



SBU:s upplysningstjänst svarar på avgränsade frågor. Svaret bygger inte på en systematisk litteraturöversikt utförd av SBU. Därför kan resultaten av litteratursökningen vara ofullständiga. Kvaliteten på ingående primärstudier har inte bedömts. Detta svar har tagits fram av SBU:s kansli och har inte granskats av SBU:s nämnd.

Svar från SBU:s upplysningstjänst nr ut201924 • Diarienummer: SBU 2018/334 • Datum: 15 oktober 2019

## Erfarenheter och upplevelser av sällsynta medfödda sjukdomar hos vuxna

I Sverige betecknas en diagnos som sällsynt om färre än 100 personer per en miljon invånare har sjukdomen eller tillståndet och den medför en funktionsnedsättning. För de flesta personer med en sällsynt diagnos påverkar sjukdomen livskvalitet och dagliga aktiviteter såsom arbete, studier och fritidsintressen.

### Fråga

Vilka vetenskapliga studier finns det som undersökt erfarenheter och upplevelser av medfödda sällsynta sjukdomar hos vuxna?

*Frågeställare: Nordiskt nätverk för sällsynta sjukdomar*

### Sammanfattning

SBU:s upplysningstjänst har efter litteratursökning och kvalitetsgranskning inkluderat fem systematiska översikter i svaret. Endast en av dessa översikter rör enbart vuxna, och den avhandlar vuxna med cystisk fibros och deras erfarenheter och upplevelser av följsamhet till medicinering [1]. I resterande fyra översikter ingår även barn och unga och resultaten för vuxna är inte särredovisade. Dessa översikter handlar om erfarenheter och upplevelser av medfödd benskörhet [2], primär ciliär dyskinesi [3], cystisk fibros [4] och av flera olika sjukdomar (cystisk fibros, myskeldystrofi, hemofili och sicklecellanemi) [5]. SBU:s upplysningstjänst har identifierat 93 primärstudier [6-98], vilka inte har kvalitetsgranskats.

SBU har inte tagit ställning i sakfrågan eftersom vi inte har bedömt risken för systematiska fel i primärstudier och inte heller har vägt samman resultaten eller bedömt graden av vetenskaplig tillförlitlighet. Här redovisar vi därför endast författarnas slutsatser från systematiska översikter som bedöms ha låg eller måttlig risk för systematiska fel.

## Bakgrund

För att betecknas som en sällsynt eller ovanlig diagnos ska en sjukdom enligt de svenska kriterierna medföra en funktionsnedsättning samt förekomma hos högst 100 personer per miljon invånare [99]. Enligt denna definition klassificeras en mängd olika sjukdomar som sällsynta och även om varje enskild diagnos är ovanlig är det sammantaget ett stort antal människor i Sverige som är berörda. En del sjukdomar och tillstånd innebär att symtom funnits hela livet, medan andra ger symtom först i ett senare skede i livet. Av de sällsynta diagnoserna är många syndrom, där flera organ och funktioner i kroppen är påverkade. Personer som lever med sällsynta sjukdomar har ofta olika behov som kan förändras under årens lopp. Vård och behandling involverar därför många olika specialister inom hälso- och sjukvården och olika stödinsatser behövs ofta från samhället i övrigt. För de flesta personer med en sällsynt diagnos påverkar sjukdomen livskvalitet och dagliga aktiviteter såsom arbete, studier och fritidsintressen. I detta svar har vi sammanställt vetenskaplig litteratur över vuxna personers erfarenheter och upplevelser av att leva med en medfödd sällsynt sjukdom.

## Avgränsningar

Vi har gjort sökningar (se avsnittet Litteratursökning) i databaserna PubMed och Embase. Vi har begränsat sökningen till artiklar publicerade på engelska, norska svenska eller danska.

Vi har formulerat frågan enligt följande:

- Population: vuxna med medfödda sällsynta sjukdomar inklusive cystisk fibros, hemofili, fenyketonuri, Williams syndrom, Noonans syndrom och Prader-Willis syndrom
- Phenomenon of interest: erfarenheter och upplevelser
- Studietyp: studier med kvalitativ metodik

För att vi skulle inkludera en artikel i svaret krävde vi att den var publicerad i en vetenskaplig tidskrift.

## Resultat från sökningen

Upplysningstjänstens litteratursökning genererade totalt 1 693 unika artikelsammanfattningar (abstrakt). En projektledare på SBU läste alla artikelsammanfattningar och bedömde att 131 artikelsammanfattningar (13 systematiska översikter och 118 primärstudier) kunde vara relevanta. Dessa lästes i fulltext av projektledaren. De artiklar som inte var relevanta för frågan exkluderades. I svaret har vi även inkluderat studier av anhörigas och vårdgivares erfarenheter och upplevelser samt studier där barn och unga utgjorde en del av

populationen. Vi har exkluderat interventionsstudier samt kvantitativa studier av till exempel livskvalitet. De nio systematiska översikter som bedömdes vara relevanta kvalitetsgranskades och fem av dem bedömdes ha tillräckligt god kvalitet för att inkluderas i detta svar. I svaret ingår även 93 primärstudier som var relevanta för frågan.

## Bedömning av risk för systematiska fel

Under genomförandet av en systematisk översikt finns det risk för att resultatet blir snedvridet på grund av brister i avgränsning, litteraturgenomgång och hantering av resultaten. Det är därför viktigt att granska metoden i en systematisk översikt. Projektledaren bedömde risken för systematiska fel i översikterna med stöd av de frågor som finns beskrivna i AMSTAR granskningsmall [100] utifrån sex delsteg (detaljerad beskrivning återges i bilaga Granskningsmall för att översiktligt bedöma risken för snedvridning/systematiska fel hos systematiska översikter). Dessa delsteg är: 1) Frågeställning och litteratursökning, 2) Relevansbedömning, 3) Kvalitetsbedömning och datapresentation av ingående studier, 4) Sammanvägning och analys, 5) Evidensgradering och slutsatser samt 6) Transparent dokumentering. Om översikten inte uppfyllde kraven i ett steg bedömdes den inte vidare för efterföljande steg.

Systematiska översikter med låg eller måttlig risk för systematiska fel beskrivs i text och tabell. De översikter som bedöms ha hög risk för systematiska fel presenteras inte i text och tabell eftersom risken för att resultaten är missvisande bedöms vara för hög.

