

**T.C.**  
**KIRIKKALE ÜNİVERSİTESİ**  
**SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ**  
**BESLENME VE METABOLİZMA ANABİLİM DALI**  
**ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI BİLİM DALI**

**FENİLKETONÜRİLİ ÇOCUKLARI OLAN EBEVEYNLERİN**  
**YAŞAM KALİTELERİNİN VE HASTALIĞA İLİŞKİN BİLGİ**  
**DÜZEYLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ**

**YÜKSEK LİSANS TEZİ**

**Hazırlayan**

**Dyt. Fatma ÜNEŞİ ÖZTÜRK**

**Danışman**

**Prof. Dr. Selda Fatma BÜLBÜL**

**2018-KIRIKKALE**



**T.C.**  
**KIRIKKALE ÜNİVERSİTESİ**  
**SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ**  
**BESLENME VE METABOLİZMA ANABİLİM DALI**  
**ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI BİLİM DALI**

**FENİLKETONÜRİLİ ÇOCUKLARI OLAN EBEVEYNLERİN**  
**YAŞAM KALİTELERİNİN VE HASTALIĞA İLİŞKİN BİLGİ**  
**DÜZEYLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ**

**YÜKSEK LİSANS TEZİ**

**Hazırlayan**

**Dyt. Fatma ÜNEŞİ ÖZTÜRK**

**Danışman**

**Prof. Dr. Selda Fatma BÜLBÜL**

**2018-KIRIKKALE**

## İÇİNDEKİLER

İÇİNDEKİLER .....	I
ÖNSÖZ.....	III
ŞEKİLLER DİZİNİ.....	IV
TABLolar DİZİNİ .....	V
SİMGELER VE KISALTMALAR.....	VII
ÖZET.....	VIII
SUMMARY.....	X
1. GİRİŞ .....	1
1.1. Fenilketonüri (FKÜ).....	1
1.1.1. Tarihçe .....	1
1.1.2. Tanım .....	3
1.1.3. Epidemiyoloji.....	8
1.1.4. Klinik Bulgular .....	10
1.1.4. Tanı .....	12
1.1.5. Diyet Tedavisi.....	13
1.2. Yaşam Kalitesi .....	23
1.2.1. Tanım .....	23
1.2.2 Tarihi Gelişimi .....	24
1.3. Fenilketonüri Hastalığında Anne-Babanın Rolü ve Yaşam Kaliteleri .....	26
2. GEREÇ VE YÖNTEM .....	30
2.1. Etik Kurul Onayı .....	30
2.2. Araştırmanın Hipotezi .....	30
2.3. Araştırmanın Amaçları .....	30
2.3.1. Yakın Gelecekteki Amaç .....	30
2.3.2. Uzak Gelecekteki Amaç .....	31

2.4. Araştırmanın Modeli .....	31
2.5. Araştırma Evreni .....	31
2.6. Araştırmanın Grubu.....	31
2.7. Verilerin Toplanması.....	32
2.8. Araştırmada Kullanılan Değerlendirme Ölçeği (SF-36 Yaşam Kalitesi Değerlendirme Anketi).....	32
2.8. FKÜ hastası çocuğu olan ailelerin bilgi düzeyinin Değerlendirilmesi.....	33
2.9. Verilerin İstatistiksel Değerlendirilmesi .....	34
3. BULGULAR.....	35
3.1. Sosyodemografik Özellikler.....	35
3.2. Bilgi Düzeyine Ait Özellikler.....	40
3.3. SF-36 Yaşam Kalitesi Ölçeğine Ait Özellikle .....	48
4. TARTIŞMA .....	68
4.1. Araştırmaya katılan anne babaların sosyodemografik özellikleri .....	68
4.2. Çalışma grubundaki anne babaların hastalık ve diyetle dair bilgi düzeyleri değerlendirilmesi .....	73
4.3. Araştırmaya katılan anne babaların yaşam kalitesi değerlendirilmesi .....	80
5. SONUÇ ve ÖNERİLER.....	87
6. KAYNAKLAR .....	90
EKLER 1.....	102
EKLER 2.....	108
ÖZGEÇMİŞ.....	112

## ÖNSÖZ

Yüksek lisans eğitimim süresince danışmanlığımı üstlenerek, engin mesleki bilgi ve tecrübesini paylaşarak tez çalışmamın sürdürülmesinde bana yol gösteren ve araştırmam boyunca beni destekleyen hocam sayın **Prof. Dr. Selda Fatma Bülbül'e** sonsuz teşekkürlerimi ve saygılarımı sunmayı borç bilirim.

Hayatımın her aşamasında benim için hiçbir fedakârlıktan kaçınmayan, yanımda olarak beni hiç yalnız bırakmayan ve bırakmayacak olan **canım annem** ve **canım ablamam** sonsuz teşekkürlerimi sunarım.

İlgisi ve tecrübesiyle beni motive eden canım arkadaşım **Dr. Zeynep Doğangüzel'e** sevgilerimi ve teşekkürlerimi sunarım.

Varlığı ve manevi desteği için sevgili eşim **Ömer'e** teşekkürlerimi sunarım.

## ŞEKİLLER DİZİNİ

Şekil 1.1.2.1. Fenilaleninin Hidroksilasyon Sistemi .....	4
Şekil 2.1.2.2. Fenilalenin ve tirozin metabolizması.....	6
Şekil 3.1.1.3.1.Fenilketonüride Metabolik Bozukluklar ve Sonuçları .....	11
Şekil 4.1.5.1. En yaygın BH4-yanıtlı mutasyonlarla insan fenilalanin hidroksilaz monomerinin üç boyutlu kristal yapısı.....	21
Şekil 5.1. Anne-babanın duygusal durumunun FKÜ'lü bireyin diyet tedavisine uyumu üzerine etkisi .....	29
Şekil 6.3.2.1.Çalışma grubundaki anne babaların FKÜ hastalığı ve diyet tedavisine ilişkin sorulara verdiği doğru cevapların dağılımı .....	43
Şekil 7.3.2.2. Çalışma grubundaki anne babaların çocuklarının yaş gruplarına göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları .....	44
Şekil 8.3.2.3: Çalışma grubundaki anne babaların eğitim durumlarına göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları .....	45

## TABLolar DİZİNİ

Tablo 1.1.3.1:Türkiye ve diğer bazı ülkelerde fenilketonüri sıklığı .....	9
Tablo 2.1.5.1:FKÜ'lü hastalarında diyet tedavilerinde uygulanacak yollar .....	14
Tablo 3.1.15.2:FKÜ'lü hastaların beslenme tedavilerinde kullanılan ekmek ve tahıl grubu değişimleri . .....	15
Tablo 4.1.5.3:FKÜ'lü hastaların beslenme tedavilerinde kullanılan meyve değişimleri .....	15
Tablo 5.1.5.4. FKÜ'lü hastaların beslenme tedavilerinde kullanılan meyve değişimleri.....	16
Tablo 6.1.5.4. Klinikte sıkça kullanılan düşük proteinli özel ürünlerin fenilalenin, protein ve enerji değerleri .....	18
Tablo 7.2.2.1. SİYK ölçeklerinin sınıflandırılması.....	25
Tablo 8.3.1.1: Araştırma grubunun ebeveyn cinsiyetine göre dağılımı.....	35
Tablo 9.3.1.2: Çalışma grubunun ve çocuklarının yaş özellikleri.....	35
Tablo 10.3.1.3: Araştırma grubunun demografik özellikleri .....	37
Tablo 11.3.1.3: Çalışma grubunun demografik özellikler dağılım tablosu .....	39
Tablo 12.3.2.1: Çalışma grubundaki anne babaların FKÜ hastalığı ve diyet tedavisine ilişkin sorulara verdiği doğru cevapların dağılımı .....	42
Tablo 13.3.2.2: Çalışma grubundaki anne babalarınçocuklarının yaş gruplarına göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları .....	43
Tablo 14.3.2.3: Çalışma grubundaki anne babalarının eğitim durumlarına göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları .....	44
Tablo 15.3.2.4. Çalışma grubundaki anne babaların ebeveyn cinsiyet türüne göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları .....	45
Tablo 16.3.2.5. Çalışma grubundaki anne babalarının eğitim almalarına göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları .....	46
Tablo 17.3.2.6.Çalışma grubundaki anne babaların kontrole gidilen kişi durumuna göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları .....	46
Tablo 18.3.2.7.Çalışma grubundaki anne babaların ekonomik durumlarına göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları .....	47
Tablo 19.3.2.8. Çalışma grubundaki anne babaların çalışma durumlarına göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları .....	47



Tablo 20.3.2.9. Çalışma grubundaki anne babaların ailede başka FKÜ'lü çocuk varlığına göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları.....	48
Tablo 21.3.3.1: Çalışma grubundaki anne babaların ebeveyn cinsiyet türüne göre yaşam kalitesi puan dağılımları.....	50
Tablo 22.3.3.2: Araştırma grubundaki anne babaların ebeveyn cinsiyetine göre yaşam kalitesi puan dağılımı .....	52
Tablo 23.3.3.3: Çalışma grubu anne babaların yaşları,bilgi puanları ve yaşam kalitesi puanları ilişkisi .....	53
Tablo 24.3.3.4(a): Çalışma grubundaki anne babaların çocukların yaş gruplarına yaşam kalitesi puan dağılımları.....	54
Tablo 25.3.3.4(b): Çalışma grubundaki anne babaların çocukların yaş gruplarına yaşam kalitesi puan dağılımları.....	55
Tablo 26.3.3.5: Çalışma grubundaki anne babaların yaşam kalitesi puanlarının çocuklarının cinsiyetlerine göre dağılımı.....	56
Tablo 27.3.3.6(a): Çalışma grubundaki anne babaların çalışma durumlarına göre yaşam kalitesi puan dağılımları.....	58
Tablo 28.3.3.6(b): Çalışma grubundaki anne babaların çalışma durumlarına göre yaşam kalitesi puan dağılımları.....	59
Tablo 29.3.3.7: Çalışma grubundaki anne babaların eğitim durumlarına göre yaşam kalitesi puan dağılımları.....	60
Tablo 30.3.3.8: Çalışma grubundaki anne babaların ailede başka FKÜ'lü çocuğun olma durumuna göre yaşam kalitesi puan dağılımları .....	61
Tablo 31.3.3.9: Çalışma grubundaki anne babaların ekonomik durumlarına göre yaşam kalitesi puan dağılımları.....	63
Tablo 32.3.3.10(a): Çalışma grubundaki anne babaların düzenli kontrole gitme durumlarına göre yaşam kalitesi puan dağılımları .....	64
Tablo 33.3.3.10(b): Çalışma grubundaki anne babaların düzenli kontrole gitme durumlarına göre yaşam kalitesi puan dağılımları .....	65
Tablo 34.3.3.11: Çalışma grubundaki anne babaların kontrole gidilen kişi durumlarına göre yaşam kalitesi puan dağılımları.....	67

## SİMGELER VE KISALTMALAR

%	: Yüzde
ABD	: Amerika Birleşik Devletleri
ark.	: Arkadaşları
FKÜ	: Fenilketonüri
PAH	: Fenilalenin Hidroksilaz
PA	: Fenilalenin
HPA	: Hiperfenilaleninemi
GTP	: Guanosin Trifosfat
BH <sub>4</sub>	: Tetrahidrobiyopterin
SF-36	: Short Form-36 Yaşam Kalitesi Ölçeği
YK	: Yaşam Kalitesi
SİYK	: Sağlıkla İlgili Yaşam Kalitesi
hPAHdb	: İnsan PAH Mutasyon Bilgi Tabanı
BOS	: Beyin Omurilik Sıvısı
cm	: Santimetre
DSÖ/WHO	: Dünya Sağlık Örgütü
g	: Gram
kg	: Kilogram
kkal	: Kilokalori
Mak.	: Maksimum
mg	: Miligram
Min.	: Minimum
ml	: Mililitre
n	: Sayı
p	: Anlamlılık Düzeyi
Çalışma grubu:	FKÜ hastası çocuğa sahip ebeveynler
Kontrol grubu:	Sağlıklı çocuklara sahip ebeveynler

## ÖZET

**Fatma ÜNEŞİ ÖZTÜRK, Fenilketonürlü Çocukları Olan Ebeveynlerin Yaşam Kalitelerinin ve Hastalığa İlişkin Bilgi Düzeylerinin Değerlendirilmesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Beslenme ve Metabolizma Anabilim Dalı, Yüksek Lisans Tezi, Kırıkkale, 2018**

Fenilketonüri (FKÜ) hastalığında erken diyet tedavisi, normal bilişsel gelişim ile sonuçlanır. Bu nedenle, bu çocukların bakımı büyük dikkat ve çaba gerektirmektedir. Bu çalışma, Kırıkkale ve Ankara'da ikamet eden fenilketonüri (FKÜ) hastası çocuklara sahip ebeveynlerin diyet tedavisine yönelik bilgi düzeylerini ölçmek ve yaşam kalitesinin (YK) değerlendirmek amacıyla yapılmıştır.

