

УДК: 616-039.42-053.2-056.7:616-083:614.253.5
DOI: 10.24061/2413-4260.XIII.3.49.2023.3

ЗНАННЯ ТА ВМІННЯ МЕДИЧНИХ СЕСТЕР ЩОДО ОРФАННИХ ЗАХВОРЮВАНЬ

О. Р. Боярчук¹, І. М. Антонюк²

Тернопільський національний медичний університет
імені І. Я. Горбачевського¹,
КНП «Тернопільська обласна дитяча клінічна
лікарня» ГОР² (м. Тернопіль, Україна)

Резюме

Вступ. Роль медичної сестри у наданні як комплексної, так і індивідуальної допомоги пацієнтам з орфанними захворюваннями є однією з ключових. Працюючи у тісному контакті з лікарями та пацієнтами, медичні сестри виконують важливу функцію інформаційної підтримки для пацієнтів та їх сімей, сприяючи координації, контролю та забезпеченню безперервного догляду. Відповідно, медичні сестри повинні володіти певним спектром знань і вмінь щодо найбільш поширених орфанних захворювань.

Метою дослідження було визначити знання та вміння медичних сестер щодо певних орфанних захворювань.

Матеріали та методи дослідження. Проведено анонімне та добровільне опитування медичних сестер на базі обласної дитячої клінічної лікарні в період з квітня до травня 2023 року. В опитуванні взяли участь 63 медичні сестри закладу. Опитувальник включав 27 запитань, які стосувалися соціально-демографічних даних респондентів та орфанних захворювань, які найчастіше зустрічаються в практиці медичних сестер закладу: первинних імунodefіцитів (ПІД), *spina bifida* (SB), муковісцидозу та ювенільного ідіопатичного артриту.

Результати дослідження представлені у вигляді описової статистики. Порівняння частотних параметрів проводили за допомогою критерію χ^2 -квадрат. Відмінності між параметрами вважали статистично значущими при $p < 0,05$. Статистичний аналіз результатів анкетування проводили за допомогою статистичного пакету STATISTICA 10.0 та редактора таблиць Microsoft Excel 2003.

Проведення дослідження та публікація матеріалів схвалено комісією з біоетики Тернопільського національного медичного університету імені І. Я. Горбачевського МОЗ України (протокол № 73 від 03.04.2023 р.).

Дослідження проведено у межах НДР кафедри дитячих хвороб з дитячою хірургією Тернопільського національного медичного університету імені І. Я. Горбачевського МОЗ України «Удосконалення методів діагностики, лікування та реабілітації найбільш поширених захворювань дитячого віку», номер держреєстрації 0122U000039.

Результати дослідження. Серед респондентів переважали особи жіночої статі (96,8%) віком від 31 до 50 років (63,5%), працівники стаціонару (90,5%); більша частина з яких були досвідченими працівниками із стажем роботи більше 20 років (52,4%). Загалом більшість респондентів (71,0%) правильно вказали, які захворювання належать до рідкісних. Відсоток правильних відповідей, які стосувались знань про орфанні захворювання коливався від 47,9% щодо ПІД до 77,5% щодо SB, тоді як правильні відповіді про вміння були в межах від 41,3% щодо SB до 63,0% щодо ПІД. Загалом медичні сестри продемонстрували крапці знання, ніж вміння щодо орфанних захворювань ($p=0,0003$). Найбільш проблемними питаннями було віднесення ВІЛ/СНІД до ПІД (у 31,7%), незнання стандартів контролю нейрогенного сечового міхура у дітей із SB (у 49,2%), неволодіння методикою підшкірного введення імунoglobulinів (87,3%), проведення очистки кишечника у дітей із SB (95,2%) та питання інфекційного контролю у пацієнтів з муковісцидозом (66,1%).

Висновки. Дослідження показало недостатню обізнаність медичних сестер щодо певних орфанних захворювань. Найнижчі знання були продемонстровані щодо первинних імунodefіцитів. Визначено необхідність покращення знань та вмінь медичних сестер щодо орфанних захворювань, що зможе підвищити якість медсестринського догляду за хворими на рідкісні захворювання та їхніми родинами. Розробка заходів післядипломної освіти медичних сестер може допомогти покращити їх обізнаність щодо рідкісних захворювань.

Ключові слова: рідкісні захворювання; медичні сестри; обізнаність; первинні імунodefіцити; *spina bifida*; муковісцидоз; ювенільний ідіопатичний артрит.

Вступ

Орфанні захворювання, або хвороби-сирітки – це рідкісні вроджені або набуті захворювання, для яких характерний тяжкий, хронічний перебіг, що значно впливає на якість і тривалість життя пацієнтів та часто призводить до інвалідності. Хвороби визначають рідкісними, якщо їх частота становить 1 на 2000 населення [1]. На сьогодні відомо майже 8000 орфанних захворювань, які можуть впливати на органи чи системи організму в будь-якому віці, і в більшості випадків вони уражають багато органів і систем. Загальна частка орфанних захворювань становить біля 6% і близько 350 мільйонів людей в світі страждають

на них, що дає змогу стверджувати, що дані хвороби зустрічаються в клінічній практиці не так вже й рідко [2-5]. Орфанні захворювання часто характеризуються труднощами в діагностиці та лікуванні, а пацієнти, що страждають від рідкісних хвороб, зазвичай потребують високоспеціалізованої та індивідуальної медичної допомоги [1]. В останні роки все більше надається уваги рідкісним захворюванням, враховуючи можливості їх діагностики, лікування та опіки, які стрімко розвиваються.