Primärstudier bedöms inte för risk för systematiska fel av SBU:s upplysningstjänst. Det är därför möjligt att flera av studierna kan ha haft högre risk för systematiska fel än vad SBU inkluderar i sina andra rapporttyper.

## Systematiska översikter

SBU:s upplysningstjänst inkluderade fem systematiska översikter med låg eller måttlig risk för systematiska fel (Tabell 1). Endast en av dessa översikter rör enbart vuxna. Författarnas slutsatser har inte analyserats utifrån svenska förhållanden.

Hill och medarbetare publicerade år 2018 en systematisk översikt med mix av kvalitativ och kvantitativ metodik som undersökte erfarenheterna hos familjer med osteogenesis imperfecta (OI), så kallad medfödd benskörhet [2]. I översikten ingick 13 studier, varav sex hade kvalitativ studiedesign, sex kvantitativ studiedesign och en med mixad metod. Två av studierna med kvalitativ metodik och en studie med mixad metod innefattade vuxna patienter. I och med den mixade metodiken ansåg författarna att en narrativ syntes av fynden var lämplig.

Tre övergripande teman identifierades genom tematisk analys:

- OI:s påverkan på familjens psykosociala välbefinnande (impact of OI on the psychosocial wellbeing of families)
- påverkan på familjelivet (impact on family life)
- utvecklande av roller och förhållanden (evolving roles and relationships).

En begränsning som nämndes av författarna är att de inkluderade studierna var avgränsade till dem som var tillgängliga på engelska och att icke-publicerade studier inte var inkluderade vilket skulle kunna leda till publikationsbias. De angav också att röster från fäder och syskon saknas eftersom bara en studie inkluderade syskon som deltagare och många fler mödrar än fäder deltog. Eftersom studierna generellt hade få deltagare skrev författarna att möjligheterna var begränsade att jämföra subgrupper som svår gentemot mild OI eller erfarenheterna i familjer med nydiagnostiserad sjukdom jämfört med familjer med tidigare sjukdomshistoria av OI. De skrev också att specifika erfarenheter från föräldrar som själva har OI och som dessutom måste hantera sin egen sjukdom inte rapporterades i de inkluderade studierna.

I en systematisk översikt av Behan och medarbetare från år 2017 utvärderades patienters erfarenheter av primär ciliär dyskinesi (PCD) och dess konsekvenser för hälsorelaterad livskvalitet [3]. I översikten inkluderades 14 studier varav fem med kvalitativ metodik (två av dessa studerade vuxna patienter). Data från alla de kvalitativa studierna grupperades i teman för att beskriva frågor som var relevanta för patienterna. Dessa teman var:

- faktorer som påverkar hälsorelaterad livskvalitet (factors influencing health-related quality of life)
- fysisk påverkan (physical impact)
- emotionell påverkan: frustration, ångest och stress (emotional impact: frustration, anxiety and stress)
- social påverkan: stigma, förlägenhet och döljande (social impact: stigma, embarrassment and concealment)
- avsaknad av PCD-kännedom hos läkare (lack of PCD awareness among medical practitioners)
- behandlingsföljsamhet och behandlingsbörda (treatment adherence and treatment burden).

De huvudsakliga bristerna i rapportering i de kvalitativa studierna rörde enligt översiktsförfattarna förståelse, forskarnas relation till studiedeltagarna, beskrivning av hur begrepp och teman kodats (kodträd) och feedback till den intervjuade. Andra brister som nämns är att översikten var begränsad till relevanta studier publicerade på engelska och att den är baserad på ett litet antal heterogena studier av begränsad storlek.

Macdonald och medarbetare publicerade år 2016 en kvalitativ systematisk översikt om vuxna med cystisk fibros och deras erfarenheter och upplevelser av

följsamhet till medicinering [1]. I översikten var åtta studier med kvalitativ metod inkluderade. I studierna användes semistrukturerade intervjuer eller fokusgrupper. Metasyntes av de åtta studierna genererade 22 studiefynd som aggregerades till fyra kategorier och som resulterade i ett syntetiserat fynd:

- Balansera bördan av följsamhet med viljan att leva ett ”normalt” liv (balancing the burden of adherence with wanting to live a “normal” life).

Begränsningar som översiktsförfattarna nämnde rörande de åtta studierna är att överensstämmelse mellan filosofisk hållning eller teori och metodik i studien inte diskuteras av forskarna, att forskarnas bakgrund och kompetens inte är angiven samt att de inte diskuterat hur de kan tänkas ha påverkat forskningen och vice versa. Översiktsförfattarna skrev att dessa förbiseenden skulle kunna producera fynd som är förutfattade av forskaren snarare än att de fångar deltagarnas perspektiv. Alla fynden bedömdes trots det vara samstämmiga med beskrivningarna och därför entydiga enligt författarna. Evidensgradering gjordes i översikten med ”Joanna Briggs Institute grades of recommendation”.

I en systematisk översikt av Waldboth och medarbetare från år 2016 var syftet att förstå erfarenheterna från familjer som lever med en genetisk och kronisk sjukdom i övergången från barndom till vuxenlivet [5]. I översikten ingick 33 studier, varav 30 hade kvalitativ studiedesign och tre var kvantitativa studier. De flesta studierna var utförda i Nordamerika eller Europa. Sjutton av de 30 studierna med kvalitativ metodik hade vuxna deltagare. De studerade sjukdomarna i dessa var cystisk fibros, myskeldystrofi, hemofili och sicklecellanemi. Metasyntes gjordes med en variant av metaetnografi.

Tre erfarenheter framkom från fynden med fokus på övergången till vuxenlivet:

- den unga personens erfarenhet av hur man kan leva ett normalt liv på ett annorlunda sätt och klara av en kronisk och livshotande sjukdom (the young person’s perspective on how to “live a normal life in an extraordinary way” and “manage a chronic and life threatening disease”)
- föräldrarnas erfarenhet av komplexiteten i att vara förälder till ett kroniskt sjukt barn och oro för barnets framtid (the parent perspective on the “complexity of being a parent of a chronically ill child” and “concerns about the child’s future”)
- syskonets erfarenhet av ”oro för sitt sjuka syskons framtid” (the sibling perspective on ‘concerns about the siblings future’).