Bu kesitsel tanımlayıcı çalışmada, FKÜ hastası çocuğa sahip 62 anne/baba çalışma grubunu, yaş ve cinsiyetleri açısından benzer olarak eşleştirilmiş 62 sağlıklı çocuğa sahip anne/baba ise kontrol grubunu oluşturmuştur. 36 maddelik Kısa Form-36 (SF-36) Yaşam Kalitesi ölçeği, sağlıklı ilişkili yaşam kalitesini (YK) değerlendirmek ve SF-36'nın sekiz bileşenini (fiziksel, ruhsal, sosyal ve çevresel fonksiyon gibi) araştırmak için kullanılmıştır. Ayrıca, fenilketonüri (FKÜ)'lü çocukların ebeveynlerine hastalık ve diyetle ilgili bilgi düzeylerini ölçmeye yönelik 20 soruluk anket uygulanmıştır.

FKÜ hastası çocukların yaş ortalaması  $9.65 \pm 4.92$  yıl (%50,1'i 10 yaşından büyük) bulunurken, çocukların % 90.3'üne Ulusal Yenidoğan Tarama Programı'nda erken tanı konulduğu tespit edilmiştir. Ayrıca, çalışma grubundaki anne babaların % 46.8'inin akraba evliliği yaptığı görülmüştür. Çalışma grubundaki annelerin ve babaların ortalama toplam yaşam kalitesi puanları sırasıyla  $46.96 \pm 13.37$  ve  $70.39 \pm 8.84$  olarak bulunmuştur ( $p < 0,05$ ). Bulgular, en düşük Yaşam Kalitesi skorlarının FKÜ hastası çocuğa sahip annelerde ve en yüksek Yaşam Kalitesi puanlarının sağlıklı çocuklara sahip kontrol grubu babalarında olduğunu göstermiştir. YK, kişilerin cinsiyet, yaş ve eğitim düzeylerine bağlı olarak analiz edilmiştir ve YK'nin hem cinsiyete bağlı olarak hem de ebeveynlerin eğitim düzeyinden büyük ölçüde etkilendiği görülmüştür. Ayrıca, tüm gruplarda, canlılık skorları 1-3 yaşındaki PKU'lu hastaların ebeveynlerinde ( $73 \pm 5.7$ ) diğer tüm gruplara göre anlamlı olarak daha yüksektir bulunmuştur. Çalışmamızda FKÜ'lü çocuğu olan annelerin bilgi düzeyi

puanları  $73.97 \pm 12.72$ , FKÜ'lü çocuđu olan babaların bilgi düzeyi puanı  $53.04 \pm 22.25$  bulunurken, annelerin bilgi düzeyi puanları babalardan yüksek bulunmuştur.

Sonuç olarak bu çalışmanın bulgularına göre, FKÜ'lü hastaların ebeveynlerinin yaşam kalitelerinin düştüğü ve annelerinin yaşam kalitelerinin babalarına göre daha fazla etkilendiğı görülmüştür. Hasta çocukların ebeveynleri (özellikle anneler) için sosyal ve psikolojik desteğin geliştirilmesine özellikle dikkat gösterilmesi önerilebilir. Ayrıca, bilgi düzeyini artırmak için belirli aralıklarla hastanın ve ailesinin (anne baba birlikte), hastalık ve diyet tedavisi konusunda eğitim verilmesinin gerekliliğı göstermesi açısından önemli bir araştırma olmuştur.

**Anahtar Kelimeler:** Fenilketonüri (FKÜ), Ebeveyn, Yaşam Kalitesi (YK), Bilgi Düzeyi

## SUMMARY

**Fatma ÜNEŞİ ÖZTÜRK, Preparation of Knowledge Levels of the Quality of Life and Disease of Parents with Phenylketonuria, Kırıkkale University, Institute of Health Sciences, Department of Eating and Metabolism, Master's Degree Dissertation, Kırıkkale, 2018**

Early dietary treatment of phenylketonuria (PKU), results in normal cognitive development. Therefore, caring these children requires great attention and effort. This study was planned to evaluate to information level of dietary treatment and the quality of life (QOL) of parents having children with phenylketonuria (PKU) residing in Kırıkkale and Ankara, Turkey.

This cross-sectional descriptive study comprised of a study group with parents of 62 PKU patients and age and sex matched 62 healthy controls. The 36-Item Short Form Health Survey questionnaire (SF-36) was used to assessed the health-related quality of life (QOL) and explore the eight domains of the SF-36 (to examine physical, mental, social and environmental health). In addition, a 20-question survey on disease and diet was used on parents having children with phenylketonuria (PKU).

Among all, meanage of the PKU patients was  $9.65 \pm 4.92$  years (50,1% were under 10 years of age) and 90.3% were diagnosed by the National Neonatal Screening Programme and were early-treated. Also, 46.8% of the parents in the study group were found to be married to relatives. The mean total QOL scores of the mothers and the fathers of the study group were found to be  $46.96 \pm 13.37$  and  $70.39 \pm 8.84$  respectively ( $p < 0,05$ ). Results indicated lowest QOL scores in the mothers of PKU patients and highest in the fathers of the healthy controls. Various aspects of QOL have been analyzed depending on gender, age and educational levels of the subjects. It was not only gender dependent, but also QOL was greatly influenced by the educational level of the parents. Moreover, among the all group, vitality scores were significantly higher in the 1-3 years old PKU patients' parents ( $73 \pm 5.7$ ) compared to all other groups. In our study, the knowledge level scores of mothers with PKU

children were  $73.97 \pm 12.72$ , while the knowledge level scores of fathers with PKU children were  $53.04 \pm 22.25$ , while maternal knowledge level scores were higher than fathers.

According to the findings of this study, the quality of life of the mothers of PKU patients were more affected than their fathers. It could be recommended that special attention should be given to the improvement of the social and psychological support for parents (specially mothers) of sick children. In addition, there has been considerable research in order to increase the level of knowledge and to demonstrate the necessity of training of the patient and his / her family (parents together) periodically on disease and diet therapy.

**Keywords:** Phenyketonüria (PKU), Parents, Quality of Life, Information Level

# 1. GİRİŞ

## 1.1. Fenilketonüri (FKÜ)

### 1.1.1. Tarihçe

1932’de Plutzer, 1938’de ise Nobel ödülünü kazanan Pearl S. Buck, 1929’da kızları Carol ve Janice ile Çin’den Amerika Birleşik Devletleri’ne dönüşünü anlattığı "Hiç Büyümeyen Çocuk (The Child Who Never) " adlı romanında kızı Carol ile ilgili şu satırları yazıyor:

*"Üç aylıkken bir geminin güvertesinde küçük sepetinde güneşin altında yatarken hatırlıyorum. Onu oraya biz seyahat ederken o da sabah güneşi alsın diye yatırmıştık. Güverteden geçen insanlar sık sık ona bakmak için durup olağanüstü güzelliğinden ve derin mavi gözlerindeki zekasından bahsederken çok gururlandım."*

Bu, muhtemelen FKÜ’lü bir çocuğun ilk açıklamasıydı çünkü; 1960’larda gelişmiş ciddi mental gerilik sonucu New Jersey’de kurumsallaşmış özel bir okulda FKÜ teşhisi konusunda Carol için çok geçti (Blau 2016).

Kalıtsal metabolik bir hastalık olan fenilketonüri; 1934 yılında Asbjörn Föling’in zihinsel özürlü iki çocuk üzerinde yaptığı araştırmalar sonucunda bulunmuştur. Fenilpirüvik asidin bir fenilalenin (PA) metaboliti olarak tanımlanmasından sonra Föling bu çocuklarda bir fenilalenin metabolizması bozukluğu olduğunu kabul etmiştir. Böylece fenilketonüri tanımlanan ilk yeni doğan metabolizma bozukluğu hastalığı olmuştur. Sonraki dönemlerde idrarında fenilpirüvik asit bulunan ve zeka geriliği olan diğer bireylerin, kanlarında ve Beyin Omurilik Sıvılarında (BOS) fenilalenin biriktiği ve karaciğerlerinde fenilalenin hidroksilaz enzim aktivitesinin (fenilalenini tirozine çeviren) olmadığı gösterilmiştir (Köksal 2000). Önce Dr. Föling bu hastalığa 'imbecillitas Phenylpyruvica' adını vermiş fakat 1937 tarihinde Penrose ve Quasel tarafından fenilketonüri ismi

önerilmiştir (Centerval 2000). 1951 yılında ise, Wollf ve Vulliamy fenilaleninden kısıtlı bir diyetin hastalığın nörolojik gelişimlerini etkileyebileceğini ileri sürmüştür (Hendriksz ve Walter 2004).

Fenilketonüri hastalığı açısından toplumsal taramaya yönelik ilk test, 1957 yılında Dr. Willard Centerwall tarafından uygulanmaya başlanmış olup bu testin uygulaması hastanın idrarına damlatılan  $FeCl_3$  çözeltisinin fenilpürivik asit ile reaksiyona girmesinin sonucunda yeşil bir renk alması esasına dayanmaktaydı. Ancak bu testin pozitif sonuç vermesi için gereken fenilpürivik asit miktarının yeterli seviyeye ulaşması için bebeğin birkaç haftadır beslenmiş olması gerekiyordu bu yüzden hastalara erken dönemde tanı konulamıyor ve etkin bir tarama testi olarak kullanılamıyordu. 1959 yılında FKÜ hastalarını tedavi eden ve kan fenilalenin seviyelerini ölçmek için her seferinde hastadan 15-20 cc kan örneği almak zorunda olan Dr. Robert Warner o dönem kanser üzerinde araştırma yapan Dr. Robert Gutrie'den kan fenilalenin seviyesini ölçebileceği basit bir test üretmesini istemesi sonucu Dr. Gutrie oldukça basit olan ve bakteriyel inhibasyona dayalı bir test üretti. Bu testte bakteri ortamda fenilalenin olmazsa beta-tiyenilalenin eklenen kültür ortamında üreyemiyordu. Hastalardan alınan kan örneklerinin serumları ayrılarak bir filtre kağıdına damlatılıyor sonrasında bu filtre kağıdından daire şeklinde kesit alınıp agar besiyerine yerleştiriliyordu. Hastanın serumunda yeterli miktarda fenilalenin varsa bakteri bu halkanın etrafında üremeye başlıyordu ve 1 günlük inkübasyon sonrasında oluşan bakteri halkası kontrol grubu olarak alınan ve içerisine belli bir oranda fenilalenin katılan kanın altında oluşan halka ile karşılaştırılıyor böylece kan fenilalenin değeri saptanıyordu. Aslında tarama testi olması amacıyla üretilmeyen bu test, 1961 yılında Dr. Gutrie'nin karısının 15 aylık bir akrabasına FKÜ tanısının konulmasından sonra daha da basitleştirilerek toplumsal tarama testi olarak yenidoğan tüm çocuklara uygulanması için çalışılmaya başlanmıştır. Daha sonrasında yenidoğan bebeklerin topuklarından alınan 3-4 damla kan filtre kağıtlarına alınarak, bu kağıtlar bir süre kurumaya bırakıldıktan sonra laboratuvarlara gönderilerek uygulama sürdürüldü ve 4 yıl sonra New York'da yenidoğan tüm bebeklere Gutrie testinin uygulanması zorunlu hale getirildi (Aktuğlu Zeybek 2003).



