortaya koymaktadır. Toksoy ve arkadaşları (2023) ise görünüm temelli farklılıklara sahip bireylerin sağlık ve istihdam alanlarında ayrımcılığa maruz kaldıklarını ve sosyal yaşama tam katılımlarının önünde yapısal engeller bulunduğunu vurgulamıştır. Ürek ve Karaman’da (2019) nadir hastalıkların yalnızca tıbbi değil, aynı zamanda etik ve sosyal boyutlarıyla da ele alınması gerektiğine dikkat çekmiştir. Bu çerçevede, yüz anomalisine sahip bireylerle gerçekleştirilecek güçlendirme temelli sosyal hizmet müdahaleleri şu biçimlerde yapılandırılabilir:

1. Psikososyal destek grupları: Benzer deneyimlere sahip bireylerin bir araya geldiği güvenli sosyal alanlar, öz-yeterlilik ve aidiyet duygusunun gelişmesine katkı sağlar (Pak 2017).
2. Aile danışmanlığı ve bakım veren desteği: Özellikle annelere yönelik psiko-eğitim programları ve tükenmişliği önleyici müdahaleler, bakım yükünün paylaşılmasına yardımcı olur (Aslantürk ve ark. 2019).
3. Hak temelli danışmanlık ve savunuculuk: Sağlık, eğitim ve istihdam alanlarında karşılaşılan görünüm temelli engellerin aşılmasına yönelik danışmanlık, yönlendirme ve hak savunuculuğu çalışmaları yürütülmelidir (Toksoy ve ark. 2023).
4. Toplumsal farkındalık kampanyaları: Medya ve eğitim alanlarında önyargıların dönüştürülmesini hedefleyen kampanyalar, görünüm temelli damgalamayı azaltmada etkili olabilir (Rumsey ve Harcourt 2004, Turner ve ark. 2004).
5. Sivil toplum iş birlikleri: Güçlendirme temelli sosyal hizmet müdahaleleri, yalnızca kamu hizmetleriyle sınırlı kalmamalı; görünüm temelli farklılık yaşayan bireylerin desteklenmesinde aktif rol oynayan sivil toplum kuruluşlarıyla iş birliğini de içermelidir. Sosyal hizmet uzmanları, bu kuruluşlarla ortaklaşa yürütülen farkındalık kampanyaları, destek grupları ve savunuculuk faaliyetleri yoluyla hem bireysel hem toplumsal dönüşümü destekleyebilir. Türkiye’de bu alanda faaliyet gösteren Yüzümle Mutluyum Derneği, görünüm temelli ayrımcılıkla mücadelede önemli çalışmalar yürütmekte; uluslararası düzeyde ise Changing Faces (Birleşik Krallık) ve AboutFace (Kanada) gibi kuruluşlar, sosyal hizmet uygulamalarına entegre edilebilecek iyi örnekler sunmaktadır. Bu tür iş birlikleri, sosyal hizmetin güçlendirme yaklaşımıyla uyumlu olarak bireylerin psikososyal iyi oluşunu, toplumsal katılımını ve hak temelli taleplerini güçlendirme potansiyeli taşımaktadır.

Sonuç

Yüz anomalileri, yalnızca fiziksel bir görünüm farklılığı olmanın ötesinde, bireylerin psikososyal iyi oluşunu, toplumsal katılımını ve yaşam kalitesini derinden etkileyen çok boyutlu bir durumdur. Son yıllarda tıbbi ve cerrahi müdahalelerde önemli ilerlemeler sağlanmış olsa da tanı ve tedavi süreçlerindeki gecikmeler, yinelenen cerrahiler, kronik ağrı ve işlev kayıpları bireylerin günlük yaşamlarını ciddi biçimde kısıtlamaya devam etmektedir. Bununla birlikte, damgalanma, ayrımcılık, sosyal izolasyon ve ekonomik zorluklar gibi psikososyal risk faktörleri bireylerin toplumsal yaşama tam anlamıyla katılımını engellemektedir. Bu bağlamda, bireylerin güçlendirilmesi sürecinde sosyal hizmetin sunduğu psikososyal destek mekanizmalarının etkili ve bütüncül şekilde yapılandırılması kritik önem taşımaktadır. Güçlendirme yaklaşımının kişisel, kişilerarası ve yapısal düzeylerde uygulanması; yalnızca bireysel iyilik hâlini desteklemekle kalmayıp aynı zamanda toplumsal kabulü ve sosyal entegrasyonu da teşvik etmektedir.