Författarna skrev att studierna gav nya insikter i de individuella familjemedlemmarnas erfarenheter men att de var begränsade i avslöjandet av detaljerad information på familjesystemnivå innefattande familjeövertygelser, effekter på förhållanden och interaktionsmönster. Översikten omfattade endast kroniska barnsjukdomar med fysisk funktionsnedsättning och uteslöt tillstånd med kognitiv funktionsnedsättning vilket författarna skrev kan ses som en begränsning.

I en systematisk översikt av kvalitativa studier från år 2014 beskriver Jamiesson och medarbetare erfarenheter och upplevelser hos barn och unga med cystisk fibros med syftet att leda vården mot de områden som patienterna betraktar som viktiga [4]. I översikten var 43 studier med kvalitativ metodik inkluderade varav 19 hade en eller flera vuxna deltagare.

Författarna använde tematisk syntes och identifierade sex huvudteman:

- öka motståndskraften (gaining resilience)
- livsstilsrestriktion (lifestyle restriction)
- motvilja mot kronisk behandling (resentment of chronic treatment)
- tidsbegränsningar (temporal limitations)
- känslomässig sårbarhet (emotional vulnerability)
- förväntningar och osäkerhet kring transplantation (transplant expectations and uncertainty)

Begränsningar som nämndes av författarna var att de var oförmögna att beskriva ålderskillnader på grund av att majoriteten av citaten från de inkluderade studierna inte var taggade till en specifik ålder eller åldersgrupp. De flesta studierna var utförda i utvecklade länder och icke-engelskspråkiga artiklar exkluderades vilket enligt författarna gör överförbarheten osäker.

Tabell 1. Systematiska översikter med låg/måttlig risk för systematiska fel/Table 1. Systematic reviews with low/medium risk of bias

Included studies	Population	Phenomenon of interest
Hill et al 2018 [2]		
3 of 13 studies were qualitative or mixed-methods and had one or several participants ≥18 years old	People with OI/people with experience of living with someone affected with OI/health professionals and advocates who work with people affected with OI	Experiences and psychosocial impact of OI on families and caregivers
<b>Authors' conclusion:</b>		
"The findings of this review clearly highlight that OI is a condition that impacts on the whole family. Our review identified several gaps in the literature, such as the under-representation of siblings and fathers, that should be addressed in future studies. Research that considers possible interventions across the lifespan that target all family members is also needed. It is important to provide health and education that aims to support all family members that can be adapted to fit with the unique needs of individual families."		
Behan et al 2017 [3]		
2 of 14 studies were qualitative and on adult patients	PCD patients of all age groups	Experiences and perspective of PCD patients of all age groups or where patients completed PROMSs as primary or secondary outcomes

Included studies	Population	Phenomenon of interest
<b>Authors' conclusion:</b>		
"The findings of this review indicate the physical impact, emotional and stigmatising impact of PCD. They highlight the need for well-designed, quantitative studies using PCD-specific health-related quality of life measures to accurately determine the factors that impact PCD. There is also a need for the experience of patients to be further examined across ethnicities to evaluate various nuances between cultures. This will lead to better care, management, and outcomes for PCD patients."		
Macdonald et al 2016 [1]		
8 qualitative studies Sample sizes: 10–40 participants	Adults with CF who are maintaining a medication regimen	Experiences and perceptions of taking prescribed medication to treat their CF and related conditions
<b>Authors' conclusion:</b>		
"Adults with CF carry a psychosocial burden to adhere to what healthcare providers expect, while trying to live a "normal" life. Consideration needs to be given to exploring with individuals what degree of adherence will assist them in maintaining health, yet be able to enjoy life."		
Waldboth et al 2016 [5]		
17 of 33 studies were qualitative and had one or several participants ≥18 years old	Young individuals with a genetic disease (14–30 years old) and his or her family	Experiences of families living with a chronic childhood disease during transition into adulthood
<b>Authors' conclusion:</b>		
"Young people and their family members experience multiple challenges during the young persons' transition into adulthood. Failure to successfully negotiate this developmental stage may have consequences not only for the ill individual but also for the whole family. Thus, a family systems perspective to research and care is indicated to ensure that these individuals receive the best support available to cope with their complex life and health situation."		
Jamiesson et al 2014 [4]		
19 of 43 qualitative studies had one or several participants ≥18 years old Sample sizes: 3–101 participants	Children and adolescents with CF	Experiences and perspectives of children and adolescents with CF
<b>Authors' conclusion:</b>		
"Adolescents and children with CF report a sense of vulnerability, loss of independence and opportunities, isolation, and disempowerment. This reinforces the importance of the current model of multidisciplinary patient-centered care that promotes shared decision-making, control and self-efficacy in treatment management, educational and vocational opportunities, and physical and social functioning, which can lead to optimal treatment, health, and quality of life outcomes."		
CF = cystic fibrosis; OI = osteogenesis imperfecta; PCD = primary ciliary dyskinesia; PROM = patient-reported outcome measure		

SBU:s upplysningstjänst identifierade fyra systematiska översikter med hög risk för systematiska fel och av det skälet finns inte resultat eller slutsatser beskrivna i text eller tabell för dessa översikter. I två av översikterna ingick enbart vuxna och dessa handlade om upplevelser och erfarenheter av cystisk fibros [101] och av olika sjukdomar (bland annat cystisk fibros, hemofili, fenyلكetonuri) [102] och i två översikter ingick även barn och unga och dessa rörde hemofili [103] och medfödda metabola sjukdomar [104].

För Noonans syndrom, Prader-Willis syndrom och Williams syndrom identifierades inga relevanta systematiska översikter.

## Primärstudier

SBU:s upplysningstjänst identifierade 93 primärstudier som undersökte erfarenheter och upplevelser av medfödda sällsynta sjukdomar, för dessa har inte risken för systematiska fel bedömts och av det skälet finns inte resultat eller slutsatser beskrivna i text eller tabell. För många av studierna var fokus inte enbart på vuxna utan även barn och unga ingår. Dessa studier är grupperade enligt de diagnoser som var av särskilt intresse för frågeställaren: cystisk fibros [6-46], hemofili [47-65], fenyلكetonuri [67-72], Noonans syndrom [66], Prader-Willis syndrom [73,74], Williams syndrom (inga identifierade studier) och övriga sjukdomar [75-98].