FKÜ her zaman hiperfenilaleninemiye (HPA'ya) neden olur, ancak tüm HPA'lar FKÜ hastası demek değildir. 1970'lerde tanımlanan bazı olgularda, gelişimsel gecikme ve nörolojik patoloji ile birlikte, diyet fenilalenininin kısıtlamasına rağmen yanıt vermeyen HPA'lı çocuklar görülmüyordu. Bu durumun PAH için bir kofaktör olan tetrahidrobiopterin (BH<sub>4</sub>) eksikliğine bağlı olduğu saptanmıştır. BH<sub>4</sub> enziminin biyosentezinde yer alan ve eksikliğine yol açan tek bazı mutasyonların neredeyse %100'ü tanımlanmıştır. Bu varyantların çoğu, PAH lokusundaki spesifik restriksiyon fragmanı boyu polimorfizm haplotipleri ile yüksek düzeyde ilişkili olduğu görülmüştür (Blau 2016).

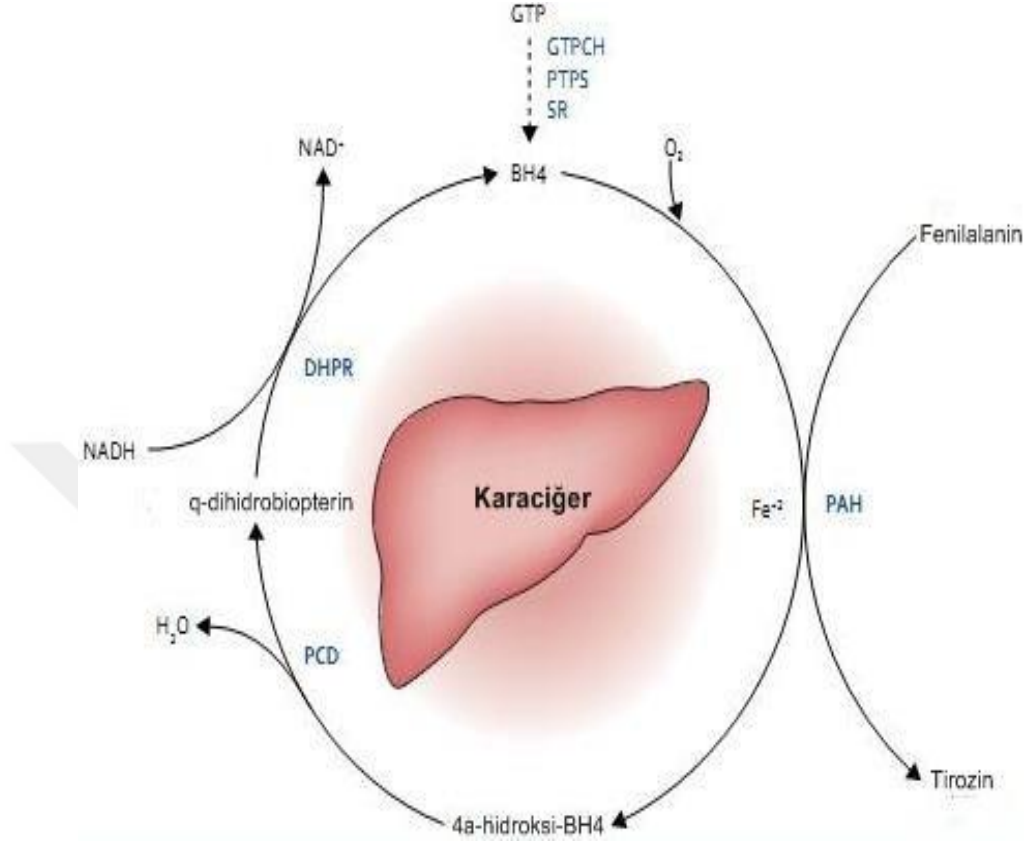
### **1.1.2. Tanım**

Doğumsal metabolik hastalıklar; ilk defa 1908 yılında Sir Archibald Garrod tarafından tanımlanmış olup çoğunluğu otozomal resesif geçişli olan kalıtsal hastalıklardır. Bu hastalıklar tek tek ele alındığında nadir hastalıklar gibi görünseler de, birlikte değerlendirildiğinde önemli bir grup oluştururlar (Clarke 2006). Fenilketonüri (FKÜ) hastalığı da doğumsal bir protein metabolizma bozukluğu hastalığıdır (Prased ve ark. 1998).

Otozomal resesif olarak kalıtılan bu hastalıkta, fenilalenini tirozine çeviren fenilalenin hidroksilaz (PAH) enziminin eksik yada hiç sentezlenmediği bulunmuştur. Böylece PAH enziminin eksikliği sonucunda tirozine dönüşemeyen fenilalenin (PA) aminoasidi hastanın kanında, BOS ve diğer vücut sıvılarında birikerek mental motor geriliğe neden olmaktadır (Neyzi ve ark. 1990). Zeka geriliği ve diğer çeşitli nörolojik bozukluklara neden olan fenilaleninin kanda birikmesini önleyecek tedavi ise, bir ömür boyu kişiye özel protein kısıtlı diyetle olmaktadır (Burgard ve ark. 1999).

Fenilketonüri, dünyada en fazla görülen amino asit metabolizma bozukluğu hastalığıdır ve bu hastalık için 600'den fazla mutasyon olduğu bildirilmiştir (Lidsky ve ark. 1985). Fenilalenin elzem bir aminoasittir ve diyetle alındığında karaciğerde büyük bir kısmı tirozine dönüşmekte ve bu biyokimyasal reaksiyon için; oksijen,

fenilalanin hidroksilaz enzimi ve tetrahidrobiopterin (BH<sub>4</sub>) gerekmektedir (Scriver ve ark. 1995).



Şekil 1.1.2.1. Fenilalaninin Hidroksilasyon Sistemi (Blau ve ark. 2010)

*Fenilalanin hidroksilaz (PAH) ile fenilalaninin tirozine hidroksilasyonunu gösteren bu şekilde hidroksilasyon sırasında, tetrahidrobiopterin (BH<sub>4</sub>) 4a-hidroksi-BH<sub>4</sub>'e okside olur bu da karbinolamin-4a-dehidrataz (PCD) ve NADH-bağımlı dihidropteridin redüktaz (DHPR) ile kinonoid (q)-dihidrobiopterin aracılığıyla tekrardan BH<sub>4</sub>'e dönüşür. BH<sub>4</sub>, üç enzim[(GTP siklohidrolaz I (GTPCH), 6-piruvoil-tetrahidropterin sentaz (PTPS) ve sepiapterin redüktaz (SR)] ile guanozin trifosfat'dan (GTP) sentezlenir.*

PAH geni 13 ekson ve gerekli intronlardan oluşur. Fenilketonüri, her iki alel mutasyona uğradığında ortaya çıkar. Bu iki mutasyon, eksonlardan herhangi birinde, müdahale eden intronların ekleme kavşaklarında veya promotör bölgesindeki gibi genin henüz tanımlanmamış diğer bölgelerinde meydana gelmiş olabilir.

Fenilketonüri, otozomal geçişli kalıtsal bir hastalıktır. Tek bir PAH mutasyonu olanlar (fenilketonürlü bir çocuğun ebeveynleri gibi) taşıyıcılarıdır ve fenilketonürinin biyokimyasal veya klinik özelliklerinden hiçbirisine sahip değildir (Blau ve ark. 2010).

2007'de insan PAH mutasyon bilgi tabanı (hPAHdb) -insan PAH geninde oluşan mutasyonların bir veritabanını- özetledi ve toplam 548 ayrı mutasyon içerdiğini gösterdi (Scriver 2007). Bu mutasyonların %50'si yanlış anlamalı (misDense) mutasyonlar olup, insan geninde en çok meydana gelen PAH mutasyon çeşididir. Mutasyonun konumu ve doğası, etkisini hastanın hiperfenilaleninemi fenotipini belirleyen PAH enziminin etkinliği üzerinde belirler. Klasik fenilketonüri fenotipinde çok az bir enzim aktivitesi oluşur veya hiç oluşmaz. Diğer mutasyonlar sadece kısmen enzim aktivitesini inhibe ederek hafif fenilketonüri veya hafif hiperfenilaleninemi oluşturur. PAH BH<sub>4</sub>'ü bir kofaktör olarak gerektirir. Hiperfenilaleninemi olgularının yaklaşık %1-2'si BH<sub>4</sub> biyosentezi veya yenilenmesi ile ilgili enzimleri kodlayan genlerdeki mutasyonlardan kaynaklanmaktadır (Blau ve ark. 2010).

Fenilalenin ve tirozin; bazı önemli transmitterlerin, tiroid hormonunun ve melanin gibi önemli bileşiklerin öncüleri olan aminoasitlerdir. Fenilalanin hidroksilasyon sistemindeki genetik bozukluktan ötürü tirozine dönüşemeyen fenilalanin kanda yükselir, böylece önce transaminasyonla fenilpiruvik asit oluşur, daha sonra fenillaktik asit, o-hidroksifenilasetat, fenilasetat ve fenilasetilglutamin oluşmaktadır (Scriver ve ark. 1995). Ortalama olarak protein yapısında bulunan aminoasitlerin %5'ini oluşturan fenilalaninin %75'i karaciğerde tirozine dönüştürülür. Ketojenik bir aminoasittir ve L-tirozin üzerinden asetoasetik asit ve fumarik asit oluşturur (Şekil 1.1.2.).



Hiperfenilalaninemi (HFA), kan fenilalanin düzeyinin 2 mg/dL'nin üzerinde (>120 µmol/L) olması olarak tanımlanmıştır (Coşkun 2003). Fenilketonürlü hastaların tedavi öncesi kan fenilalanin düzeyi ve tedavi sırasında tolere edebildikleri günlük fenilalanin miktarları gözönüne alınarak hiperfenilalaninemiler sınıflandırılır;

- Klasik fenilketonüri, en ağır şeklidir. Karaciğerde fenilalanini (PA) tirozine çeviren PAH enzim aktivitesinin yokluğu veya azlığı sonucu ortaya çıkar. Kesin tanısında; idrarda fenilalanin metabolitlerinde (fenil asetik asit, fenil laktik asit, α-hidroksifenilasetik asit, fenil pürivik asit ve fenilasetik glutamin) artış, diyetten çıkarılan fenilalaninin tekrar diyete eklenmesiyle plazma düzeyinde yükselme, plazmada kofaktör tetrahidrobiopterin seviyesinin normal sınırlarda olması gerekmektedir. Tedavi edilmeyen olgularda kan PA düzeyi 20 mg/dl'den fazladır.
- Hafif (mild) fenilketonüri; plazma PA düzeyi 10-20 mg/dl'dir. FA düzeyi 6-10 mg/dl olan bebeklerin yakın izlemi gerekir.
- FKÜ dışı hiperfenilalaninemi (hafifhiperfenilalaninemi); plazma PA düzeyi 6-10 mg/dl'nin altındadır (Lidsky ve ark. 1985; Demirkol 2010).

Kofaktör defektleri ise; fenilalaninin hidroksilasyonu için gerekli olan kofaktör bileşiklerinde (BH<sub>4</sub>) oluşan biyokimyasal defektler olarak tanımlanır. Bu hastalarda PAH enzim seviyesi normal bulunurken enzimin kofaktörünün (BH<sub>4</sub>) sentezi için gerekli dihidropteridin redüktaz veya dihidropteridin sentetaz enzimlerinde defekt görülür. Guanosin trifosfattan (GTP) sentezlenen (BH<sub>4</sub>) aynı zamanda nörotransmitterlerin, dopamin ve seratoninin biosentezi için gerekli olan triptofan ve tirozin hidroksilazların da kofaktörüdür (Köksal ve Özel 2000).

### 1.1.3. Epidemiyoloji

FKÜ'nün görülme sıklığının ülkeden ülkeye farklılık gösterdiği, yenidoğan tarama programları sonuçlarıyla ortaya konmuştur. FKÜ Amerika'da ve birçok diğer Avrupa ülkelerinde her 10.000-30.000 yenidoğandan bir olduğu görülmektedir. Ülkemizde her 100 evlilikten 22'si akraba evliliği olduğundan Türkiye'de FKÜ taşıyıcılık oranı %4'tür. Akraba evlilikleri ve yüksek taşıyıcılığın neticesinde, Türkiye yenidoğanlarda 1/3000-4000 oranıyla fenilketonürinin dünyada en sık görüldüğü ülkeler arasında yer almaktadır ve her sene 350-400 yeni fenilketonürlü bebek tanısı konmaktadır (Aktuğlu Zeybek 2003).