Розвиток центрів орфанних захворювань є важливим кроком у забезпеченні високоякісної медичної допомоги пацієнтам з рідкісними хворобами. Вони

спеціалізуються на діагностиці, лікуванні та підтримці пацієнтів з рідкісними хворобами та їх сімей.

Враховуючи множинність ураження органів і систем, орфанні захворювання можуть зустрічатись в практиці кожного медичного працівника, тому обізнаність медичної спільноти щодо рідкісних захворювань є надзвичайно важливою та однією з головних проблем сьогодні [3-6]. Пацієнти з орфанними захворюваннями потребують спеціалізованого, нестандартного підходу до діагностики і ведення [1-2]. Довгий шлях до діагнозу, який займає роки у пацієнтів, часто призводить до втрати довіри до системи охорони здоров'я [7-9].

Проте, навіть отримавши діагноз, пацієнти та їхні родини часто стикаються з недостатньою кількістю інформації від медичних працівників про всі аспекти їхнього стану [4-5]. Вони очікують, що інформація про захворювання буде надана в різних форматах і на різних рівнях медичної допомоги, щоб забезпечити повне розуміння та прийняття обґрунтованих рішень. Батьки дітей з рідкісними захворюваннями часто розчаровані браком знань, які демонструють медичні працівники [10]. Інша проблема полягає в отриманні дієвого куративного лікування, адже навіть діагностовані хворі мають невеликі шанси, оскільки на сьогодні лише трохи більше 5% рідкісних захворювань мають розроблені можливості ефективного лікування [11]. Проте, рання діагностика важлива для уникнення великої кількості зайвих маніпуляцій і неефективних методів лікування, розуміння свого стану і своїх можливостей з огляду пацієнтів. Діагностика може допомогти в плануванні сім'ї, особливо у випадку спадкових захворювань, дає можливість прогнозувати і допомагає пацієнту та родині отримати доступ до соціальної та освітньої підтримки [8, 12].

Роль медичних сестер у системі догляду за пацієнтами може відрізнятись залежно від країни [13], проте добре відомий зв'язок між рівнем освіти медсестер і результатами лікування пацієнтів [14]. Враховуючи, що роль медичної сестри у наданні як комплексної, так і індивідуальної допомоги пацієнтам з орфанними захворюваннями є однією з ключових, вони повинні володіти певним спектром знань і вмінь щодо найбільш поширених орфанних захворювань.

Метою нашої роботи було визначити знання та вміння медичних сестер щодо певних орфанних захворювань.

Матеріали і методи дослідження. Для оцінки знань медичних сестер щодо орфанних захворювань було проведено опитування на базі комунального некомерційного підприємства «Тернопільська обласна дитяча клінічна лікарня» в період з квітня до травня 2023 року. В опитуванні взяли участь 63 медичні сестри закладу. Опитування було анонімним та добровільним, проводилось на робочому місці медичних сестер. Респонденти були повідомлені про ціль опитування.

Опитувальник був сформований авторами дослідження та апробований серед здобувачів першого

рівня освіти зі спеціальності «Медсестринство» та працюючих медичних сестер. Окрім того, в рецензуванні опитувальника взяли участь викладач медсестринства, лікар-генетик та медична сестра. Опитувальник включав 27 запитань. Перші 4 запитання стосувалися соціально-демографічних даних респондентів (вік, стать, стаж роботи, місце роботи – стаціонар чи поліклініка). Наступні запитання стосувались безпосередньо орфанних захворювань. Враховуючи специфіку відділень лікарні та захворювань, які найчастіше зустрічаються в клінічній практиці медичного закладу, спектр питань було обмежений 4 захворюваннями: первинні імунodefіцити (6 запитань), spina bifida (5 запитань), муковісцидоз (5 запитань) та ювенільний ідіопатичний артрит (6 запитань). Одне запитання стосувалось загалом рідкісних захворювань. Питання з кожної нозологічної форми стосувались не лише знань медичних сестер (15 запитань), але й їхніх вмінь (8 запитань).

Результати дослідження представлені у вигляді описової статистики. Порівняння частотних параметрів проводили за допомогою критерію хі-квадрат. Відмінності між параметрами вважали статистично значущими при $p < 0,05$. Статистичний аналіз результатів анкетування та консультування проводили за допомогою статистичного пакету STATISTICA 10.0 та редактора таблиць Microsoft Excel 2003.

Проведення дослідження та публікація матеріалів схвалено комісією з біоетики Тернопільського національного медичного університету імені І. Я. Горбачевського (протокол № 73 від 03.04.2023 р.).

Дослідження проведено у межах НДР кафедри дитячих хвороб з дитячою хірургією Тернопільського національного медичного університету ім.І.Я.Горбачевського «Удосконалення методів діагностики, лікування та реабілітації найбільш поширених захворювань дитячого віку», номер держреєстрації 0122U000039.

Результати дослідження та їх обговорення

Соціально-демографічні характеристики 63 респондентів, які взяли участь у дослідженні представлені в таблиці 1.

Серед респондентів переважали медичні сестри віком від 31 до 50 років (63,5%) і більша частина з них були досвідченими працівниками із стажем роботи більше 20 років (52,4%). Також значно переважали особи жіночої статі (96,8%) та працівники стаціонару (90,5%). Загалом віковий та гендерний розподіл респондентів відповідає загальній картині медичних сестер в педіатричних закладах охорони здоров'я.