## Projektgrupp

Detta svar är sammanställt av Miriam Entesarian Matsson (projektledare och produktsamordnare), Ann Kristine Jonsson (informationsspecialist) och Sara Fundell (projektadministratör) vid SBU. Det har granskats av Christel Bahtsevani, legitimerad sjuksköterska, doktor i medicinsk vetenskap, lektor i vårdvetenskap vid Malmö universitet.



## Litteratursökning

PubMed via Ovid January 24 2018

### Experiences of rare genetic disorders in adults

Search terms	Items found
<b>Population: adults with rare disease</b>	
1. exp Rare Diseases/	9451
2. ((orphan or rare or undiagnosed) adj3 (condition* OR diagnosis OR diagnoses OR disease* or disorder* OR genetic)).ti	7143
3. ((orphan OR rare) adj1 (condition* OR diagnosis OR diagnoses OR disease* OR disorder*)).ab.	43588
4. RD patients.ti,ab. OR RD young adults.ti,ab.	273
5. exp Cystic Fibrosis/ or fibrocystic disease.ti,ab. or cystic fibrosis.ti,ab. or exp hemophilia a/ or exp hemophilia b/ or hemophilia.ti,ab. or Phenylketonurias/ or BH4 Deficiency.ti,ab. or Non Phenylketonuric Hyperphenylalaninemia.ti,ab. or Tetrahydrobiopterin Deficiency.ti,ab. or DHPR Deficiency.ti,ab. or Folling Disease.ti,ab. or exp prader-willi syndrome/ or Prader Willi Syndrome.ti,ab. or Labhart-Willi Syndrome.ti,ab. or Royer Syndrome.ti,ab. or exp williams syndrome/ or Beuren Syndrome.ti,ab. or Hypercalcemia Supravalvar Aortic Stenosis.ti,ab. or Williams Contiguous Gene Syndrome.ti,ab. or exp Noonan Syndrome/ or Turner-Like Syndrome.ti,ab. or Turner Syndrome.ti,ab. or Familial Turner Syndrome.ti,ab.	88074
6. 1-5 (or)	14497
<b>Outcome: Patients' experiences</b>	
7. (patient* adj5 (acceptance or attitude* or burden or coping or expectations or experiences or feedback or groups or living or narratives or navigation or needs or opinion* or perception* or perspective* or preference* or satisfaction or stigma or views)).ti.	42497
8. ((patient*) adj2 (acceptance OR attitude* OR burden OR coping OR expectations OR experiences OR feedback OR groups OR living OR narratives OR navigation OR needs OR opinion* OR perception* OR perspective* OR preference* OR satisfaction OR stigma OR views)).ti,ab.	207977
9. (life adj (quality or satisfaction)).ti,ab.	12664
10. quality of life.ti,ab. OR burden.ti,ab OR coping.ti,ab OR experience*.ti. OR functional health status.ti,ab. OR sickness impact.ti,ab. OR living.ti	711647
11. exp patient acceptance of health care/ OR exp patient satisfaction/ OR exp Patient Preference/ OR exp "Quality of Life"/	368256
12. 7-11 (or)	1097122
<b>Study types: qualitative studies</b>	
13. exp Anecdotes as Topic/ OR exp Comparative Study/ OR exp Focus Groups/ OR exp Grounded Theory/ OR exp hermeneutics/ OR exp Interviews as Topic/ OR exp Interview, Psychological/ OR exp Narration/ OR exp Nursing Methodology Research/ OR exp Nursing Research/ OR personal narratives as topic/ OR exp qualitative research/ OR tape recording/ OR video recording/ OR content analysis.ti,ab. OR discourse analysis.ti,ab. OR ethnolog*.ti,ab. OR ethnographic*.ti,ab. OR field stud*.ti,ab. OR field work .ti,ab. OR focus group*.ti,ab. OR hermeneutic*.ti,ab. OR interpretive research.ti,ab. OR interview*.ti,ab. OR lived experience* .ti,ab. OR lived observations.ti,ab. OR meta-ethnograph*.ti,ab. OR mixed method*.ti,ab. OR narrat*.ti,ab. OR observation*.ti,ab. OR phenomeno*.ti,ab. OR phenomenograph*.ti,ab. OR poststructur*.ti,ab. OR purposive sample.ti,ab. OR qualitative*.af OR social systems theory.ti,ab. OR thematic analysis.ti,ab. OR theroretical sample.ti,ab.	3297503
14. (field adj (study or studies or research or work)).ti,ab.	16219

15.	(grounded adj (theor* or study or studies or research or analysis*)):ti,ab.	10263
16.	((live or lived) adj experience*):ti,ab	4664
17.	13-16 (or)	3298824
<b>Combined sets/Limits:</b>		
1.	6 and 12 and 17 limit to (danish or english or norwegian or swedish)	1312
<b>Final</b>	<b>6 and 12 and 17 limit to (danish or english or norwegian or swedish)</b>	<b>1312</b>

The search result, usually found at the end of the documentation, forms the list of abstracts

[MeSH] = Term from the Medline controlled vocabulary, including terms found below this term in the MeSH hierarchy

[MeSH:NoExp] = Does not include terms found below this term in the MeSH hierarchy