Akrabalık kavramına ve akraba evlilikleri kavramına olan kültürel yaklaşım, ülkelere göre farklılık göstermektedir ve sadece bizim ülkemizde değil, sosyoekonomik koşulları iyi olmayan diğer ülkelerde de genetik danışmanlık açısından önemli bir sorun teşkil etmeye devam etmektedir. Eğitim düzeyi düşük, erken yaşlarda evlilik yapan, dar bir çevrede yetişen, sosyal ve ekonomik şartları iyi olmayan kişiler daha fazla akraba evliliği yaptığı görülmektedir (Bökesoy 2005).

FKÜ'nün görülme sıklığı bölgelere ve etnik gruplara göre değişkenlik göstermektedir. Beyaz ırkta ve Amerikan yerlilerinde daha yüksek oranlarda görülürken; siyahiler, İspanyollar ve Asyalılarda daha düşük oranlarda görülmektedir. Çeşitli ülkelerde ve Türkiye'de FKÜ görülme sıklığı aşağıda Tablo 1.1.3.1.'de verilmiştir (Scriver ve ark. 2001).

**Tablo 1.1.3.1.** Türkiye ve diğerk bazı ÷lkelerde fenilketonüri sıklığı (Scriver ve ark. 2001)

÷lke Adı	Sıklık
Türkiye	1/4 500
İrlanda	1/6 110
Kuveyt	1/6 500
Almanya	1/9 000
İtalya	1/7 000
İngiltere	1/10 000
Amerika Birleşik Devletleri	1/13 000
Hollanda	1/18 000
Fransa	1/18 800
İsveç	1/20 000
Çin	1/20 000
Japonya	1/60 000
Finlandiya	1/71 000

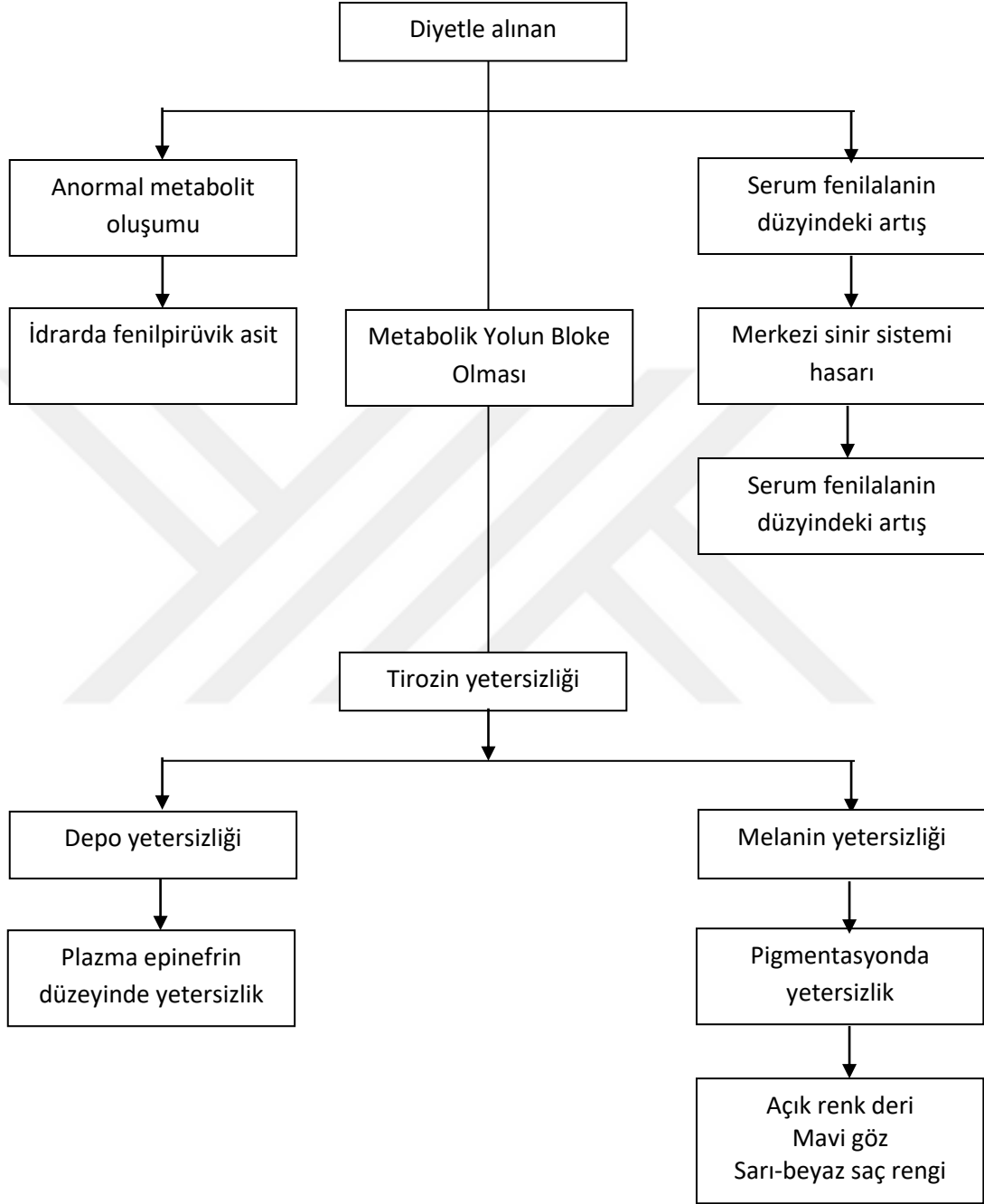
2007 yılında 246, 2008 yılında 217, 2010 yılında 182 yenidoğanın FKÜ tanısı aldığı belirtilmiş ve ÷lkemiz için son rakam 1/6228 olarak bulunmuştur (Özbaş 2011). Akriba evliliğinin yapılmadığı Finlandiya ve Japonya'da ise daha düşük oranda olsa da FKÜ hastalığına rastlandığını gör÷lmektedir ( Okano 1992; Williams 2008).

#### 1.1.4. Klinik Bulgular

Doğumda sağlıklı bebekten hiçbir farkı olmayan fenilketonürlü bebeklerin, beslenmey ebaşlanmasının ardından vücutta biriken ve metabolize olamayan fenilalanin ve bunun türevleri nörolojik gelişimlerini olumsuz etkilemeye başlar. Doğumdan sonraki ilk aylarında (en geç 3 aya kadar) diyet tedavisine başlanmayan bebeklerde, ağır mental ve motor gelişme geriliği görülür ve erken tanı konmazsa geri dönüşümsüz bir şekilde etkiler. Hatta bu etkiler, zeka geriliği gelişinceye kadar fark edilmeyebilir. FKÜ'lü bebeklerde öncelikle başlarını tutamama, oturama durumları gelişir sonrasında yürüme, konuşma gibi motor fonksiyonların gelişimi gecikir, hatta bazı olgularda hiç gelişmez. Vücut sıvılarında ve idrarlarında küf kokusu dikkati çeker. FKÜ'lü çocuklarda beyin gelişiminin yetersiz olmasından dolayı mikrosefali gelişir. Çocuk etrafla ilgisiz, hiperkinetik hatta otistik davranışlar bile gösterebilir. Olguların %60'ında açık sarı saç, açık göz ve cilt rengi görülür (Aktuğlu Zeybek 2003).

Vücutlarının duyarlı kısımlarında ekzamatöz cilt lezyonları (%20 ile 40 arası) görülür ve ayrıca olguların %20 sinde ciltte hipopigmentasyon ve kuruluk görülebilir. Doğuştan kalp hastalıkları ise genel popülasyona göre FKÜ hastalarında daha yaygındır (Werkwerk 1991). Şizofreniye benzer semptomlar ve parkinsonizm gelişebilmekle birlikte mental gerilik ve nörolojik bulgular yaş ilerledikçe artmaktadır (Demirkol 2010). Tedavi edilmemiş fenilketonürlü çocukların veya yetişkinlerinin IQ'larının ortalama 40 olduğu ve sadece %4 ya da daha azının IQ'sunun 60'ın üzerinde olduğu bilinmektedir (Okano 1992). Tüm bunlarla birlikte FKÜ'nün, tedavi edildiğinde bile hastaları nörobilişsel ve psikososyal olarak etkilediği görülmüştür. Moyle ve ark., erken teşhis edilmiş ve düzenli kontrol edilen ergen ve erişkinlerde nöropsikolojik sonuçları incelediği bir meta-analizde FKÜ'lü hastaların, IQ işlem hızının, dikkat ve motor kontrolünün kontrol grubundakilerden önemli derecede farklı olduğunu göstermiştir (Moyle ve ark. 2007).





Şekil 1.1.4.1. Fenilketonüride Metabolik Bozukluklar ve Sonuçları (Erdemir 1992)

#### 1.1.4.Tanı

Fenilketonüri erken tanı konduğu zaman tedavi edilebildiği için erken tanının çok önemli olduğu bir hastalıktır. FKÜ hastaları arasında tedaviye hemen ilk haftada başlananlarla, ilk ay içerisinde (2.,3.,4. haftalarda) başlananlar arasında, hepsi normal zeka sınırları içerisinde olmakla birlikte zeka performanslarında farklılıklar olduğu gözlenmiştir. Bu sebeple hastalığın zarar verici olumsuz etkileri gelişmeden yenidoğan döneminde hem son derece kolay hem de ekonomik olan bir tarama testi ile bir an önce tanısı konularak tedavinin başlanması yaşamsal önem taşımaktadır (Aktuğlu Zeybek 2003).

Kolay uygulanabilen ucuz ve güvenilir bir test olan Guthrie testinin yaygın olarak kullanılması ile FKÜ'nün tanısındaki zorluklar ortadan kalkmış ve testin yaygın kullanımıyla daha çok olgu yakalanabilmiştir (Duran 1999). Ülkemizde ise 1986 yılında 80 ilde doğan tüm bebeklerin topuğundan kan alınarak tarama testleri uygulanmaya başlanmıştır. Yeni doğan her bebekten 24-48 saat içerisinde yani ilk beslemeden sonra özel filtre kağıtlarayeterli büyüklükte kan örnekleri alınarak posta ile testin yapılacağı merkeze gönderilir ve plazma fenilalenin (PA) düzeyi çeşitli kromotografik yöntemlerle saptanarak tanı konur. Tarama testi negatif olan yenidoğan bebeklerin ailelerinde hastalık öyküsü gibi şüpheli bir durum varsa, doğumdan sonraki 2-4. haftaları arasında kan fenilalenin düzeyleri ölçülerek yenidoğan tekrar değerlendirilmelidir ( Köksal ve Özel 2000).

Guthrie testinin özgünlüğü ve duyarlılığı hakkında yapılmış çok iyi çalışmalar olmasa da milyonlarca yenidoğan üzerindeki uluslararası deneyimler testin yanlış negatif sonuç vermesinin çok nadir olduğunu göstermektedir. Taramanın duyarlılık oranı %90'dan fazla olarak tanımlanmakta iken, 3-14. günler arasında uygulandığında hastalıklı bebekleri belirleme yüzdesi %99.7 olarak tanımlanmaktadır. Test örneğinin özellikle yalancı negatif sonuçlarını ortadan kaldırmak için protein içeren beslenmeyi izleyen doğumdan sonraki ilk 24 ve 72 saatlik süreler içinde kan örneklerinin alınması erken tanı konması ve tedavinin erken başlanması açısından çok büyük önem oluşturmaktadır (Clarke 2006).

### 1.1.5. Diyet Tedavisi

FKÜ'lü hastaların tedavisinde amaç kan fenilalenin seviyesini normal sınırlarda tutmaktır. Bu nedenle diyetle fenilalenin kısıtlanmalıdır fakat bu kısıtlamanormal büyüme ve gelişmeye izin verecek ölçüde olmalıdır (Channon ve ark. 2007). FKÜ'lü bebeklerde doğumdan sonraki ilk günlerde teşhis konup uygun beslenme tedavisine başlanması ile hastalığın bulguları önlenebilir ve normal zeka gelişimleri sağlanabilir. FKÜ'lü hastalar için tedavi ancak 'yaşam boyu beslenme tedavisi' ile olur.

Kan fenilalenin düzeyi yüksek olan bebeklerde beyin ve diğer vücut dokularına zarar vermemesi için dokularda biriken fenilalaninin 3-7 gün süreyle hastaya “0” mg fenilalanin, 2 g/kg protein verilerek boşaltılmasına “boşaltma diyeti” denir. Serum fenilalanin seviyesi normal sınırlara geldiğinde hastanın gereksinimlerine uygun düzeyde fenilalanin içeren diyetle başlanır (Demir 2005).