Наступний блок запитань стосовався безпосередньо знань та вмінь щодо окремих орфанних захворювань. Відповіді на дану групу запитань відображено в таблиці 2.

Загалом більшість респондентів (71,0%) правильно вказали, які захворювання належать до рідкісних. Найрідше медичні сестри зазначали первинні імунodefіцити (ПІД) та spina bifida (SB), найчастіше – муковісцидоз.

Таблиця 1

Соціально-демографічні характеристики медичних сестер, які взяли участь в опитуванні (n=63)

N	Запитання	Відповіді	
		n	%
1.	Який ваш вік?		
	• 21-30	13	20,6
	• 31-40	16	25,4
	• 41-50	24	38,1
	• 51-60	9	14,3
	• більше 60	1	1,6
2.	Яка ваша стать?		
	• жіноча	61	96,8
	• чоловіча	2	3,2
3.	Скільки років ви працюєте медичною сестрою?		
	• менше 5 років	7	11,1
	• 5-9 років	6	9,5
	• 10-19 років	17	27,0
	• більше 20 років	33	52,4
4.	Де ви працюєте?		
	• стаціонар	57	90,5
	• поліклініка	6	9,5

Таблиця 2

Відповіді респондентів на питання про знання та вміння щодо орфанних захворювань

№ з/п	Запитання	Відповіді	
		n	%
1.	Які захворювання належать до орфанних?		
	Первинні імунodefіцити	39	61,9
	Хронічний гастродуоденіт	1	1,6
	Ювенільний ідіопатичний артрит	43	68,3
	Гострий гломерулонефрит	2	3,2
	Розщелина хребта (spina bifida)	38	60,3
	Муковісцидоз	59	93,6
Питання щодо первинних імунodefіцитів (вроджені помилки імунітету)			
2.	Первинний імунodefіцит (ПІД) – це		
	вроджене захворювання набута хвороба	55 8	87,3 12,7
3.	Які ознаки можуть вказувати на ПІД?		
	Часті респіраторні вірусні інфекції	57	90,5
	Часті пневмонії (більше 2-х на рік)	55	87,3
	Тяжкі алергічні прояви	8	12,7
	Автоімунні захворювання	24	38,1
	Високий ризик онкопатології	18	28,6
4.	Судомний синдром	1	1,6
	Які захворювання належать до ПІД?		
	Дефекти утворення антитіл (зокрема, хвороба Брутона)	53	84,1
	ВІЛ/СНІД	20	31,7
	Атаксія-телеангіектазія (синдром Луї-Бар)	23	36,5
	Лейкоз	0	0
	Синдром Дауна	0	0
5.	Чи є для вас ризик заразитись первинним імунodefіцитом?		
	Ні	59	93,7
	Так, в окремих випадках	1	1,6
	Так, при недотриманні правил інфекційного контролю	2	3,2
	Ризик є завжди	1	1,6
6.	Чи знайомі ви з методикою введення імуноглобулінів?		
	Внутрішньовенним введенням Підшкірним введенням	52 8	82,5 12,7
7.	З якою метою вводять імуноглобуліни дітям з ПІД?		
	Для покращення самопочуття дитини	0	0
	Замісна терапія, коли власні антитіла не виробляються	60	95,2
	Для захисту від інфекцій	5	7,9
	Для зниження ризику алергії	0	0
	З метою пригнічення імунітету при автоімунних процесах	1	1,6

Продовження таблиці 2

Питання щодо spina bifida			
8.	Яка найчастіша причина розщиплини хребта (spina bifida - SB)? Ожиріння у мами Куріння під час вагітності Дефіцит фолатів Дефіцит вітаміну D Недоїдання під час вагітності	4 4 59 2 3	6,3 6,3 93,7 3,2 4,8
9.	Порушення яких функцій найчастіше буває у дітей із SB? Рухової функції Сечовиділення Розумової Випорожнення Порушення слуху	59 56 2 38 3	93,6 88,9 3,2 60,3 3,8
10.	Який стандарт контролю нейрогенного сечового міхура у дітей із SB? Медикаментозна корекція, визначена лікарем Чиста переривчаста катетеризація Постійна катетеризація катетером Фолея Хірургічне втручання Тактика спостереження	42 32 8 12 4	66,7 50,8 12,7 19,0 6,3
11.	В якому положенні ви будете проводити очистку кишечника дитині із SB? Лежачи Сидячи	60 3	95,2 4,8
12.	Скільки води ви використовуєте для очистки кишечника у дитини з SB, віком 4 років, яка важить 18 кг? 200 мл 400 мл 600 мл 800 мл 1000 мл	12 49 0 0 2	19,0 77,8 0 0 3,2
Питання щодо муковісцидозу			
13.	Які системи найбільше страждають у дітей з муковісцидозом? Дихальна Серцево-судинна Травна Ниркова Нервова	60 2 45 3 7	95,2 3,2 71,4 4,8 11,1
14.	Дітей з муковісцидозом будете розміщувати: В загальних палатах, але важливо щоб був доступ до киснетерапії В загальних палатах, можна і без доступу до киснетерапії В окремих палатах з іншими дітьми з муковісцидозом В окремій палаті, по одній дитині, з окремим санвузлом	26 0 17 22	41,3 0 27,0 34,9
15.	Чи можна виявити муковісцидоз при народженні? Так, вже при народженні є характерні клінічні ознаки Так, за допомогою скринінгу новонароджених Ні, тільки за допомогою спеціальних методів дослідження після народження дитини	2 37 24	3,2 58,7 38,1
16.	Чи можна проводити щеплення дітям з муковісцидозом? Так, протипоказів поза загостренням немає Так, окрім живих вакцин Ні, щеплення протипоказані Так, плюс додаткова вакцинація від пневмококової інфекції та щорічна сезонна вакцинація від грипу	11 2 7 43	17,4 3,2 11,1 68,3
17.	Чи будете ви дозволяти фізичну активність дітям з муковісцидозом? Ні, може погіршити стан здоров'я Лише в окремих випадках Так, має бути обов'язково, як складова лікування та реабілітації	2 4 57	3,2 6,4 90,5
Питання щодо ювенільного ідіопатичного артриту (ЮІА)			
18.	Яка найбільш вірогідна причина ювенільного ідіопатичного артриту? Інфекції Травми Невідома Генетичні фактори Вроджені дефекти	19 8 36 12 1	30,2 12,7 57,1 19,0 1,6