Bununla birlikte, bu çalışmanın bazı sınırlılıkları bulunmaktadır. Araştırma kuramsal bir çerçevede ve literatür taramasına dayalı olarak gerçekleştirilmiş olup, doğrudan saha verilerine dayalı ampirik bulgular içermemektedir. Bu durum, önerilen sosyal hizmet müdahale modellerinin pratikteki uygulanabilirliğini doğrudan değerlendirme imkânını sınırlamaktadır. İkinci olarak, Türkiye bağlamına yönelik kurumsal değerlendirmeler, sınırlı sayıdaki politika ve uygulama örnekleriyle kısıtlı kalmıştır. Türkiye’de bu alanda görev yapan sosyal hizmet uzmanlarının, sağlık çalışanlarının ve hasta yakınlarının deneyimlerini içeren saha araştırmaları, mevcut kurumsal mekanizmaların etkililiğini daha derinlemesine analiz etmeye olanak sağlayacaktır.

Sonuç olarak, görünüm temelli farklılıklara sahip bireylerin güçlendirilmesine yönelik sosyal hizmet uygulamalarının geliştirilmesi; disiplinler arası, uygulama temelli ve bağlamsal araştırmalarla desteklenmelidir. Sosyal hizmet literatürünün bu özgün alana yönelmesi hem uygulayıcıların müdahale araçlarını zenginleştirecek hem de politika yapıcılara veri temelli karar alma süreçlerinde önemli katkılar sunacaktır.