Yenidoğan bebeğe FKÜ teşhisi konduktan hemen sonra diyet tedavisi uygulanmaya başlar. Bu tedavi bebeği ‘emzirme’ (direkt göğüsten) ve fenilalenin içermeyen bebek formülüyle (mamasıyla) birleştirilir. Fenilalenin içermeyen bebek formülünün miktarı kan Phe düzeylerine göre belirlenir. Kan Phe düzeyleri yüksekse, bebeğe fenilaleninsiz bebek formülü daha fazla verilir; kan phe seviyeleri düşükse, bebeğe verilen fenilaleninsiz bebek formülünün hacmi azaltılır.

Fenilalenin alımı, kan PA kontrolünü hedef aralıklarda tutmak için yüksek proteinli gıdalar ortadan kaldırılırken fenilalenin eksikliğinden kaynaklanan yetersiz büyüme-gelişme ve diğer olumsuz sonuçları önlemek için diyetle fenilaleninin verilmelidir (Rocha ve ark. 2016). FKÜ için uygun diyet; fenilaleninin ciddi oransa kısıtlanan, fenilalenin içermeyen bir protein takviyesiyle (tıbbi gıda, metabolik formül, aminoasit karışımları) desteklenen ve et, balık, yumurta, peynir, süt ürünleri gibi fenilaleninden zengin besinleri içermeyen veya aşırı kısıtlayan bir diyettir (Poustie ve Rutherford 2000).

Büyüme ve gelişme için gerekli fenilalanin; doğal kaynaklardan (sebze, meyve gibi) karşılanmalı, geriye kalan protein ihtiyacı fenilalanin içermeyen yada protein içeriği düşük, enerji içeriği yüksek, tirozin ve diğer esansiyel aminoasitler eklenmiş, mineral, vitamin ve eser elementlerle zenginleştirilmiş, özel aminoasit karışımlarından sağlanmalıdır (Demir 2005). Yani PA alımı sağlıklı olarak; patates, tatlı mısır, ıspanak ve bezelye gibi gıdalardan da sağlanabiliyor, bu nedenle birçok ülkede diyetisyenler tarafından protein içeren gıdaların değişim listesi sunulmaktadır. Bu sadece ailelerin diyetlerinin PA içeriğini hesaplamalarına yardımcı olmakla kalmayıp aynı zamanda günlük beslenme alışkanlıklarını değiştirmelerine de olanak sağlar (Rocha JC ve ark. 2016). Ayrıca enerji ihtiyacının karşılanmasında sıvı yağlar ve saf karbonhidratlar da diyetle önemli yer tutar. Bu amaçla çocuklara yaşlarına göre şeker, bal, pekmez, nişasta, limonata, ihlamur, çay verilebilir. Yapay bir tatlandırıcı olan aspartam metabolize edildiğinde %56 fenilalanine dönüştüğü için diyetle kullanılmamalıdır (Özalp 1999).

Tablo 1.1.5.1: FKÜ'lü hastalarında diyet tedavilerinde uygulanacak yollar (Köksal ve Özel 2000).

<ul style="list-style-type: none"><li>• Kan fenilalanin düzeyini beyin harabiyetini önleyecek sınırlarda fakat normal büyüme ve gelişmeye izin verecek ölçüde tutmak</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Normal büyüme ve gelişme için gereken fenilalanin (FKÜ tipi ve hastanın yaşı, boyu kilosu ve tolerasyonu göz önünde tutularak), enerji, protein (bebeklerde 2,2-3,5 g/kg/gün, oyun çağı çocuklarda 1,5-2,2 g/kg/gün), vütaamin ve eser elementleri sağlamak</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Katabolizmanın ve ağırlık kaybının arttığı bazı hastalık durumlarında diyetin içeriğinde değişiklik yapmak</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Büyüme ve gelişme için gerekli proteini sağlarken plazma aminoasit dengesizliğinin önlenmesi için yeterli miktarda aminoasit karışımları kullanmak</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Hastanın yaşı ilerledikçe diyetinde değişiklikler yapmak ve diyetin yaşam boyu uygulanmasını sağlamak</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• FKÜ'nun yaşam boyu süren tedavisinde deneyimli diyetisyen ve doktor tarafından hasta ve ailesine, hastalık ve beslenme tedavisi ile ilgili eğitimi sürekli olarak vermek</li></ul>

Tablo 1.1.5.2: FKÜ'lü hastaların beslenme tedavilerinde kullanılan ekmek ve tahıl grubu değişimleri (1 g protein, 50 mg fenilalenin) (Köksal ve Özel 2000).

<b>Besinler</b>	<b>Miktar(g)</b>	<b>Ortalama Ölçü</b>
Ekmek	12.5	1/2 ince dilim
Pirinç unu	9	1 silme yemek kaşığı
Pirinç (çiğ)	16	2 silme yemek kaşığı
Buğday Unu	6	1 silme yemek kaşığı
Yulaf Unu	-	1 silme yemek kaşığı
Makarna (pişmiş)	-	1.5 silme yemek kaşığı
Şehriye (pişmiş)	10	1.5 silme yemek kaşığı
Kuskus (pişmiş)	-	3 silme yemek kaşığı
Bulgur (çiğ)	5	1 silme yemek kaşığı
Bisküvi	10	2 adet küçük boy (sütsüz)

Tablo 1.1.5.3: FKÜ'lü hastaların beslenme tedavilerinde kullanılan meyve değişimleri (0.5 mg protein, 15 mg fenilalenin) (Köksal ve Özel 2000).

<b>Besinler</b>	<b>Miktar(g)</b>	<b>Ortalama Ölçü</b>
Elma	200	1 büyük boy
Kayısı	170	4 adet
Armut	250	1 büyük boy
Muz	30	1/2 küçük boy
Çilek	80	5 adet
Kiraz	60	10 adet
Vişne	60	11 adet
Mandalina	50	1 küçük boy
Karpuz	170	1/8 orta boy karpuz
Portakal	50	1/4 orta boy karpuz
Şeftali	110	1 orta boy karpuz
Erik	80	4 adet
Ayva	170	1 su bardağı
Limon	50	1 küçük boy
Üzüm	120	1 su bardağı

Tablo 1.1.5.4. FKÜ'lü hastaların beslenme tedavilerinde kullanılan meyve deęişimleri (0.6 mg protein, 15 mg fenilalenin) (Köksal ve Özel 2000).

<b>Besinler</b>	<b>Miktar(g)</b>	<b>Ortalama Ölçü</b>
Taze fasülye (kıyılmış)	20	1/2 çay bardağı
Patlıcan	50	1/2 küçük boy
Kıvırcık salata	30	5 yaprak
Salatalık	100	1 küçük boy
Şalgam	30	1/5 orta boy
Havuç	50	1 küçük boy
Dolma Biber	50	2 küçük boy
Maydonoz	10	1/6 demet
Kırmızı turp	40	2 orta boy
Kırmızı Lahana	30	1 su bardağı
Ispanak	15	4 yaprak
Lahana	25	3/4 su bardağı
Domates	75	1 küçük boy
Kabak	150	1 orta boy
Soğan	15	1/4 küçük boy
Taze soğan	60	3 orta boy
Karnabahar	25	3 kuşbaşı kadar
Bezelye (taze)	5	1 yemek kaşığı
Sarımsak	5	1 diş
Patates	20	1/4 küçük boy
Bamya (taze)	30	10 adet

Fenilalenin elzem bir aminoasit olduęu için diyetle sıfırlanmaması hastanın tolere ettięi kadar diyete eklenmesi gerekir. Klasik FKÜ'lu süt çocukları ortalama 200mg/gün fenilalenin içeren diyeti tolere edebilirken, büyük çocuklar 600 mg/gün 'ün altında fenilalenin içeren diyetleri tolere edebilmektedir. (Demirkol M ve ark. 2011). Fenilketonürili hastalarda istenilen kan deęerleri 1-10 yaş için 2-6 mg/dl, 11-16 yaş için < 10 mg/dl, 16 yaş üstü için < 20 mg/dl'dir (Demir 2005).

FKÜ'de anne sütü kullanılabilir. Bununla ilgili 1981'de kolay bir yöntem rapor edilmiştir bu yöntem göre; önce aminoasit karışımı bebeğe verilir sonrasında anne sütü bebeğin isteğine göre verilir böylece bebeğin aldığı anne sütü dolayısıyla da aldığı fenilalenin miktarı azalmaktadır (Dixon 2000). Kan PA düzeyi 600mmol/l'den azsa anne sütü önerilir ve bu dönemde bebeğin kan Pa düzeyine haftada 2 kez bakılmalıdır. Kan PA düzeyi 120mmol/l civarındaysa anne sütü artırılır, 360 mmol/l'den fazla gelirse anne sütü günde 1 kereye düşürülerek anne bebek ilişkisi devam ettirilir. Her bebeğin ne kadar anne sütü alabileceği ve annesinin sütünün fenilalenin içeriği tam belirlenemediği için ölçülebilirlik açısından doğumdan itibaren biberonla beslenmeye geçilebilir. Hasta bebeğin kan pa düzeyi normale gelinceye kadar fenilaleninsiz diyet verilir sonrasında yaşına göre gereksinim duyacağı miktarda fenilalenin sağlayan doğal protein kaynağı, enerji, protein, vitamin ve minerali sağlayan diyete geçilir (Köksal ve Özel 2000). (Emzirmek, anne ile bebek arasındaki bağın artmasına ve annenin bebeğin beslenmesinde bir miktar da olsun kontrol kazanmasına katkı sağlamaktadır (Aktuğlu Zeybek 2003).

Fenilalenin çoğu besinde olduğu için hastaların enerji ihtiyaçlarını gidermek ve çeşitliliği artırmak açısından diyete fenilalaninden fakir düşük proteinli tıbbi ürünler ekleyerek menüyü zenginleştirip tek düzelikten kurtarabiliriz. Bu ürünlerden bazıları: un, makarna, nişasta, şehriye, pirinç, yumurta, gofret, çikolata, kurabiye, bisküvi irmik, peynir, cips ve bazı içeceklerdir (Özenoğlu 2013).

Tablo 1.1.5.5. Klinikte sıkça kullanılan düşük proteinli özel ürünlerin fenilalenin, protein ve enerji değerleri (Köksal ve Özel 2000).

Besinler	Fenilalenin (mg/100 g)	Protein (g/100 g)	Enerji (kkal/100 g)
Özel diyet nişastası örneği	24	0.75	245
Aglutella pirinç	<40	0.5	354
Hammermühle un	18-20	0.41	354
Hammermühle makarna	65	1.61	364
Hammermühle dirsek makarna	20	1.67	364
Hammermühle spiral makarna	67	0.81	364
Hammermühle tel şehriye	32	0.7	364
Hammermühle irmik	26	0.6	371
Hammermühle yumurta	63.5	1.25	555
Hammermühle kurabiye	14	0.3	376
Hammermühle gofret	16	0.27	385
Aprotein spagetti	30	<0.6	371
Loprofin düşük proteinli içecek 100 ml.	10	0.4	40
Loprofin düşük proteinli içecek 200 ml.	20	0.8	80
Loprofin flakes	13	0.5	360
Loprofin gofret	3	0.1	280
Loprofin drink 10 g.	Şub.15	0.5	49
Loprofin ekmek	25	0.8	244
Loprofin un	7	0.4	356
Loprofin düşük proteinli makarna	10	0.4	360
Loprofin düşük proteinli çikolata	6	0.5	521
Loprofin düşük proteinli bisküvi	6	0.3	506
Pronot bisküvi	7	0.3	530
Milupa düşük proteinli besin (muzlu/elmalı)	90	2.2	441
Milupa düşük proteinli içecek	120	5.2	496
Milupa düşük proteinli flakes	13	0.5	360
Milupa düşük proteinli pasta	34	1.5	104
Energy cheddar peynir (30 g)	30	1.0	80
Milupa lp-chips	36	0.8	343



Normal sağlıklı bir diyet büyük gıda çeşitliliğinden oluşur ve protein ihtiyacı genellikle her öğünde her yemekte verilir. FKÜ'da düşük Phe içeren gıdalar (örneğin, düşük proteinli ekmekek veya düşük proteinli özel besinler (SLPF) olarak bilinen özel makarna) her yemekte ana gıda kaynaklarını oluşturur. Protein yerine geçen madde metabolizmasını en iyi duruma getirmek için genellikle en az üç öğün olarak gündüz verilir. Aminoasitlerin absorpsiyon hızının bozulmamış protein kaynaklarına (örn., kazein) göre daha hızlı olduğunu gösteren bazı bilimsel kanıtlar vardır. Son yıllarda proteinsiz özel ürünler açısından önemli ilerlemeler olmasına rağmen, protein ikamelerinin tadları ve lezzetleri hala düşük seviyededir ve çok tüketilebilir değildir. Sonuç olarak, protein yerine geçme bağlılığı genellikle optimal değildir (Rocha ve ark. 2016).