Продовження таблиці 2

19.	Чи може бути ураження внутрішніх органів при ЮІА?		
	Ні, це захворювання суглобів	9	14,3
	Так, при окремих варіантах	51	80,9
	Так, завжди	3	4,8
20.	Які основні методи лікування ЮІА? (виберіть 1 відповідь, яка, на вашу думку, є найбільш повною)		
	Медикаментозне лікування + фізична реабілітація	56	88,9
	Медикаментозне лікування	5	7,9
	Медикаментозне місцеве лікування + фізична терапія	2	3,2
21.	При однакових можливостях введення метотрексату підшкірно та внутрішньом'язово, якому методу надасте перевагу?		
	Підшкірному введенню	36	57,1
	Внутрішньом'язовому введенню	27	42,9
22.	Чи є певні ризики при введенні біологічних препаратів при ЮІА?		
	Так	34	54,0
	Ні	3	4,8
	Так, в окремих випадках	22	34,9
	Не знаю	4	6,3

*Примітка: жирним текстом виділено правильні відповіді.

Респонденти показали недостатню обізнаність щодо клінічних проявів ПІД, оскільки найчастіше (у 90,5%) вказували, що часті респіраторні вірусні інфекції можуть бути ознакою ПІД. Тоді як тяжкі алергічні прояви та ризик онкопатології вказували значно рідше. Відомо, що окрім тяжких рецидивних бактеріальних інфекцій (отити, гайморити, пневмонії), для вроджених помилок імунітету, як на сьогодні прийнято називати ПІД [15], характерними є алергії, автоімунні та автозапальні захворювання і ризик малігнізації [16-17]. Недостатня обізнаність продемонстрована щодо захворювань, які належать до ПІД, зокрема що стосується атаксії-телеангіектазії. Лише 36,5% респондентів вказали на дане захворювання, хоча воно зустрічаються нерідко в нашій популяції, характеризується ураженням нервової, імунної, ендокринної та інших систем організму [18]. Проте, найбільше хвилює той факт, що 31,7% медичних сестер віднесли ВІЛ/СНІД до ПІД, тоді як дане захворювання є набутиим і не відноситься до ПІД, які зумовлені генетичними дефектами і не можуть передаватись іншим особам через кров, слину чи інші біологічні рідини. Ця проблема часто порушується пацієнтами і потребує підвищення обізнаності [9]. Загалом 6,4% респондентів вважають, що ПІД можна заразитись. Більшість медичних сестер обласного закладу володіють методикою внутрішньовенного введення імуноглобулінів і знають його основну мету і лише незначна частка (12,7%) знайома з підшкірним введенням даного препарату та іншими можливостями терапії імуноглобулінами. Методика підшкірного введення імуноглобулінів є новою на теренах України, проте набуває все більшого визнання серед пацієнтів завдяки зручності, меншій кількості загальних побічних реакцій, незалежності від медичного закладу.

Медичні сестри показали добрі знання щодо основної причини розщиплини хребта. Зокрема 93,7% респондентів дали правильну відповідь щодо дефіциту фолатів, які на сьогодні визнані як одна з основних причин SB [19]. Високий відсоток правильних відповідей був щодо порушення рухової та сечовидільної функцій

у дітей із SB. На розлади випорожнень вказала менша частка відповідачів (60,3%). Проте, лише половина медичних сестер знають, що стандартом контролю і безперервного догляду при нейрогенному сечовому міхурі є чиста переривчаста катетеризація (ЧПК), яка проводиться одноразовим катетером Нелатона відповідного розміру в середньому кожні 3 години [20-21]. Незначна частка респондентів (4,8%) знали, що очистка кишечника дітям із SB проводиться сидячи, що забезпечує фізіологічне положення при дефекації [22-23]. Більшість медичних сестер (77,8%) змогли правильно розрахувати кількість рідини для очистки кишечника. Менша кількість води може бути неефективною, а велика кількість може призвести до тяжких наслідків.

Респонденти були добре обізнані щодо систем, які уражаються при муковісцидозі та ролі фізичної активності в лікуванні та реабілітації даної когорти хворих. Трохи більше половини (58,7%) знали, що муковісцидоз можна виявити за допомогою неонатального скринінгу [24]. Задовільні знання були продемонстровані щодо вакцинації дітей з муковісцидозом. Проте, недостатні знання виявлені щодо інфекційного контролю для даних пацієнтів, адже для більшості медичних сестер важливим було забезпечення пацієнтів киснем без урахування можливостей перехресного інфікування у відділеннях, де перебувають діти з муковісцидозом [25].