Kaynaklar

- Ahmed S (2019) Duyguların Kültürel Politikası (3. Baskı) (Çeviri Ed. S Komut). İstanbul, Sel Yayıncılık.
- Aslantürk H, Derin M, Arslan S (2019) Nadir hastalıkların aileler üzerindeki psiko-sosyal, fiziksel ve ekonomik etkileri. *Tıbbi Sosyal Hizmet Dergisi*, 14:80-94.
- Bogart KR (2020) Socioemotional functioning with facial paralysis: Is there a congenital or acquired advantage? *Health Psychol*, 39:345-354.
- Bozok N, Toksoy G (2022) Yüzünde farklı olmak ve farkın görsel temsili üzerine bir tartışma. *Moment Dergi*, 9:235-250.
- Bradbury E (2012) Meeting the psychological needs of patients with facial disfigurement. *Br J Oral Maxillofac Surg*, 50:193-196.
- Bull R, Rumsey N (1988) The social psychology of facial disfigurement. In *The Social Psychology of Facial Appearance* (Eds N Rumsey, R Bull). New York, Springer.
- Christensen K, Juel K, Herskind AM, Murray JC (2004) Long-term follow-up study of survival associated with cleft lip and palate at birth. *BMJ*, 328:1405.
- Council of the European Union (2009) Council recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2009/C151/02). Off J Eur Union, C151:7-10. <https://eur-lex.europa.eu/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF> (Accessed 30 May 2025).
- Deshpande A, Ghooi R (2017) Narrative: The fear of disfigurement in cancer patients. *Indian J Palliat Care*, 23:347-349.
- Dion K, Berscheid E, Walster E (1972) What is beautiful is good. *J Pers Soc Psychol*, 24:285.
- Edwards TC, Patrick DL, Topolski TD, Aspinall CL, Mouradian WE, Speltz ML (2005) Approaches to craniofacial-specific quality of life assessment in adolescents. *Cleft Palate Craniofac J*, 42:19-24.
- Eagly AH, Ashmore RD, Makhijani MG, Longo LC (1991) What is beautiful is good, but...: A meta-analytic review of research on the physical attractiveness stereotype. *Psychol Bull*, 110:109-128.
- Eiserman W (2001) Unique outcomes and positive contributions associated with facial difference: Expanding research and practice. *Cleft Palate Craniofac J*, 38:236-244.
- Fioravanti G, Bocci Benucci S, Ceragioli G, Alfieri S, Casale S (2022) How the exposure to beauty ideals on social networking sites influences body image: A systematic review of experimental studies. *Adolesc Res Rev*, 7:419-458.
- Garrino L, Picco E, Finiguerra I, Rossi D, Simone P, Roccatello D (2015) Living with and treating rare diseases: Experiences of patients and professional health care providers. *Qual Health Res*, 25:636-651.
- Goffman E (1963) Embarrassment and social organization. In *Personality and social systems* (Eds NJ Smelser, WT Smelser):541-548. New York, Wiley.
- Goffman E (2014) Damga: Örselenmiş Kimliğin İdare Edilişi Üzerine Notlar. (Çev. L Ünsaldı, Ş Geniş, SN Ağırnaslı). İstanbul, Heretik Yayıncılık.
- Greenberg DM (1979) Parental reactions to an infant with a birth defect: A study of five families. Biennial Meeting of the Society for Research in Child Development, March 15-18, San Francisco, CA, USA.
- Griffin AM, Langlois JH (2006) Stereotype directionality and attractiveness stereotyping: Is beauty good or is ugly bad? *Soc Cogn*, 24:187-206.
- Gutierrez LM, Parsons RJ, Cox EO (1998) Empowerment in social work practice: A sourcebook. Pacific Grove, Brooks/Cole.
- İlbars H, Irmak DK, Akan H (2014) Orphan drugs: R&D challenges with updates from Turkey and Middle East countries. *J Clin Stud*, 6:58-63.
- Johansen H, Dammann B, Andresen IL, Fagerland MW (2013) Health-related quality of life for children with rare diagnoses, their parents' satisfaction with life and the association between the two. *Health Qual Life Outcomes*, 11:152.
- Kesselheim AS, McGraw S, Thompson L, O'Keefe K, Gagne JJ (2015) Development and use of new therapeutics for rare diseases: Views from patients, caregivers, and advocates. *Patient*, 8:75-84.
- Kılıç P, Koçkaya G, Yemşen Ö, Tan C, Öztunca FH, Aksungur P et al. (2013) Orphan drug regulations in Turkey. *J Pharm Health Serv Res*, 4:151-153.
- Langlois JH, Kalakanis L, Rubenstein AJ, Larson A, Hallam M, Smoot M (2000) Maxims or myths of beauty? A meta-analytic and theoretical review. *Psychol Bull*, 126:390-423.
- Lanigan SW, Cotterill JA (1989) Psychological disabilities amongst patients with port wine stains. *Br J Dermatol*, 121:209-215.
- Lansdown R, Polak L (1975) A study of the psychological effects of facial deformity in children. *Child Care Health Dev*, 1:85-91.
- Lee JA (2001) *The Empowerment Approach to Social Work Practice*. New York, Columbia University Press.
- Leonard BJ, Brust JD, Abrahams G, Sielaff B (1991) Self-concept of children and adolescents with cleft lip and/or palate. *Cleft Palate Craniofac J*, 28:347-353.