[MAJR] = MeSH Major Topic

[TIAB] = Title or abstract

[TI] = Title

[AU] = Author

[TW] = Text Word

Systematic[SB] = Filter for retrieving systematic reviews

\* = Truncation

## Embase via embase.com February 1 2019

### Experiences of rare genetic disorders in adults

Search terms	Items found
<b>Population: adults with rare disease</b>	
1. 'rare disease'/exp	32993
2. ((orphan OR rare OR undiagnosed) NEAR/3 (condition* OR diagnosis OR diagnoses OR disease* OR disorder* OR genetic)):ti,ab	138140
3. 'rd patients':ti,ab OR 'rd young adults':ti,ab	580
4. 'cystic fibrosis'/exp OR "fibrocystic disease":ti,ab or "cystic fibrosis":ti,ab OR 'hemophilia'/exp or hemophilia:ti,ab OR 'phenylketonurias'/exp or "BH4 Deficiency":ti,ab or "Non Phenylketonuric Hyperphenylalaninemia":ti,ab or "Tetrahydrobiopterin Deficiency":ti,ab or "DHPR Deficiency":ti,ab or "Folling Disease":ti,ab or 'Prader Willi syndrome'/exp or "Prader Willi Syndrome":ti,ab or "Labhart-Willi Syndrome":ti,ab or "Royer Syndrome":ti,ab or 'Williams Beuren syndrome'/exp or "Beuren Syndrome":ti,ab or "Hypercalcemia Supravalvar Aortic Stenosis":ti,ab or "Williams Contiguous Gene Syndrome":ti,ab or 'Noonan syndrome'/exp or "Turner-Like Syndrome":ti,ab or "Turner Syndrome":ti,ab or "Familial Turner Syndrome":ti,ab	152680
5. 19-22 (or)	360128
<b>Outcome: patients' experiences</b>	
6. (patient* NEAR/5 (acceptance OR attitude* OR burden OR coping OR expectations OR experiences OR feedback OR groups OR living OR narratives OR navigation OR needs OR opinion* OR perception* OR perspective* OR preference* OR satisfaction OR stigma OR views)):ti	58630
7. (patient* NEAR/2 (acceptance OR attitude* OR burden OR coping OR expectations OR experiences OR feedback OR groups OR living OR narratives OR navigation OR needs OR opinion* OR perception* OR perspective* OR preference* OR satisfaction OR stigma OR views)):ti,ab	311899
8. (life NEAR/1 (quality OR satisfaction)):ti,ab	19879
9. "quality of life":ti,ab OR burden:ti,ab OR coping:ti,ab OR experience*:ti OR "functional health status":ti,ab OR "sickness impact":ti,ab OR living:ti	1024212
10. 'patient satisfaction'/exp OR 'patient preference'/exp OR 'quality of life'/exp	548755

11.	24-28 (or)	1491689
<b>Study types:</b>		
12.	'qualitative research'/exp or 'grounded theory'/exp or 'interview'/exp or "content analysis":ti,ab OR "discourse analysis":ti,ab OR ethnolog*:ti,ab OR ethnographic*:ti,ab OR "field stud*":ti,ab OR "field work":ti,ab OR "focus group*":ti,ab OR hermeneutic*:ti,ab OR "interpretive research":ti,ab OR interview*:ti,ab OR "lived experience*":ti,ab OR "lived observations":ti,ab OR meta-ethnogr*":ti,ab OR "mixed method*":ti,ab OR narrat*:ti,ab OR observation*:ti,ab OR phenomeno*:ti,ab OR phenomenograph*:ti,ab OR poststructur*:ti,ab OR "purposive sample":ti,ab OR qualitative*:af OR "social systems theory":ti,ab OR "thematic analysis":ti,ab OR "theroretical sample":ti,ab	1752318
<b>Combines sets/Limits:</b>		
13.	23 AND 29 AND 30 ([danish]/lim OR [english]/lim OR [norwegian]/lim OR [swedish]/lim) AND [embase]/lim AND ([article]/lim OR [article in press]/lim OR [erratum]/lim OR [review]/lim)	881
<b>Final</b>	<b>23 AND 29 AND 30 ([danish]/lim OR [english]/lim OR [norwegian]/lim OR [swedish]/lim) AND [embase]/lim AND ([article]/lim OR [article in press]/lim OR [erratum]/lim OR [review]/lim)</b>	<b>881</b>

/de= Term from the EMTREE controlled vocabulary

/exp= Includes terms found below this term in the EMTREE hierarchy

/mj = Major Topic

:ab = Abstract

:au = Author

:ti = Article Title

:ti,ab = Title or abstract

\* = Truncation

'' = Citation Marks; searches for an exact phrase

## Referenser

1. Macdonald M, Martin-Misener R, Helwig M, Smith LJ, Godfrey CM, Curran J, et al. Experiences of adults with cystic fibrosis in adhering to medication regimens: a qualitative systematic review. *JBI Database Of Systematic Reviews And Implementation Reports* 2016;14:258-85.
2. Hill M, Lewis C, Riddington M, Crowe B, DeVile C, Götherström C, et al. Exploring the impact of Osteogenesis Imperfecta on families: A mixed-methods systematic review. *Disability and Health Journal* 2019.
3. Behan L, Rubbo B, Lucas JS, Dunn Galvin A. The patient's experience of primary ciliary dyskinesia: a systematic review. *Quality of Life Research* 2017;26:2265-2285.
4. Jamieson N, Fitzgerald D, Singh-Grewal D, Hanson CS, Craig JC, Tong A. Children's experiences of cystic fibrosis: a systematic review of qualitative studies. *Pediatrics* 2014;133:e1683-97.
5. Waldboth V, Patch C, Mahrer-Imhof R, Metcalfe A. 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. *International Journal of Nursing Studies* 2016;62:44-59.
6. Abbott J, Dodd M, Gee L, Webb K. Ways of coping with cystic fibrosis: implications for treatment adherence. *Disability & Rehabilitation* 2001;23:315-24.
7. Allgood SJ, Kozachik S, Alexander KA, Thaxton A, Vera M, Lechtzin N. Descriptions of the Pain Experience in Adults and Adolescents with Cystic Fibrosis. *Pain Management Nursing* 2018;19:340-347.
8. Badlan K. Young people living with cystic fibrosis: an insight into their subjective experience. *Health & Social Care in the Community* 2006;14:264-70.
9. Berge JM, Patterson JM, Goetz D, Milla C. Gender Differences in Young Adults' Perceptions of Living With Cystic Fibrosis During the Transition to Adulthood: A Qualitative Investigation. *Families, Systems and Health* 2007;25:190-203.
10. Braithwaite M, Philip J, Tranberg H, Finlayson F, Gold M, Kotsimbos T, et al. End of life care in CF: patients, families and staff experiences and unmet needs. *Journal of Cystic Fibrosis* 2011;10:253-7.
11. Brumfield K, Lansbury G. Experiences of adolescents with cystic fibrosis during their transition from paediatric to adult health care: a qualitative study of young Australian adults. *Disability & Rehabilitation* 2004;26:223-34.
12. Cammidge SL, Duff AJ, Latchford GJ, Etherington C. When Women with Cystic Fibrosis Become Mothers: Psychosocial Impact and Adjustments. *Pulmonary Medicine* 2016;2016:9458980.
13. Chapman E. Difficult decisions: social and ethical implications of changing medical technology. *Community Genetics* 2002;5:110-9.
14. Chapman E. The social and ethical implications of changing medical technologies: the views of people living with genetic conditions. *Journal of Health Psychology* 2002;7:195-206.