Медичні сестри показали добрі знання щодо клінічних проявів та методів лікування ювенільного ідіопатичного артриту. Більшість надали перевагу підшкірному введенню метотрексату, що є оптимальнішим способом введення препарату [26]. На відкрите запитання щодо ризиків введення біологічних препаратів найчастіше респонденти вказували алергічні реакції (92,1%), тромботичні ускладнення (36,5%), виразкову хворобу (44,4%), токсичне ураження печінки (85,7%), пригнічення імунітету (85,7%) і онкопатологію (33,3%).

На наступному етапі ми порівнювали відповіді медичних сестер, які стосувалися знань та вмінь з кожного захворювання та загалом (табл. 3).

Таблиця 3

Знання і вміння медичних сестер щодо певних орфанних захворювань

N	Орфанне захворювання	Знання		Вміння		p	Загалом	
		n	%	n	%		n	%
1.	ПІД	302/630	47,9	119/189	63,0	0,0003	421/819	51,4
2.	Spina bifida	244/315	77,5	52/126	41,3	<0,0001	296/441	67,1*
3.	Муковісцидоз	185/252	73,4	79/126	62,7	0,0324	264/378	69,8*
4.	ЮІА	143/189	75,7	58/126	46,0	<0,0001	201/315	63,8*
	Всього:	874/1386	63,1	308/567	54,1	0,0003	1182/1953	60,5

Примітка: * $p < 0,0001$ при порів'янні загалом знань і вмінь ПІД з іншими орфанними захворюваннями

Лише знання про ПІД поступалися вмінням респондентів ($p=0,0003$), зі всіх решти орфанних захворювань, які були включені в анкету, медичні сестри демонстрували вірогідно кращі знання, ніж вміння. Проте, хоча методикою внутрішньовенного введення імуноглобулінів володіють більшість медичних сестер, оскільки даний препарат вводиться не лише дітям з ПІД, але й при інших станах, методикою підшкірного введення імуноглобулінів, яка на даний час використовується лише для дітей з імунодефіцитами з порушеннями антитілоутворення, володіє незначна частка респондентів. Загалом, медичні сестри дали більше правильних відповідей на запитання, які стосуються знань щодо орфанних захворювань, ніж щодо їх вмінь. Найслабші знання були продемонстровані щодо ПІД. До вроджених помилок імунітету на сьогодні належать більше 480 захворювань [15], для яких характерна різноманітна клініка і методи лікування. Очевидно, варіабельність клінічних проявів і ступеня тяжкості, велика кількість нозологічних форм зумовили нижчі знання щодо ПІД.

Дослідження, проведене в Польщі, стосувалося визначення обізнаності щодо рідкісних захворювань у працюючих медичних сестер та у здобувачів бакалаврського рівня зі спеціальності «Медсестринство» [5]. Більшість питань анкети відрізнялись від нашого опитування, хоча одне з них також стосувалося переліку захворювань, які належать до рідкісних. Відсоток правильних відповідей коливався у студентів від 3,5 до 59,3%, у працюючих медсестер – від 8,4 до 67,1%. Нашими респондентами були здебільшого досвідчені медичні сестри обласної лікарні, де зосереджено надання медичної допомоги хворим із рідкісними захворюваннями. З іншого боку, наші запитання в основному стосувалися патології, яка найчастіше зустрічається в нашій клініці. Загальний висновок обох досліджень вказує на недостатню обізнаність медичних сестер щодо рідкісних захворювань.

Наші попередні дослідження щодо обізнаності студентів, лікарів-інтернів та лікарів загальної практики, лікарів-педіатрів та лікарів-спеціалістів щодо обізнаності про первинні імунодефіцити також показали недостатні знання серед респондентів [6, 27-28].

Медичні сестри відіграють важливу роль у психологічній підтримці пацієнтів та їхніх сімей. Вони можуть надавати емоційну підтримку, пояснювати пацієнтам та їхнім близьким характеристики хво-

роби, допомагати справлятися зі стресом та невпевненістю [29-30]. Медичні сестри виступають у ролі посередників між пацієнтами, їхніми сім'ями та іншими членами медичного колективу, сприяючи координації та забезпеченню безперервного догляду [1, 31-33]. Окрім того, медичні сестри повинні виконувати освітню роль у центрах орфанних захворювань, – надавати інформацію пацієнтам та їхнім сім'ям про хворобу, методи лікування, превентивні заходи та рекомендації щодо поліпшення якості життя [34-35]. Працюючи у тісному контакті з лікарями та іншими спеціалістами, вони сприяють виконанню плану лікування, забезпечують необхідні процедури, моніторують стан пацієнтів та надають їм необхідну допомогу [36].

Таким чином, враховуючи важливу роль медичної сестри у наданні медичної допомоги пацієнтам з орфанними захворюваннями, сучасні тенденції розвитку медицини, є нагальна потреба покращити знання медсестер щодо рідкісних захворювань [37]. Проведення конференцій, вебінарів, спеціальних курсів післядипломної освіти для медичних сестер про орфанні захворювання, розробка практичних рекомендацій дозволить покращити їх обізнаність та надання медичної допомоги пацієнтам з рідкісними захворюваннями [4, 38].

Обмеженням даного дослідження є включення в анкету запитань, які в основному стосуються чотирьох рідкісних хвороб та умовний розподіл запитань для визначення знань і вмінь респондентів. Проте, відповіді на дані запитання дали можливість скласти загальну картину обізнаності респондентів щодо рідкісних захворювань та виявити найбільш проблемні питання, які потребують удосконалення як знань, так і вмінь медичних сестер.