Hastaların çoğunda, yaşamın ilk yılında diyetle bağlılık bir sorun teşkil etmezken; ateş, gastrointestinal enfeksiyonlar, diş çıkarma ve çocukluk hastalıkları beslenmeyi bozabilir ve dolayısıyla kan Phe kontrolünü olumsuz yönde etkileyebilir. Böyle durumlarda, formül hacmi veya türü ayarlanırken dikkatli olunması gerekir. Enerji ihtiyaçları daima gözönünde bulundurulmalı, ancak ozmolarite, lezzet, koku ve kıvam değişiklikleri gıdaların reddedilmesine yol açabileceğinden, protein yerine geçen formüllerin seçimi konusunda özen gösterilmelidir. Klinisyenin, hastalıktan kaynaklanan diyet reddi, formülasyonun lezzet /koku değişiklikleri konusunda başarılı yönetimi hastaların tamamen gıdaların reddini önler (Macdonald ve ark. 2010; Dixon ve ark. 2015).

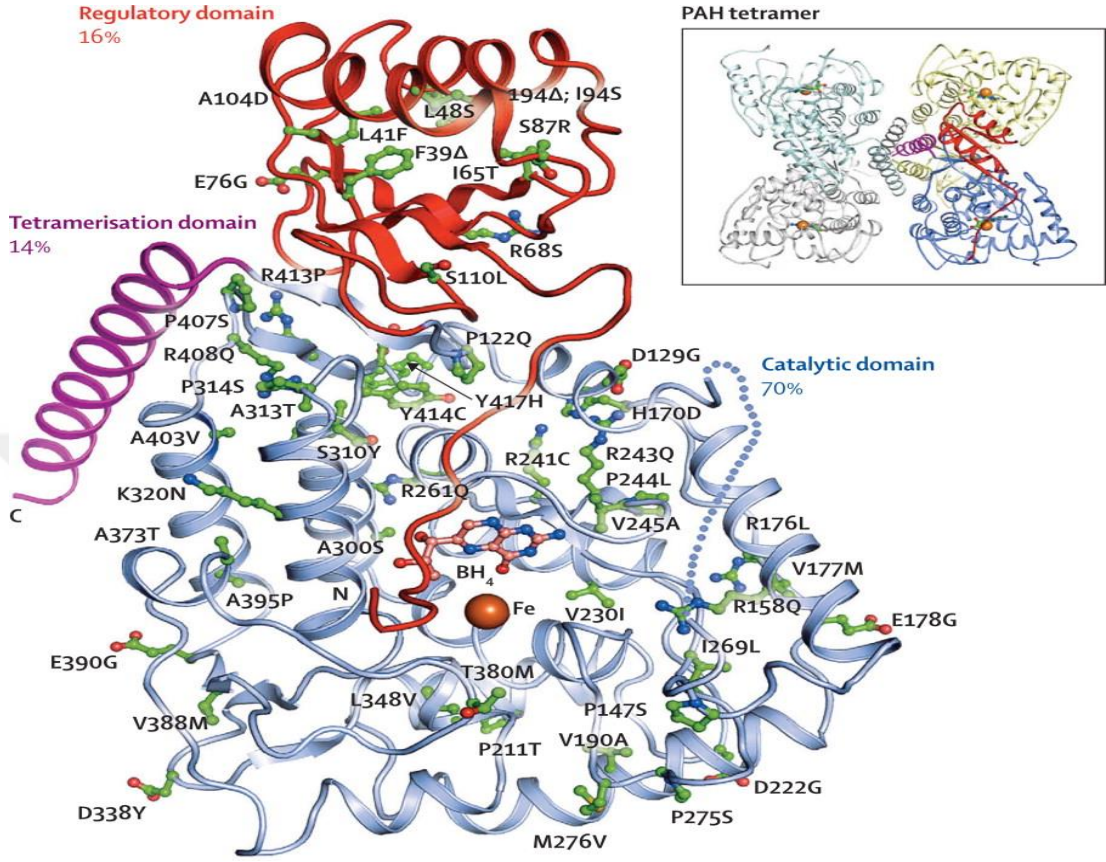
Fenilketonüri hastalarında katı diyetlerinden dolayı; A, E ve C vitaminleri, selenyum, folik asit, koenzim Q10, B2, B6 ve B12 vitaminleri ile demir, çinko, kalsiyum, karnitin, uzun zincirli çoklu doymamış yağ asitleri (LCPUFA)ve yeterince güneş ışığı alamazlarsa D vitamini gibi bazı mikro-besin öğeleri eksiklikleri gözlenebilmektedir. Bitkisel besinlerden aldıkları demir emilimini artırmak için diyetlerini buna uygun şekilde özenle hazırlamak lazımdır. Anne sütüyle beslenen bebeklerde ise, annenin diyetinde aldığı B12 vitamini yetersiz ise bu vitamin açısından desteklenmelidir. FKÜ hastaları, demir, kalsiyum, çinko, B12 ve D vitamini

başta olmak üzere diğer mikro-besin öğelerinin alımları açısından izlenmelidir (Feillet ve Agostoni 2010).

Hastanın klinik durumunu da gözönünde bulunduracak şekilde hastalar; 2 yaşına kadar haftada bir kez, 1-12 yaşları arasında ayda iki kez, 12 yaşından sonra ayda bir kez ve gebelik dönemlerinde ise haftada iki kez kontrole gitmeleri gerekmektedir (Centerwall ve ark. 2000)

Diyetin yetişkinlerde korunması özellikle zordur. Birçok yetişkinin tedaviyi bırakması ya da geri dönmeyi reddetmesi gibi meydan okur davranışlar fenilketonüri izlenimini kötü etkilemektedir. Bazı durumlarda BH<sub>4</sub>kofaktörü veya büyük nötr aminoasit takviyeleri ile tedavi yararlı olabilir.

Bazı mutasyonlar, fenilketonürinin BH<sub>4</sub> e duyarlı bir fenotipi ile ilişkili olup, farmakolojik olarak ekzojen BH<sub>4</sub> dozları vermek suretiyle, dolaşımdaki fenilalanini terapötik açıdan önemli ölçüde azaltmak için PAH aktivitesinde bir artışa neden olur. Bu mutasyonlar ökaryotik hücre sistemlerinde rekombinant olarak eksprese edildiğinde genellikle kalıcı aktivite gösterir ve PAH'ın tüm bölgelerinde bulunur (Şekil 1.1.5.1.) (Blau ve ark. 2010).



Şekil 1.1.5.1. En yaygın BH<sub>4</sub>-yanıtlı mutasyonlarla insan fenilalanin hidroksilaz monomerinin üç boyutlu kristal yapısı (Blau N.ve ark.,2010)

\*Mutasyonlar'ın % 70'i katalitik alan (mavi), mutasyonların% 16'sı düzenleyici alan (kırmızı) ve% 14'ü tetramerizasyon bölgesi (lila) içindedir. PAH = fenilalanin hidroksilaz.

Glikomakropeptid, spesifik esansiyel aminoasitler bakımından zengin fakat tirozin, triptofan ve fenilalanin içermeyenpeynir altı suyu püskürtmesinden üretilen diğer aminoasit formüllerinden daha lezzetli alternatif diyet ürünüdür (Laclair ve ark. 2009). 11 hasta üzerinde yapılan bir çalışmada, 11 hastanın 10'unun diğer aminoasit formülleri yerine glikomakropeptid ile desteklenmiş bir diyeti tercih ettiği görülmüştür (van Calcar ve ark. 2009)

Daha önce tedavi edilmemiş yetişkin FKÜ hastalarında fenilalanin kısıtlanmasının bilişsel performansı artırmakla birlikte, anormal davranışları azaltabileceği görülmüştür. Bu bağlamda yapılan bir çalışmada diyet tedavisine geç başlanan veya diyet tedavisine ara vermiş bir süre sonra yeniden tedaviye başlamış 15 hastanın, tedaviden önce ve sonraki endeksleri ölçülmüştür; hastaların % 60'ı (n = 9) diyet başladıktan sonra yaşam kalitesinde iyileşme olduğunu bildirmiş; % 53'ü (n = 8) duygusal olarak daha sakin ve daha az üzgün olduğunu ve % 40'ının (n = 6) genel sağlık durumu veya algılarının daha açık olduğunu bildirilmiştir (Mazur ve ark. 2010; Gassio ve ark. 2003)

FKÜ'lü hastaların izleminde, çocuk metabolizma hastalıkları uzmanı, metabolizma diyetisyenleri ekip halinde çalışmalıdır. FKÜ hastalarının fiziksel aktivitesi, büyüme ve gelişmesi, tartı kontrolü, besin öğelerinin kalitesi ve miktarı dikkatli şekilde kontrol edilmeli ve hastaların ailesine gerekli eğitim ve bilgi verilmelidir (Demirkol ve ark. 2011).

Fenilketonüri olan bireylerde diyet tedavisinin bilişsel sonuçlarda belirgin bir iyileşme ile sonuçlanmasına rağmen toplumsal bir yük getirdiği gerçeği de ortadadır. Fenilketonüri hastalarının yaşam kalitesi daha yeni yeni incelenmeye başlanmıştır bu konuda birbirinden farklı sonuçlar veren araştırmalar vardır. Bosch ve arkadaşları, fenilketonüri olan hastaların genel anlamda kendilerini normal insanlar kadar sağlıklı gördükleri sonucuna vararak açık bir anormallik bildirmezken, Simon ve arkadaşları fenilketonüri hastalarında sağlıklı bireylere göre daha az çocuk sahibi olma, azalmış ve ertelenmiş bir özerklik, daha az sayıda ilişki kurma gibi farklılıklar bildirmiştir. Bu çelişkili raporlar belki de çoğu sağlık uzmanına fenilketonüri hastalarının sosyal kabiliyetlerinin oldukça değişebileceğini düşündürmektedir (Blau ve ark. 2010).

## 1.2. Yaşam Kalitesi

### 1.2.1. Tanım

Yaşam kalitesi; kişilerin yaşadıkları kültür ve değer sistemleri çerçevesinde hayattaki amaçları, beklentileri, standartları ve ilgileriyle ilişkili olarak yaşamlarındaki pozisyonları algılamaları şeklinde tanımlanabilmekle beraber, yaşamdan hoşnut olmayı, mutlu olmayı içeren ve genel olarak "iyi olma durumu" olarak da algılanabilen, kişilerin ruhsal ve fiziksel sağlığı, inaçları, sosyal ilişkileri ve çevreleriyle olan ilişkilerini de kapsayan geniş bir kavramdır (Eser 2006).

Lawton'a göre yaşam kalitesi; kişinin hem içsel hem de sosyal kriterlerinin çok boyutlu değerlendirilmesidir. Yani yaşam kalitesinin hem objektif (objektif çevresiyle ve davranışlarıyla ilgili becerisi), hem de subjektif (ruhsal iyilik hali) boyutu olduğunu ifade etmiştir ( Lawton ve ark. 1999).

Sağlıkla ilgili yaşam kalitesi (SİYK) kavramı ise, kişilerin bedensel ve ruhsal sağlık algıları olarak tanımlanabilir. Temel olarak kişilerin hastalığı ve onlara uygulanan tedavilerin fonksiyonel etkilerinin nasıl algılandığı ile ilişkilidir (Eser E., 2006). Dünya Sağlık Örgütü'nün sağlıkla ilgili yaşam kalitesi tanımı; bireylerin yaşadıkları kültür ve değerler sistemi içerisinde amaçları, standartları beklentileri ve ilgilerine bağlantılı olarak yaşamlarındaki yerlerini algılamasıdır (Testa ve Simonson 1996).