15. Clisby N, Shaw S, Cormack M. Psychological impact of working with patients with cystic fibrosis at end-of-life, pre-transplant stage. *Palliative & Supportive Care* 2013;11:111-21.
16. Cordeiro SM, Jesus MCP, Tavares RE, Oliveira DM, Merighi MAB. Experience of adults with cystic fibrosis: a perspective based on social phenomenology. *Revista Brasileira de Enfermagem* 2018;71:2891-2898.
17. Foster C, Eiser C, Oades P, Sheldon C, Tripp J, Goldman P, et al. Treatment demands and differential treatment of patients with cystic fibrosis and their siblings: patient, parent and sibling accounts. *Child: Care, Health & Development* 2001;27:349-64.
18. Gjengedal E, Rustoen T, Wahl AK, Hanesta BR. Growing up and living with cystic fibrosis: everyday life and encounters with the health care and social services--a qualitative study. *Advances in Nursing Science* 2003;26:149-59.
19. Grosseohme DH, Ragsdale JR, Cotton S, Meyers MA, Clancy JP, Seid M, et al. Using spirituality after an adult CF diagnosis: cognitive reframing and adherence motivation. *Journal of Health Care Chaplaincy* 2012;18:110-20.
20. Helms SW, Christon LM, Dellon EP, Prinstein MJ. Patient and Provider Perspectives on Communication About Body Image With Adolescents and Young Adults With Cystic Fibrosis. *Journal of Pediatric Psychology* 2017;42:1040-1050.
21. Higham L, Ahmed S, Ahmed M. Hoping to live a "normal" life whilst living with unpredictable health and fear of death: impact of cystic fibrosis on young adults. *Journal of Genetic Counseling* 2013;22:374-83.
22. Hobler MR, Engelberg RA, Curtis JR, Ramos KJ, Zander MI, Howard SS, et al. Exploring Opportunities for Primary Outpatient Palliative Care for Adults with Cystic Fibrosis: A Mixed-Methods Study of Patients' Needs. *Journal of Palliative Medicine* 2018;21:513-521.
23. Hugo CJ, Van Der Merwe M. South African adolescents with cystic fibrosis: A qualitative exploration of their bio-psychosocial fields. *Journal of Child and Adolescent Mental Health* 2014;26:177-191.
24. Jessup M, Li A, Fulbrook P, Bell SC. The experience of men and women with cystic fibrosis who have become a parent: A qualitative study. *Journal of Clinical Nursing* 2018;27:1702-1712.
25. Kazmerski TM, Borrero S, Tuchman LK, Weiner DJ, Pilewski JM, Orenstein DM, et al. Provider and Patient Attitudes Regarding Sexual Health in Young Women With Cystic Fibrosis. *Pediatrics* 2016;137:06.
26. Lowton K, Ballard KD. Adult cystic fibrosis patients' experiences of primary care consultations: a qualitative study. *British Journal of General Practice* 2006;56:518-25.
27. Lowton K, Gabe J. Life on a slippery slope: perceptions of health in adults with cystic fibrosis. *Sociology of Health & Illness* 2003;25:289-319.
28. Macdonald K. Living in limbo--patients with cystic fibrosis waiting for transplant. *British Journal of Nursing* 2006;15:566-72.
29. MacDonald K, Irvine L, Smith MC. An exploration of partnership through interactions between young 'expert' patients with cystic fibrosis and healthcare professionals. *Journal of Clinical Nursing* 2015;24:3528-3537.

30. Moola F. The complexities of contagion: The experience of social isolation among children and youth living with cystic fibrosis in Canada. *Journal of Child Health Care* 2018;1367493518767784.
31. Myers LB, Horn SA. Adherence to chest physiotherapy in adults with cystic fibrosis. *Journal of Health Psychology* 2006;11:915-26.
32. Norris E, Phillips S, Butler C, James K. Sex and Relationships Education for Individuals with Cystic Fibrosis: A Service-Based Approach. *Sexuality & Disability* 2018;36:363-376.
33. Oddleifson DA, Sawicki GS. Adherence and Recursive Perception Among Young Adults with Cystic Fibrosis. *Anthropology & Medicine* 2017;24:65-80.
34. Palser SC, Rayner OC, Leighton PA, Smyth AR. Perception of first respiratory infection with *Pseudomonas aeruginosa* by people with cystic fibrosis and those close to them: an online qualitative study. *BMJ Open* 2016;6:e012303.
35. Plummer A, Costall B, Torry B. Factors affecting adherence in adults with cystic fibrosis. *Pharmacy in Practice* 2008;18:52-56.
36. Sawicki GS, Heller KS, Demars N, Robinson WM. Motivating adherence among adolescents with cystic fibrosis: youth and parent perspectives. *Pediatric Pulmonology* 2015;50:127-36.
37. Sawyer SM, Tully MA, Dovey ME, Colin AA. Reproductive health in males with cystic fibrosis: knowledge, attitudes, and experiences of patients and parents. *Pediatric Pulmonology* 1998;25:226-230.
38. Simcox AM, Hewison J, Duff AJ, Morton AM, Conway SP. Decision-making about pregnancy for women with cystic fibrosis. *British Journal of Health Psychology* 2009;14:323-42.
39. Street R, Mercer J, Mills-Bennett R, O'Leary C, Thirlaway K. Experiences of physical activity: A phenomenological study of individuals with cystic fibrosis. *Journal of Health Psychology* 2016;21:261-70.
40. Tierney S, Riley D, Jones AM, Webb AK, Horne M. Sputum issues as defined by patients with cystic fibrosis: a qualitative investigation. *Chronic Illness* 2010;6:192-201.
41. Tracy JP. Growing up with chronic illness: the experience of growing up with cystic fibrosis. *Holistic Nursing Practice* 1997;12:27-35.
42. Widerman E. Knowledge, interests and educational needs of adults diagnosed with cystic fibrosis after age 18. *Journal of Cystic Fibrosis* 2003;2:97-104.
43. Widerman E. Pathways to adult diagnosis of CF: the impact of pre-diagnosis experience on post-diagnosis responses and needs. *Patient Education & Counseling* 2004;52:69-77.
44. Widerman E. The experience of receiving a diagnosis of cystic fibrosis after age 20: implications for social work. *Social Work in Health Care* 2004;39:415-33.
45. Willis E, Miller R, Wyn J. Gendered embodiment and survival for young people with cystic fibrosis. *Social Science & Medicine* 2001;53:1163-74.
46. Zack J, Jacobs CP, Keenan PM, Harney K, Woods ER, Colin AA, et al. Perspectives of patients with cystic fibrosis on preventive counseling and transition to adult care. *Pediatric Pulmonology* 2003;36:376-83.