Висновки

Дослідження показало недостатню обізнаність медичних сестер щодо певних орфанних захворювань. Найнижчі знання були продемонстровані щодо первинних імунодефіцитів. Визначено необхідність покращення знань та вмінь медичних сестер щодо орфанних захворювань, що зможе покращити якість медсестринського догляду за хворими на рідкісні захворювання та їхніми родинами. Розробка заходів післядипломної освіти медичних сестер може допомогти підвищити їх обізнаність щодо рідкісних захворювань.

Перспективи подальших досліджень

Подальші дослідження дозволять сформуванню найкращі методи і практики для покращення знань і вмінь медичних сестер щодо рідкісних захворювань.

Конфлікт інтересів: відсутній.

Джерела фінансування: самофінансування.

Література:

1. Tumiene B, Peters H, Melegh B, Peterlin B, Utkus A, Fatkulina N, et al. Rare disease education in Europe and beyond: time to act. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2022[cited 2023 Aug 12];17(1):441. Available from: <https://ojrd.biomedcentral.com/counter/pdf/10.1186/s13023-022-02527-y.pdf> doi: 10.1186/s13023-022-02527-y
2. Haendel M, Vasilevsky N, Unni D, Bologna C, Harris N, Rehm H, et al. How many rare diseases are there? *Nat Rev Drug Discov*. 2020;19(2):77-8. doi: 10.1038/d41573-019-00180-y
3. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet*. 2020;28(2):165-73. doi: 10.1038/s41431-019-0508-0
4. Domaradzki J, Walkowiak D. Knowledge and attitudes of future healthcare professionals toward rare diseases. *Front Genet* [Internet]. 2021[cited 2023 Aug 12];12:639610. Available from: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fgene.2021.639610/full> doi: 10.3389/fgene.2021.639610
5. Walkowiak D, Domaradzki J. Needs assessment study of rare diseases education for nurses and nursing students in Poland. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2020[cited 2023 Aug 12];15(1):167. Available from: <https://ojrd.biomedcentral.com/counter/pdf/10.1186/s13023-020-01432-6.pdf> doi: 10.1186/s13023-020-01432-6
6. Boyarchuk O, Kinash M, Hariyan T, Bakalyuk T. Evaluation of knowledge about primary immunodeficiencies among postgraduate medical students. *Arch Balkan Med Union*. 2019;54(1):11-9. doi: 10.31688/ABMU.2019.54.1.18
7. Molster C, Urwin D, Di Pietro L, Fookes M, Petrie D, van der Laan S, et al. Survey of healthcare experiences of Australian adults living with rare diseases. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2016[cited 2023 Aug 12];11:30. Available from: <https://ojrd.biomedcentral.com/counter/pdf/10.1186/s13023-016-0409-z.pdf> doi: 10.1186/s13023-016-0409-z
8. Evans WR, Rafi I. Rare diseases in general practice: recognising the zebras among the horses. *Br J Gen Pract*. 2016;66(652):550-1. doi: 10.3399/bjgp16X687625
9. Boyarchuk O, Volokha A, Hariyan T, Kinash M, Volyanska L, Birchenko I, et al. The impact of combining educational program with the improving of infrastructure to diagnose on early detection of primary immunodeficiencies in children. *Immunol Res*. 2019;67(4-5):390-7. doi: 10.1007/s12026-019-09103-w
10. Pelentsov LJ, Fielder AL, Esterman AJ. The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: a qualitative descriptive study. *J Pediatr Nurs*. 2016;31(3): e207-18. doi: 10.1016/j.pedn.2015.10.022
11. Kaufmann P, Pariser AR, Austin C. From scientific discovery to treatments for rare diseases – the view from the National Center for Advancing Translational Sciences – Office of Rare Diseases Research. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2018[cited 2023 Aug 12];13(1):196. Available from: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-018-0936-x> doi: 10.1186/s13023-018-0936-x
12. Marchetti F, Corsello G. Genetics and democracy». *Ital J Pediatr* [Internet]. 2022[cited 2023 Aug 12];48(1):202. Available from: <https://ijponline.biomedcentral.com/counter/pdf/10.1186/s13052-022-01391-7.pdf> doi: 10.1186/s13052-022-01391-7
13. Leal JAL, de Melo CMM. The nurses' work process in different countries: an integrative review. *Rev Bras Enferm*. 2018;71(2):413-23. doi: 10.1590/0034-7167-2016-0468
14. Cho E, Park J, Choi M, Lee HS, Kim E-Y. Associations of nurse staffing and education with the length of stay of surgical patients. *J Nurs Scholarsh*. 2018;50(2):210-8. doi: 10.1111/jnu.12366
15. Tangye SG, Al-Herz W, Bousfiha A, Cunningham-Rundles C, Franco JL, Holland SM, et al. Human Inborn Errors of Immunity: 2022 Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee. *J Clin Immunol*. 2022;42(7):1473-507. doi: 10.1007/s10875-022-01289-3
16. Boyarchuk O. Allergic manifestations of primary immunodeficiency diseases and its treatment approaches. *Asian J Pharm Clin Res*. 2018;11(11):83-90. doi: 10.22159/ajpcr.2018.v11i11.2905
17. Thalhammer J, Kindle G, Nieters A, Rusch S, Seppänen MRJ, Fischer A, et al. Initial presenting manifestations in 16,486 patients with inborn errors of immunity include infections and noninfectious manifestations. *J Allergy Clin Immunol*. 2021;148(5):1332-41.e5. doi: 10.1016/j.jaci.2021.04.015
18. van Os NJH, Haaxma CA, van der Flier M, Merkus PJFM, van Deuren M, de Groot IJM, et al. Ataxia-telangiectasia: recommendations for multidisciplinary treatment. *Dev Med Child Neurol*. 2017;59(7):680-9. doi: 10.1111/dmcn.13424
19. Petch S, McAuliffe F, O'Reilly S, Murphy C, Coulter-Smith S, de Campos DA, et al. Folic acid fortification of flour to prevent neural tube defects in Europe – A position statement by the European Board and college of obstetrics and gynaecology (EBCOG). *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol*. 2022;279:109-11. doi: 10.1016/j.ejogrb.2022.10.010
20. Verpoorten C, Buyse GM. The neurogenic bladder: medical treatment. *Pediatr Nephrol*. 2008;23(5):717-25. doi: 10.1007/s00467-007-0691-z
21. Phillips LA, Burton JM, Evans SH. Spina Bifida Management. *Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care*. 2017;47(7):173-7. doi: 10.1016/j.cppeds.2017.06.007
22. Ambartsumyan L, Rodriguez L. Bowel management in children with spina bifida. *J Pediatr Rehabil Med*. 2018;11(4):293-301. doi: 10.3233/PRM-170533
23. Logan LR, Sawin KJ, Bellin MH, Brei T, Woodward J. Self-management and independence guidelines for the care of people with spina bifida. *J Pediatr Rehabil Med*. 2020;13(4):583-600. doi: 10.3233/PRM-200734
24. Antipkin YuH, Znamens'ka TK, Vorobiova OV, Kuznetsov IE, Dzhenchako OO. Praktychni kroky schodo udoskonalennia diahnozyky spadkovykh khvorob obminu rechovyn u novonarozhzenykh ta ditei starshoho viku v Ukraini [Practical steps to improve the diagnostics of inherited metabolic diseases in newborns and older children in Ukraine]. *Neonatology, khirurgiia ta perynatal'na medytsyna*. 2019;1(31):5-15. doi: 10.24061/2413-4260.IX.1.31.2019.1 (in Ukrainian).
25. Reisinho MDC, Gomes B. Portuguese adolescents with cystic fibrosis and their parents: An intervention proposal for nursing clinical practice. *J Pediatr Nurs*. 2022;64: e130-5. doi: 10.1016/j.pedn.2021.12.007