Genel olarak tanımlara bakıldığı zaman yaşam kalitesi; yaşam doyumu, öznel iyi olma hali, işlevsel yeterlilik hissi, mutluluk, sosyal iyilik gibi kavramlardan oluşmaktadır. Öznel iyi olma hali veya yaşam doyumu kişilerin yaşamlarının niteliğinin belirli ölçütlere göre genel olarak değerlendirilmesidir. Yaşam doyum düzeyi kişinin istediği ve elde ettiği başarılar arasındaki farklar olarak değerlendirilebilir. Mutluluk ise, olumlu duygu, olumsuz duygu ve bilişsel değerlendirmelerden oluşmaktadır. İşlevsel yeterlilik; yetiyitimi (disability), yetersizlik (impairment) ve sakatlık (handicap) olmak üzere bu üç kavramdan oluşur.

Bu üç durumun varlığı kişilerde yeti yitimine neden olarak başkasına bağımlı hale getirir ve yaşam kalitesinde düşmeye neden olur. Sosyal iyilik hali ise; karşılıklı aile desteği, arkadaşlık, sosyal etkinlikler, maddi yeterlilik, özel yaşam, bireysel başarılar, cinsel doyum ve yaşam felsefesini içermektedir (Müezzinoğlu 2005)

### **1.2.2 Tarihi Gelişimi**

Yaşam kalitesi teriminin tarihi hem sosyolojik hem tıbbi olarak çok eski zamanlara dayanmaktadır. Aristo mutluluğun doğasına ve insan için gerekli 'iyi bir yaşam' konularından bahsetmiştir. Hipokrat ise tıp alanında hekimlere hastaların tedavileri boyunca mümkün olduğunca iyilik halinin en yükseğe çıkarılması konusunda sorumluluk almaları konusuna değinmiştir.

Yaşam kalitesi terimi ilk olarak 1943'de Pristley'in Cumartesi Işıkları (Daylight on Saturday) adlı oyununda kullanılmıştır. 1960'da ise Dünya Sağlık Örgütü (WHO) sağlığı; yalnızca hastalık ve sakatlık durumunun olmayışı değil, ruhsal, fiziksel ve sosyal yönden 'tam bir iyilik hali' olarak tanımlamıştır (Müezzinoğlu 2005). WHO'nun sağlığı "tam bir iyilik hali" olarak tanımlamasının ardından sağlığa ilişkin yaşam kalitesi (SİYK) kavramının da temellerini atılmış oldu. SİYK ölçeklerinin ilk örneği 1947 yılında Fidan D. ve arkadaşları tarafından geliştirilen Karnofsky Performans Ölçeği'dir. 1970'lerde Hastalık Etki Profili (SickneSD Impack Profile-SIP), Görsel Analog Ölçeği (Visual Analog Scale-VAS) gibi temel ölçekler geliştirilmiştir (Koltarla 2008). 1992 yılında ise Rand C. tarafından Kısa Form-36 (SF-36) yaşam kalitesi ölçeği geliştirilmiştir ve uygulamaya sunulmuştur (Bowling 1997).

Sağlıkta yaşam kalitesi ölçekleri genel ölçekler ve özel ölçekler olmak üzere ikiye ayrılır (Tablo 1.2.2.1).

Tablo 1.2.2.1. SİYK ölçeklerinin sınıflandırılması (Müezzinoğlu 2005).

<i>SİYK ölçeklerinin sınıflandırılması</i>	
<b><i>Genel ölçekler</i></b>	<i>Sağlık Profilleri</i> <i>Yararlılık Ölçümler</i>
<b><i>Özgül Ölçekler</i></b>	<i>Hastalığa Özgü Ölçekler</i> <i>Popülasyona Özgü Ölçekler</i> <i>İşleve Özgü Ölçekler</i> <i>Durum yada Soruna Özgü Ölçekler</i>

Genel amaçlı ölçekler; sağlıkla ilgili yaşam kalitesini içeren geniş bir yeti kaybı ve genel kapsamlı rahatsızlık durumunu içermeleri sebebiyle, toplumun tüm kesimlerinde, çeşitli tıbbi girişimlerde tüm hastalık ve durumlarda kullanılabilir. Genel ölçekler '*Sağlık Profilleri*' ve '*Yararlılık Ölçümler*' olmak üzere kendi içinde de ikiye ayrılmaktadır. Sağlık profilleri tek bir ölçekten oluşur, girişimler arası karşılaştırmalar yapar ve sağlık durumunun değişik yönleriyle inceler. En yaygın kullanılanları SF-36, Hastalık Etki Profili (SickneSD Impact Profile), Dünya Sağlık Örgütü SİYK ölçeği gibi ölçeklerdir. Yararlılık ölçümleri; maliyet yararlanım analizlerinde kullanılan sağlık ekonomisi alanındaki teorilere dayandırılarak geliştirilmiş ölçeklerdir. En yaygın kullanılanları Refah Kalitesi Ölçeği (Quality of Well Being Scale), Avrupa Yaşam Kalitesi Ölçeği (EuroQol Instrument/EQ5-D) gibi ölçeklerdir. Özgül Ölçekler ise; küçük değişimleri saptayabilen klinik açıdan duyarlı ölçeklerdir. Bu ölçekler belirli gruba, çeşitli hastalıklara (kanser, diyabet gibi), duruma (ağrı gibi), işleve (uyku, cinsel işlev gibi) özel ölçeklerdir (Müezzinoğlu 2005).

Fitzpatric ve arkadaşları yaşam kalitesi ölçeklerini incelemiş bunları karşılaştırmış ve bu ölçeklerin çoğunda ortak olan yaşam kalitesi terimlerini şu şekilde sıralamıştır;

- Fiziksel fonksiyon (örneğin; özbakım, hareket kabiliyeti)
- Emosyonel fonksiyon (örneğin; depresyon, anksiyete)

- Rol performansı (örneğin; iş hayatındaki ve günlük ev işlerindeki performansı)
- Sosyal fonksiyon (örneğin; sosyal hayat, cinsel hayat, sosyal destek)
- Ağrı
- Diğer fonksiyonlar (hastalığa özgü farklı semptomlar,yorgunluk gibi) (Fitzpatric ve ark. 1992)

Araştırmada kullandığımız SF-36 yaşam kalitesi ölçeği genel ölçeklerden sağlık profilleri grubunda yer almaktadır ve en sık kullanılan ölçeklerden biridir. Türkiye’de geçerlilik ve güvenilirlik çalışması yapılmıştır (Koçyiğit ve ark. 1999). SF-36 genel ve spesifik toplulukların karşılaştırılmasında, farklı tedavi türlerinin sağlığa yararlarının gösterilmesinde, hastaların takip edilmesinde kullanılan yaygın bir yaşam kalitesi ölçeğidir (Aydemir ve Köroğlu 2007). SF-36 hem fiziksel hem de mental yönden sağlık sorgulaması yapar ve 8 alt gruptan oluşur. Bunlar; fiziksel fonksiyon, fiziksel rol güçlüğü, ağrı, genel sağlık, enerji/canlilik, sosyal fonksiyon, duygusal rol güçlüğü ve mental sağlıktır (Ware 2000).

### **1.3. Fenilketonüri Hastalığında Anne-Babanın Rolü ve Yaşam Kaliteleri**

Sosyolojik açıdan toplumun temelini oluşturan aile olgusunun var oluğunda çocukların payı büyüktür. Çocuk; kadın ve erkeğin ortak ürünü, neslin devamını sağlayan, eşleri birbirine bağlayanbağ ve gelecek sigortası olarak da görülmektedir. Çocuk sahibi olmak, anne ve babanın dağınık ve daha bireysel olan yaşamlarını çocuklarının ihtiyaçlarına cevap verecek şekilde ortak bir amaca yöneltmektedir. Dünyaya gelen engelli yada farklı bir özelliğe sahip çocuk anne-babaların kendilerine seçtikleri yada hazır oldukları bir durum değildir ve çocuklarının doğumuyla bekledikleri sevinç ve mutluluğun yerini üzüntü ve karmaşık bir psikolojik durum alır (Ende İnce ve Güdücü Tüfekçi 2015).

Çocuklarının hasta olduğunu öğrenen anne ve babalar ilk olarak durumu anlayamaz ve 'şaşkınlık' evresi yaşarlar. Sonrasında, uzun süre yaşayacakları ve mücadele etmeleri gerekecek bu süreçle karşı karşıya gelmeleri onlara karşı bir



savunma mekanizması olan 'inkar' sürecini yaşatır. Bu evrede aile tanının yanlış olduğunu ileri sürebilir yada hiç böyle birşey duymamış gibi davranabilir. Aile bu durumun neden onların başına geldiğini sorgular, hastalığın onlara verilmiş bir ceza olduğunu düşünür ve 'kızgınlık ve içerleme' evresini yaşar. Zamanla 'hastalığı kabul eder' ve hastalığın sorumluluklarını alırlar. Bu kabul hastalığın sürecini, etkinliğini olumlu bir şekilde etkiler. Aile ve çocuk, çeşitli sebeplerden dolayı bu evrelerden birinde takılırsa veya önceki evreye dönerse profesyonel yardım almak gerekir (Baysal 1996). Marvin ve Pianta, teşhisi kabul eden ve çözüm yoluna giden ebeveynlerin, bakım konusunda ve davranışların düzenlenmesinde önemli etkileri olduğunu göstermişlerdir. Bu ebeveynlerin, çocuğun duygusal ihtiyaçlarına hassas bir şekilde tepki göstermesi, davranış sınırlarını belirleme konusunda tutarlılığı ve açık bir tutum gösterme olasılıkları daha yüksektir (Jusiene 2004). Nadir görülen hastalığı olan çocukların ebeveynleri; çocuğun durumunu kabul etme, çocuğun durumunu günlük olarak yönetme, çocuğun normal gelişim ihtiyaçlarını karşılama, sürekli stres ve periyodik krizler, ailenin diğer üyelerinin duygularını ele alarak onlara yardımcı olmak, başkalarını çocuklarının durumu hakkında eğitmek gibi komplike bir durumla karşı karşıya kalmaktadır (Dellve ve ark. 2006).

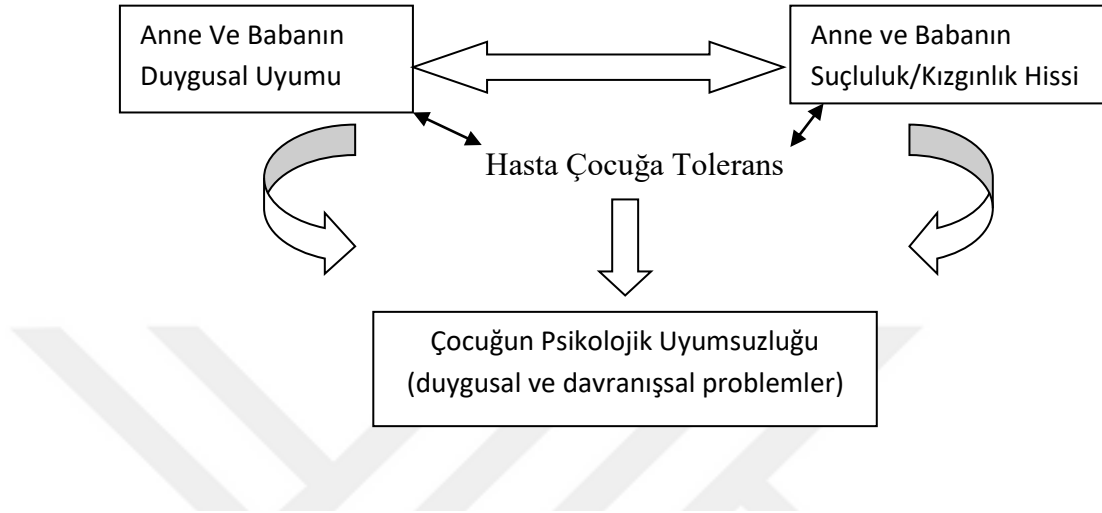
Fenilketonüri hastalığının yönetilmesi zordur çünkü, fenilaleninden kısıtlı diyetin uygulanması, takviye edici gıdaların temini, her ay belki de daha kısa sürelerle sürekli kan örneği verilmesi titizlik gerektiren karmaşık bir durumdur (Di Ciommo 2012). FKÜ 'lü hastaların diyet tedavisinin uyumu için onlara bakan bireylerin, pratik becerileri, bilgileri ve motivasyonları oldukça önemlidir (Demirkol ve ark. 2011). FKÜ hastalarının diyet uyumu bebeklik dönemi boyunca tamamen anne-baba denetimi altındadır. Çocukluk döneminde de diyet uyum ve besin seçiminde anne-babanın rolleri büyüktür. Adolesan dönemde diyet takibi sıkıntılı bir döneme girer çünkü çocuklarında özerklik ve bağımsızlığa ilgi artar ve bazen anne-baba-çocuk uyuşmazlığı oluşur. Araştırmalar adolesan dönemde bireylerin diyet listelerine uygun seçimler yapmadığını ve hedeflenen metabolik kontrolün sağlanamadığını göstermektedir. Adolesanların diyet alımlarını kontrol etmek, diyet tedavilerine uyumlarını sağlamak için hastalık ve diyet konusunda anne-baba ve hastaya düzenli eğitim vermek gerekmektedir (Singh ve ark. 2000). Walter ve ark.