47. Barlow JH, Stapley J, Ellard DR. Living with haemophilia and von Willebrand's: a descriptive qualitative study. *Patient Education & Counseling* 2007;68:235-42.
48. Beeton K, Neal D, Lee C. An exploration of health-related quality of life in adults with haemophilia - A qualitative perspective. *Haemophilia* 2005;11:123-132.
49. Brodin E, Sunnerhagen KS, Baghaei F, Törnbom M. Persons with haemophilia in Sweden-experiences and strategies in everyday life. A single centre study. *PLoS ONE* 2015;10.
50. Dorries A, Ude-Koeller S, Wermes C, Eisert R, Ganser A. Prioritisation in haemophilia A: a qualitative study of stakeholder attitudes and preferences. *Klinische Padiatrie* 2012;224:211-26.
51. Flaherty LM, Schoeppe J, Kruse-Jarres R, Konkle BA. Balance, falls, and exercise: Beliefs and experiences in people with hemophilia: A qualitative study. *Research And Practice In Thrombosis And Haemostasis* 2018;2:147-154.
52. Flood E, Pocoski J, Michaels LA, Bell JA, Valluri S, Sasane R. Illustrating the impact of mild/moderate and severe haemophilia on health-related quality of life: hypothesised conceptual models. *European Journal of Haematology* 2014;93:9-18.
53. Flood E, Pocoski J, Michaels LA, McCoy A, Beusterien K, Sasane R. Patient-reported experience of bleeding events in haemophilia. *European Journal of Haematology* 2014;93:19-28.
54. Khair K, Holland M, Pollard D. The experience of girls and young women with inherited bleeding disorders. *Haemophilia* 2013;19:e276-81.
55. Lane S, Arnold E, Webert KE, Chan A, Walker I, Heddle NM. What should men living with severe haemophilia need to know? The perspectives of Canadian haemophilia health care providers. *Haemophilia* 2013;19:503-10.
56. Lane SJ, Sholapur NS, Yeung CH, Iorio A, Heddle NM, Sholzberg M, et al. Understanding stakeholder important outcomes and perceptions of equity, acceptability and feasibility of a care model for haemophilia management in the US: a qualitative study. *Haemophilia* 2016;22:23-30.
57. Nilson J, Schachter C, Mulder K, Hahn M, Steele M, Hilliard P, et al. A qualitative study identifying the knowledge, attitudes and behaviours of young men with mild haemophilia. *Haemophilia* 2012;18:e120-5.
58. Palareti L, Poti S, Cassis F, Emiliani F, Matino D, Iorio A. Shared topics on the experience of people with haemophilia living in the UK and the USA and the influence of individual and contextual variables: Results from the HERO qualitative study. *International Journal of Qualitative Studies on Health and Well-being* 2015;10:28915.
59. Rambod MP, Sharif FP, Molazem ZP, Khair KP. Pain Experience in Hemophilia Patients: A Hermeneutic Phenomenological Study. *International Journal of Community Based Nursing & Midwifery* 2016;4:309-319.
60. Renault NK, Howell RE, Robinson KS, Greer WL. Qualitative assessment of the emotional and behavioural responses of haemophilia A carriers to negative experiences in their medical care. *Haemophilia* 2011;17:237-45.
61. Rolstad EB. Perceptions of Men With Moderate to Severe Hemophilia Regarding the Management of Their Chronic Disorder and Utilization of Community-Based Support. *American Journal of Mens Health* 2015;9:486-95.

62. Schrijvers LH, Kars MC, Beijlevelt-van der Zande M, Peters M, Schuurmans MJ, Fischer K. Unravelling adherence to prophylaxis in haemophilia: a patients' perspective. *Haemophilia* 2015;21:612-21.
63. Smith N, Bartholomew C, Jackson S. Issues in the ageing individual with haemophilia and other inherited bleeding disorders: Understanding and responding to the patients' perspective. *Haemophilia* 2013;20:e1-e6.
64. Stewart MJ, Hart G, Mann KV. Living with haemophilia and HIV/AIDS: support and coping. *Journal of Advanced Nursing* 1995;22:1101-1111 11p.
65. Vegni E, Leone D, Biasoli C, Moja EA. Difficult encounters with a hemophilic patient: the inner perspective of physicians. *Journal of Health Psychology* 2014;19:1499-507.
66. Croonen EA, Harmsen M, Van der Burgt I, Draaisma JM, Noordam K, Essink M, et al. Perceived motor problems in daily life: Focus group interviews with people with Noonan syndrome and their relatives. *American Journal of Medical Genetics. Part A* 2016;170:2349-56.
67. Di Ciommo V, Forcella E, Cotugno G. Living with phenylketonuria from the point of view of children, adolescents, and young adults: a qualitative study. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics* 2012;33:229-235.
68. Diesen PS. "I Feel Lucky" - Gratitude Among Young Adults with Phenylketonuria (PKU). *Journal of Genetic Counseling* 2016;25:1002-9.
69. Diesen PS, Wiig I, Grut L, Kase BF. Betwixt and between being healthy and ill: the stigma experienced by young adults with phenylketonuria. *Scandinavian Journal of Disability Research* 2015;17:321-334.
70. Frank N, Fitzgerald R, Legge M. Phenylketonuria - The lived experience. *New Zealand Medical Journal* 2007;120.
71. Roberts RM, Muller T, Sweeney A, Bratkovic D, Gannoni A. Promoting psychological well-being in women with phenylketonuria: Pregnancy-related stresses, coping strategies and supports. *Molecular Genetics and Metabolism Reports* 2014;1:148-157.
72. Vegni E, Fiori L, Riva E, Giovannini M, Moja EA. How individuals with phenylketonuria experience their illness: an age-related qualitative study. *Child: Care, Health & Development* 2010;36:539-48.
73. Didden R, Proot I, Lancioni GE, Van Os R, Curfs LMG. Individuals with Prader-Willi syndrome and their perceptions of skin-picking behaviour. *British Journal of Developmental Disabilities* 2008;54:123-130.
74. van Hooren RH, Widdershoven GAM, van der Bruggen H, van den Borne HW, Curfs LMG. Values in the care of young persons with Prader-Willi syndrome: Creating a meaningful life together. *Child: Care, Health and Development* 2005;31:309-319.
75. Aho AC, Hultsjo S, Hjelm K. Young adults' experiences of living with recessive limb-girdle muscular dystrophy from a salutogenic orientation: an interview study. *Disability & Rehabilitation* 2015;37:2083-91.
76. Behan L, Dunn Galvin A, Rubbo B, Masfield S, Copeland F, Manion M, et al. Diagnosing primary ciliary dyskinesia: an international patient perspective. *European Respiratory Journal* 2016;48:1096-1107.