26. Jin JF, Zhu LL, Chen M, Xu HM, Wang HF, Feng XQ, et al. The optimal choice of medication administration route regarding intravenous, intramuscular, and subcutaneous injection. *Patient Prefer Adherence*. 2015;9:923-42. doi: 10.2147/PPA.S87271
27. Boyarchuk O, Lewandowicz-Uszyńska A, Kinash M, Haliyash N, Sahal I, Kovalchuk T. Physicians' awareness concerning primary immunodeficiencies in the Ternopil Region of Ukraine. *Pediat Pol*. 2018;93(3):221-8. doi: 10.5114/polp.2018.77435
28. Boyarchuk O, Volyanska L, Kosovska T, Lewandowicz-Uszynska A, Kinash M. Awareness of primary immunodeficiency diseases among medical students. *Georgian Med News*. 2018;285:124-30.
29. Senger BA, Ward LD, Barbosa-Leiker C, Bindler RC. Stress and coping of parents caring for a child with mitochondrial disease. *Appl Nurs Res*. 2016;29:195-201. doi: 10.1016/j.apnr.2015.03.010
30. Moola FJ. «This is the best fatal illness that you can have»: contrasting and comparing the experiences of parenting youth with cystic fibrosis and congenital heart disease. *Qual Health Res*. 2012;22(2):212-25. doi: 10.1177/1049732311421486
31. Holmström IK, Kaminsky E, Lindberg Y, Spangler D, Winblad U. Better safe than sorry: Registered nurses' strategies for handling difficult calls to emergency medical dispatch centres – An interview study. *J Clin Nurs*. 2022;31(17-18):2486-94. doi: 10.1111/jocn.16061
32. O'Mahony D, Wright G, Yogeswaran P, Govere F. Knowledge and attitudes of nurses in community health centres about electronic medical records. *Curationis* [Internet]. 2014[cited 2023 Aug 12];37(1):1150. Available from: <https://curationis.org.za/index.php/curationis/article/view/1150> doi: 10.4102/curationis.v37i1.1150
33. Skelton J. Nursing role in the multidisciplinary management of motor neurone disease. *Br J Nurs*. 2005;14(1):20-4. doi: 10.12968/bjon.2005.14.1.17367
34. Bandeira T, Ferreira R, Azevedo I. Child Health in Portugal. *J Pediatr*. 2016;177S: S142-7. doi: 10.1016/j.jpeds.2016.04.051
35. Seibert DC, Darling TN. Physical, psychological and ethical issues in caring for individuals with genetic skin disease. *J Nurs Scholarsh*. 2013;45(1):89-95. doi: 10.1111/jnu.12004
36. Williams JK, Katapodi MC, Starkweather A, Badzek L, Cashion AK, Coleman B, et al. Advanced nursing practice and research contributions to precision medicine. *Nurs Outlook*. 2016;64(2):117-23. doi: 10.1016/j.outlook.2015.11.009
37. Prows CA, Tran G, Blosser B. Whole exome or genome sequencing: nurses need to prepare families for the possibilities. *J Adv Nurs*. 2014;70(12):2736-45. doi: 10.1111/jan.12516
38. Lopes-Júnior LC, Bomfim E, Flória-Santos M. Genetics and Genomics Teaching in Nursing Programs in a Latin American Country. *J Pers Med* [Internet]. 2022[cited 2023 Aug 12];12(7):1128. Available from: <https://www.mdpi.com/2075-4426/12/7/1128> doi: 10.3390/jpm12071128