- Munro M, Cook AM, Bogart KR (2022) An inductive qualitative content analysis of stigma experienced by people with rare diseases. *Psychol Health*, 37:948-963.
- Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V et al. (2020) Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: Analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet*, 28:165-173.
- Nutt S, Limb L (2011) Survey of patients' and families' experiences of rare diseases reinforces calls for a rare disease strategy. *Soc Care Neurodisabil*, 2:195-199.
- Oliver M (2011) Sakatlığın ideolojik inşası. In *Sakatlık Çalışmaları: Sosyal Bilimlerden Bakmak* (Eds D Bezmez, S Yardımcı, Y Şentürk):227-242. İstanbul, Koç Üniversitesi Yayınları.
- Olkin R, Pledger C (2003) Can disability studies and psychology join hands? *Am Psychol*, 58:296-304.
- Orphanet (2024) Prevalence and incidence of rare diseases: Bibliographic data. https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alphabetical_list.pdf (Accessed: 30 May 2025).
- Orphanet J Rare Dis (2025) Facial anomaly. <https://ojrd.biomedcentral.com/articles?query=facial+anomaly> (Accessed: 30 May 2025).
- Payne M (2020) How to use social work theory in practice: An essential guide. Bristol, UK, Policy Press.
- Pertschuk MJ, Whitaker LA (1982) Social and psychological effects of craniofacial deformity and surgical reconstruction. *Clin Plast Surg*, 9:297-306.
- Pope AW, Ward J (1997) Self-perceived facial appearance and psychosocial adjustment in preadolescents with craniofacial anomalies. *Cleft Palate Craniofac J*, 34:396-401.
- Ramstad T, Ottem E, Shaw WC (1995) Psychosocial adjustment in Norwegian adults who had undergone standardized treatment of complete cleft lip and palate: I. Education, employment and marriage. *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg*, 29:251-257.
- Rankin M, Borah GL (2003) Perceived functional impact of abnormal facial appearance. *Plast Reconstr Surg*, 111:2140-2146.
- Rappaport J (1987) Terms of empowerment. *Am J Community Psychol*, 23:121-134.
- Rare Diseases Europe (EURORDIS) (2022) What is a rare disease? <https://www.eurordis.org/information-support/what-is-a-rare-disease/> (Accessed: 30 May 2025).
- Richman LC, Ryan SM (2003) Do the reading disabilities of children with cleft fit into current models of developmental dyslexia? *Cleft Palate Craniofac J*, 40:154-157.
- Rumsey N, Bull R, Gahagan D (1982) The effect of facial disfigurement on the proxemic behavior of the general public. *J Appl Soc Psychol*, 12:137-150.
- Rumsey N, Harcourt D (2004) Body image and disfigurement: issues and interventions. *Body Image*, 1:83-97.
- Rumsey N, Harcourt D (2005) *The Psychology of Appearance*. London, McGraw-Hill Education.
- Ryan S, Oaten M, Stevenson RJ, Case TI (2012) Facial disfigurement is treated like an infectious disease. *Evol Hum Behav*, 33:639-646.
- Sağlık Bakanlığı (2023) Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı. Ankara, Sağlık Bakanlığı.
- Shanmugarajah K, Gaid S, Clarke A, Butler PE (2012) The role of disgust emotions in the observer response to facial disfigurement. *Body Image*, 9:455-461.
- Shaw WC (1981) Folklore surrounding facial deformity and the origins of facial prejudice. *Br J Plast Surg*, 34:237-246.
- Sheafar BW, Horejsi CR (2014) *Sosyal Hizmet Uygulaması Temel Teknikler ve İlkeler* (Çev. A Bilgin, DB Çiftci). Ankara, Nika Yayınevi.
- Solomon BB (1976) *Black empowerment: Social work in oppressed communities*. New York, Columbia University Press.
- Somanadhan S, Larkin PJ (2016) Parents' experiences of living with, and caring for children, adolescents and young adults with mucopolysaccharidosis (MPS). *Orphanet J Rare Dis*, 11:1-14.
- Spillmann RC, McConkie-Rosell A, Pena L, Jiang YH, Schoch K, Walley N et al. (2017) A window into living with an undiagnosed disease: Illness narratives from the Undiagnosed Diseases Network. *Orphanet J Rare Dis*, 12:1-11.
- Stone A (2021) Facial disfigurement, categorical perception, and the influence of disgust sensitivity. *Vis Cogn*, 29:73-90.
- Stone A (2022) Negative perceptions of people with facial disfigurement depend on a general attitude rather than on specific concerns. *Stigma Health*, 7:270-279.
- Stone A, Wright T (2012) Evaluations of people depicted with facial disfigurement compared to those with mobility impairment. *Basic Appl Soc Psychol*, 34:212-225.
- Stone A, Wright T (2013) When your face doesn't fit: Employment discrimination against people with facial disfigurements. *J Appl Soc Psychol*, 43:515-526.
- Swift P, Bogart K (2021) A hidden community: Facial disfigurement as a globally neglected human rights issue. *J Oral Biol Craniofac Res*, 11:652-657.
- Thompson N (2016) *Güç ve Güçlendirme* (Çev. Ö Cankurtaran). Ankara, Nika Yayınevi.
- Toksoy G, Ayma D, Akoğlu P, Eyigün RY (2023) Farkı yüzünde taşımak: İş yaşamı, sınırlar ve engeller. *ViraVerita E-Dergi*, 17:170-195.