77. Beresford B, Stuttard L. Young adults as users of adult healthcare: Experiences of young adults with complex or life-limiting conditions. *Clinical Medicine, Journal of the Royal College of Physicians of London* 2014;14:404-408.
78. Bogart KR, Tickle-Degnen L, Joffe MS. Social interaction experiences of adults with Moebius Syndrome: a focus group. *Journal of Health Psychology* 2012;17:1212-22.
79. Both P, ten Holt L, Mous S, Patist J, Rietman A, Dieleman G, et al. Tuberous sclerosis complex: Concerns and needs of patients and parents from the transitional period to adulthood. *Epilepsy and Behavior* 2018;83.
80. 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;105:154-64.
81. Caputo A. Exploring quality of life in Italian patients with rare disease: a computer-aided content analysis of illness stories. *Psychology Health & Medicine* 2014;19:211-21.
82. Christensen S, Wagner L, Coleman MM, Appell D. The lived experience of having a rare medical disorder: Hermansky-Pudlak syndrome. *Chronic Illness* 2017;13:62-72.
83. Doyle M, Werner-Lin A. That eagle covering me: Transitioning and connected autonomy for emerging adults with cystinosis. *Pediatric Nephrology* 2015;30:281-291.
84. Dwyer AA, Quinton R, Pitteloud N, Morin D. Psychosexual Development in Men with Congenital Hypogonadotropic Hypogonadism on Long-Term Treatment: A Mixed Methods Study. *Sexual Medicine* 2015;3:32-41.
85. Dzemaili S, Tiemensma J, Quinton R, Pitteloud N, Morin D, Dwyer AA. Beyond hormone replacement: quality of life in women with congenital hypogonadotropic hypogonadism. *Endocrine Connections* 2017;6:404-412.
86. Garrino L, Picco E, Finiguerra I, Rossi D, Simone P, Roccatello D. Living with and treating rare diseases: experiences of patients and professional health care providers. *Qualitative Health Research* 2015;25:636-51.
87. Gelrud A, Williams KR, Hsieh A, Gwosdow AR, Gilstrap A, Brown A. The burden of familial chylomicronemia syndrome from the patients' perspective. *Expert Review of Cardiovascular Therapy* 2017;15:879-887.
88. Henderson SL, Packman W, Packman S. Psychosocial aspects of patients with Niemann-Pick disease, type B. *American Journal of Medical Genetics. Part A* 2009;149:2430-6.
89. Higa LA, McDonald J, Himes DO, Rothwell E. Life experiences of individuals with hereditary hemorrhagic telangiectasia and disclosing outside the family: a qualitative analysis. *Journal of Community Genetics* 2016;7:81-89.
90. Johnson S, Kass NE, Natowicz M. Disclosure of personal medical information: differences among parents and affected adults for genetic and nongenetic conditions. *Genetic Testing* 2005;9:269-80.
91. Lopes MT, Koch VH, Sarrubbi-Junior V, Gallo PR, Carneiro-Sampaio M. Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals. *Clinics (Sao Paulo, Brazil)* 2018;73:e68.

92. Peeters MAC, Hilberink SR, Van Staa A. The road to independence: Lived experiences of youth with chronic conditions and their parents compared. *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine* 2014;7:33-42.
93. Petersen A. The best experts: the narratives of those who have a genetic condition. *Social Science & Medicine* 2006;63:32-42.
94. Somanadhan S, Larkin PJ. Parents' experiences of living with, and caring for children, adolescents and young adults with Mucopolysaccharidosis (MPS). *Orphanet Journal Of Rare Diseases* 2016;11:138.
95. Sutton EJ, McInerney-Leo A, Bondy CA, Gollust SE, King D, Biesecker B. Turner syndrome: four challenges across the lifespan. *American Journal of Medical Genetics. Part A* 2005;139:57-66.
96. Theodore-Oklotka C, Bonner N, Spencer H, Arbuckle R, Chen CY, Skrinar A. Qualitative Research to Explore the Patient Experience of X-Linked Hypophosphatemia and Evaluate the Suitability of the BPI-SF and WOMAC® as Clinical Trial End Points. *Value in Health* 2018;21:973-983.
97. Tuchman LK, Slap GB, Britto MT. Transition to adult care: experiences and expectations of adolescents with a chronic illness. *Child: Care, Health & Development* 2008;34:557-63.
98. van Staa AL, Jedeloo S, van Meeteren J, Latour JM. Crossing the transition chasm: experiences and recommendations for improving transitional care of young adults, parents and providers. *Child: Care, Health & Development* 2011;37:821-32.
99. Socialstyrelsen. Ovanliga diagnoser [citerad 2019-09-03], <https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/ovanliga-diagnoser/>.
100. Shea BJ, Hamel C, Wells GA, Bouter LM, Kristjansson E, Grimshaw J, et al. AMSTAR is a reliable and valid measurement tool to assess the methodological quality of systematic reviews. *J Clin Epidemiol* 2009;62:1013-20.
101. Schmid-Mohler G, Yorke J, Spirig R, Benden C, Caress AL. Adult patients' experiences of symptom management during pulmonary exacerbations in cystic fibrosis: A thematic synthesis of qualitative research. *Chronic Illness* 2018:1742395318772647.
102. von der Lippe C, Diesen PS, Feragen KB. Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature. *Molecular Genetics & Genomic Medicine* 2017;5:758-773.
103. Cassis FR, Querol F, Forsyth A, Iorio A, Board HIA. Psychosocial aspects of haemophilia: a systematic review of methodologies and findings. *Haemophilia* 2012;18:e101-14.
104. Yamaguchi K, Wakimizu R, Kubota M. Difficulties in Daily Life and Associated Factors, and QoL of Children with Inherited Metabolic Disease and Their Parents in Japan: A Literature Review. *Jimd Reports* 2017;33:1-10.