KNOWLEDGE AND SKILLS OF NURSES REGARDING ORPHAN DISEASES

O. R. Boyarchuk¹, I. M. Antoniuk²

I. Horbachevsky Ternopil National Medical University (Ternopil, Ukraine)¹
Ternopil Regional Children's Clinical Hospital (Ternopil, Ukraine)²

Summary.

Introduction. The role of the nurse in providing comprehensive and individualized care to patients with rare diseases is one of the key roles. Nurses work closely with physicians and patients and play an educational role for patients and their families, facilitating coordination, monitoring and continuity of care. Therefore, nurses should have a certain range of knowledge and skills regarding the most common rare diseases.

The aim of research was to determine the knowledge and skills of nurses regarding some specific rare diseases.

Material and methods. An anonymous and voluntary survey of nurses was conducted at the regional children's clinical hospital from April to May 2023. A total of 63 nurses from the hospital participated in the survey. The questionnaire consisted of 27 questions related to the sociodemographic data of the respondents and rare diseases. The most common rare diseases encountered in the practice of nurses at the hospital were primary immunodeficiencies (PID), spina bifida (SB), cystic fibrosis, and juvenile idiopathic arthritis.

The research results are presented in the form of descriptive statistics. Comparisons of frequency parameters were made using the Chi-square test. Differences between parameters were considered statistically significant at $p < 0.05$. Statistical analysis of the survey results was performed using the statistical package STATISTICA 10.0 and Microsoft Excel 2003 spreadsheet editor.

The research and the publication of the materials were approved by the Bioethics Committee of the I. Horbachevsky Ternopil National Medical University (protocol № 73 dated 03.04.2023).

The study was conducted within the framework of the research project of the Department of Children's Diseases with Pediatric Surgery of the I. Horbachevsky Ternopil National Medical University "Improvement of methods of diagnostics, treatment and rehabilitation of the most common children's diseases", registration number 0122U000039.

Results. The majority of respondents were female (96.8%), between the ages of 31 and 50 (63.5%), and employed in the hospital setting (90.5%). Most were experienced workers with more than 20 years of experience (52.4%). Overall, the majority of respondents (71.0%) correctly identified which diseases are rare. The percentage of correct answers regarding knowledge of rare diseases ranged from 47.9% for PID to 77.5% for SB, while correct answers regarding skills ranged from 41.3% for SB to 63.0% for PID. Overall, nurses demonstrated better knowledge than skills regarding rare diseases ($p = 0.0003$). The most problematic issues were that HIV/AIDS was classified as PID (31.7%), lack of knowledge about standards of neurogenic bladder control in children with SB (49.2%), unfamiliarity with the technique of subcutaneous immunoglobulin administration (87.3%), and bowel cleansing procedures in children with SB (95.2%), as well as infection control in patients with cystic fibrosis (66.1%).

Conclusion. The study revealed a lack of awareness among nurses regarding certain rare diseases. The lowest level of knowledge was found for primary immunodeficiencies. There is a need to improve nurses' knowledge and skills regarding rare diseases, which can improve the quality of care for rare disease patients and their families. The development of educational interventions for nurses can help to increase their awareness of rare diseases.

Key words: Rare diseases; Nurses; Awareness; Primary immunodeficiencies; Spina bifida; Cystic fibrosis; Juvenile idiopathic arthritis.

Контактна інформація:

Боярчук Оксана Романівна – професор, доктор медичних наук, завідувач кафедри дитячих хвороб з дитячою хірургією Тернопільського національного медичного університету ім. І. Я. Горбачевського МОЗ України (м. Тернопіль, Україна).

e-mail: boyarchuk@tdmu.edu.ua

ORCID ID: <http://orcid.org/0000-0002-1234-0040>

Researcher ID: <http://www.researcherid.com/rid/GSD-2473-2022>

Scopus Author ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=57192926815>

Антонюк Ірина Михайлівна – заступник медичного директора з медсестринства КНП «Тернопільська обласна дитяча клінічна лікарня» ТОР, здобувач рівня магістр медсестринства (м. Тернопіль, Україна).

e-mail: ml_antoniuk_iryana@tdmu.edu.ua

Contact information:

Oksana Boyarchuk – Doctor of Medical Science, Full Professor, Head of the Department of Children’s Diseases and Pediatric Surgery, I. Horbachevsky Ternopil National Medical University (Ternopil, Ukraine).

e-mail: boyarchuk@tdmu.edu.ua

ORCID ID: <http://orcid.org/0000-0002-1234-0040>

Researcher ID: <http://www.researcherid.com/rid/GSD-2473-2022>

Scopus Author ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=57192926815>

Iryna Antoniuk – Deputy Medical Director for Nursing of the Ternopil Regional Children’s Clinical Hospital, Master’s Degree in Nursing gainer (Ternopil, Ukraine).

e-mail: ml_antoniuk_iryana@tdmu.edu.ua



Надійшло до редакції 23.05.2023 р.
Підписано до друку 15.08.2023 р.