- Turner SR, Thomas PW, Dowell T, Rumsey N, Sandy JR (2004) Psychological outcomes amongst cleft patients and their families. *Cleft Palate Craniofac J*, 41:630-636.
- TÜSEB (2022) Nadir hastalıklar raporu. <https://tuhke.tuseb.gov.tr/haberler/nadir-hastaliklar-raporu-yayinlandi-20221102> (Accessed 10.04.2025).
- Ürek D, Karaman S (2019) Önemli bir halk sağlığı sorunu olarak nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar. *Hacettepe Sağlık İdaresi Dergisi*, 22:863-878.
- Van den Elzen ME, Versnel SL, Hovius SE, Passchier J, Duivenvoorden HJ, Mathijssen IM (2012) Adults with congenital or acquired facial disfigurement: Impact of appearance on social functioning. *J Craniomaxillofac Surg*, 40:777-782.
- Versnel SL, Duivenvoorden HJ, Passchier J, Mathijssen IMJ (2010) Satisfaction with facial appearance and its determinants in adults with severe congenital facial disfigurement: A case-referent study. *J Plast Reconstr Aesthet Surg*, 63:1642-1649.
- Waldboth V, Patch C, Mahrer-Imhof R, Metcalfe A (2016) Living a normal life in an extraordinary way: A systematic review investigating experiences of families of young people's transition into adulthood when affected by a genetic and chronic childhood condition. *Int J Nurs Stud*, 62:44-59.
- Wolodiger ED, Pope AW (2019) Associations between parenting stress at school entry and later psychosocial adjustment: A longitudinal study of children with congenital craniofacial anomalies. *Cleft Palate Craniofac J*, 56:487-494.

Yazarların Katkıları: Çalışmaya önemli bir bilimsel katkı sağlandığı ve makalenin hazırlanmasında veya gözden geçirilmesinde yardımcı olunduğu tüm yazar(lar) tarafından beyan edilmiştir.

Danışman Değerlendirmesi: Dış bağımsız

Etik Onay: Bu çalışma bir derleme yazısı olduğu için etik onaya gerek yoktur.

Çıkar Çatışması: Çıkar çatışması bildirilmemiştir.

Finansal Destek: Bu çalışma için finansal destek alındığı beyan edilmemiştir.

Authors Contributions: The author(s) have declared that they have made a significant scientific contribution to the study and have assisted in the preparation or revision of the manuscript

Peer-review: Externally peer-reviewed.

Ethical Approval: This review study does not require ethical clearance.

Conflict of Interest: No conflict of interest was declared.

Financial Disclosure: No financial support was declared for this study..