15-19 yaş aralığındaki ergenlere yaptığı bir araştırmada %79'unun kan fenilalenin düzeylerinin önerileenden yüksek olduğunu saptamışlardır (Walter ve ark. 2002). Doğumdan itibaren başlayan bu diyet tedavisi hernekadar hastaların normal gelişimlerini sağlasa da; FKÜ mamalarının ve diğer ek gıdaların temini, diyetin değişen ve sürekli takip gerektiren sıkı kuralları hem hastalar hem aileleri için sorun teşkil etmektedir. Diyet kurallarına uymak, başlangıçta ebeveynler daha sonra ise hastalar tarafından tavsiyelerle ilgili bilgi ve uyumu gerektirir. Literatürler iyi diyet eğitiminin yanı sıra psikososyal ve sosyoekonomik faktörlerin de önemli olduğunu gösteriyor. FKÜ hastalarının ve ebeveynlerinin bilgi düzeylerinin ve bu konudaki yeteneklerinin diyeti algılama konusundaki etkisi yatsınamaz fakat, FKÜ hastalarının ve ebeveynlerinin FKÜ tedavisi ve beslenme uyumu üzerine etkisi hakkında çok az çalışma vardır (Witalis ve ark. 2017).

Yaşam boyu uygulanan bu diyet, FKÜ hastalarının kişisel ve sosyal gelişmelerini sağlarken çocukların ebeveynleri için, sürekli endişe halinde yaşamak demektir. Hastalığın dayattığı kurallara uyma zorunluluğundan kaynaklanan endişe çoğunlukla çocuğun yaşamının ilk günlerinden itibaren görülür. Hastalık, başlangıçta ebeveynler ve daha sonra hastalar için günlük olarak titiz bir kontrol ve öngörülen sağlık rejimine sıkı sıkıya bağlı bir şekilde beslenme yönetimi ilkelerini öğrenmeye zorlar. Bu durum, erken çocukluk döneminden itibaren FKÜ hastalarının ve aile hayatlarının sosyal ve psikolojik yönlerini şekillendirmesi anlamına gelir. Bu nedenle, FKÜ hastaları ve ailelerinin yaşam kalitelerinin değerlendirilmesi, tedavinin etkinliğini etkileyen önemli faktörlerden biridir (Witalis 2017)

Anne-babaların yaşam kalitesi etkileyen önemli psikososyal faktörler, duygusal destek ve arkadaşlığın kaybıdır. Ebeveynlerin ruhsal sağlıkları, çocuklarının sağlığını, tedavinin etkinliğini etkilediğinden, sağlık çalışanlarının ebeveynlerin refahına dikkat etmeleri önemlidir. Duygusal desteğin ve arkadaşlığın kaybolmasının anne-babaların yaşam kalitelerini etkilediği anlayışı, sağlık çalışanları bu ebeveynlere daha iyi destek vermeye itiyor (ten Hoedt and ark. 2011).

Şekil 1.3.1. Anne-babanın duygusal durumunun FKÜ'lü bireyin diyet tedavisine uyumu üzerine etkisi (Jusiene 2004).



Ebeveynlerin FKÜ'ya olan tepkilerini inceleyen bir araştırmaya göre; tanıdan sonra bile, anne-babaların önemli bir kısmının (babaların% 5'i ve annelerin% 12'si) klinik seviyede travma sonrası reaksiyon gösterdiği bildirilmiştir (Lord 2005). Gündüz ve arkadaşlarının yaptığı bir çalışmada da FKÜ hastası çocuğu bulunan ebeveynlerin depresyon ve anksiyete skorları sağlıklı çocuk sahibi ebeveynlerden daha yüksek bulunmuştur (Gündüz and ark. 2015).

Bazı çalışmalar çocuğun yaşının, arkadaşlık kaybının, o çocuğun duygusal desteğinin yaşam kalitesi üzerine etkisi olduğunu gösteriyor. Bazı çalışmalarda ise FKÜ'lü çocuğun yaşının daha küçük olmasının ebeveynlik stresini artırdığını gösterirken, sosyal desteğin yaşam kalitesi üzerine önemli etkisi olduğunu göstermektedir. Bilginsoy ve arkadaşları tarafından yapılan bir çalışmada da FKÜ'nün hayatlarındaki etkileri konusunda ebeveynlerde stresin anakaynağı olarak, diyetle ve sosyal yaşamlarına olan etkileriyle mücadele etmek olarak bildirmiştir (Vieira Neto ve ark. 2018; Bilginsoy ve ark. 2005).

## **2. GEREÇ VE YÖNTEM**

Araştırmanın bu bölümünde, araştırmanın modeli, araştırmanın evreni ve örnekleme, ölçme aracının geliştirilmesi, verilerin toplanması ve verilerin değerlendirilmesine yer verilmiştir

### **2.1. Etik Kurul Onayı**

Araştırmanın yapılması için Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Etik Kurulu'ndan 27.04.2015 tarihinde 10/10 karar no ile onay alınmıştır.

### **2.2. Araştırmanın Hipotezi**

FKÜ'lu bir çocuğa sahip olmak anne babaların yaşam kalitesini etkilemez.

### **2.3. Araştırmanın Amaçları**

#### **2.3.1. Yakın Gelecekteki Amaç**

Çalışmanın yakın gelecekteki amaçları,

- FKÜ hastası çocuğa sahip anne ve babaların hastalık ve diyetiyle ilgili bilgi düzeylerini ölçmek,
- FKÜ hastası çocuğa sahip anne ve babaların yaşam kalitesine etki eden faktörleri belirlemek,
- FKÜ hastası çocuğa sahip anne babalarla, herhangi bir kronik hastalığı olmayan çocukları olan anne ve babaların yaşam kalitesini karşılaştırmak.

### **2.3.2. Uzak Gelecekteki Amaç**

- Bu araştırma sonucundaki verilerle anne babaların hastalıkla veya diyetle ilgili bilgi eksikliğini saptamak ve eksiklerin giderilmesi için çözümler sunmak,
- FKÜ hastası çocuğa sahip ailelerin hastalık ve diyetle ilgili sıkıntılarında dikkat çekmek ve bu ailelere desteği artırmak,
- FKÜ hastası çocuğa sahip ailelerin yaşam kalitesini yükseltmek ve sosyal desteklerini artırmak için projeler geliştirmek.

### **2.4. Araştırmanın Modeli**

Bu çalışma Kırıkkale Üniversitesi Hastanesi, Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi ve FKÜ Derneği üyeleri olmak üzere FKÜ hastası çocuğa sahip anne ve babalar üzerinde yapılan tanımlayıcı kesitsel bir araştırma şeklinde planlanmıştır. FKÜ hastası çocuğa sahip anne ve babalara konuyla ilgili literatür taraması sonucunda araştırmacı tarafından hazırlanmış anket formu ve SF-36 Yaşam Kalitesi Ölçeği uygulanmıştır. Bu araştırmada 'anket survey' tekniği kullanılmıştır.

### **2.5. Araştırma Evreni**

Araştırmanın evrenini Ankara ve Kırıkkale'de yaşayan ve FKÜ hastası çocuğa sahip anne ve babalar oluşturmaktadır. FKÜ Aile Derneğinden alınan bilgiye göre Ankara'da 300 ve Kırıkkale'de 15 olmak üzere toplam 315 FKÜ hastası vardır.

### **2.6. Araştırmanın Grubu**

Araştırma grubunun oluşturulmasında özel bir örneklem yöntemi kullanılmamıştır. Araştırmanın örneklemini araştırmanın yapıldığı tarihleri arasında (Mayıs 2016 – Mart 2018) Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi ve Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma

HastanesiÇocuk Beslenme ve Metabolizma Polikliniklerine başvuran FKÜ hastaları ile FKÜ Aile Derneğinin sosyal etkinliklerinde biraraya geldiğimiz FKÜ hastalarının anne ve/veya babaları olup araştırmaya katılmayı kabul edenler oluşturmaktadır. Toplam 62 FKÜ hastası çocuğa sahip anne/baba çalışma grubunu oluşturmuştur.

Kontrol grubu olarak da Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Beslenme ve Sosyal Pediatri Polikliniklerine başvuran kronik bir hastalığı olmayan, özel bir diyet ve/veya ilaç tedavisi almayan ve herhangi bir bedensel veya zeka özrü olmayan 62 çocuk anne/babası oluşturmuştur. Kontrol grubun cins ve yaşa göre bire bir karşılık gelecek şekilde seçilmesine özen gösterilmiştir.

## **2.7. Verilerin Toplanması**

Araştırmacı tarafından literatür taraması yapıldıktan sonra ailenin sosyodemografik bilgilerini (10 soru) ve FKÜ hastalığı ve diyet tedavisi ile ilişkili bilgi düzeylerini sorgulayan (20 soru) anket hazırlanmıştır (Ek 1).

Araştırmacı tarafından ailelere çalışma hakkında detaylı bilgi verildikten ve onamları alındıktan sonra, yüzyüze görüşme tekniği ile doldurularak veriler elde edilmiştir. İkinci aşamada, anne/babalara araştırmada kullanılacak olan araştırma ölçeğinin doldurulması hakkında bilgi verilmiş ve kişilerin araştırmacı gözetiminde ölçeği doldurması sağlanmıştır.

## **2.8. Araştırmada Kullanılan Değerlendirme Ölçeği (SF-36 Yaşam Kalitesi Değerlendirme Anketi)**

SF-36 (Short Form-36), 1992 yılında Rand Corporation tarafından geliştirilmiş ve kullanıma sunulmuş yaşam kalitesi ölçeğidir (Ware ve Sherbourne,1992).SF-36 genel ve spesifik toplulukların yada grupların karşılaştırılmasında kullanılan farklı tedavilerin sağlığa yararlarının gösteren bir yaşam kalitesi ölçeğidir. Toplam 36 maddeden oluşan SF-36'nın değerlendirmesinde son 4 hafta göz önünde bulundurulmaktadır ( Aydemir ve Köroğlu 2007)

SF-36 yaşam kalitesi ölçeği sağlığı 8 bileşen açısından inceler. Bunlar;

- Fiziksel fonksiyon, 10 maddeden oluşur (sağlık sorunlarından dolayı fiziksel aktivitede kısıtlılık).
- Fiziksel rol gücü, 4 maddeden oluşur (sağlık sorunlarından dolayı günlük yaşamsal aktivitelerde kısıtlılık).
- Sosyal fonksiyon 2 maddeden oluşur.
- Ağrı 2 maddeden oluşur.
- Genel Sağlık 5 maddeden oluşur (kişinin genel sağlığının değerlendirilmesi).
- Ruhsal (mental) sağlık 5 maddeden oluşmaktadır
- Ruhsal( duygusal) rol gücü3 maddeden oluşmaktadır(ruhsal sorunlar nedeniyle günlük yaşam aktivitelerindeki kısıtlılık)
- Enerji vitalite 4 maddeden oluşmaktadır.

Son 12 aydaki sağlık değişimini içeren 1 madde şu an kullanılmamaktadır. Sf-36 yaşam kalitesi ölçeğinin her bir bileşen için 100 üzerinden puanlama yapılmaktadır. Her bileşen 0 ile 100 puan arasında değişirken, yüksek puanlar sağlıkta iyi bir düzeyi gösterirken düşük puanlar sağlıkta bozulmayı göstermektedir (Ware 2004). Ölçeğin hesaplaması <http://crc.marionegri.it/sf36/sf36v1ita.htm> web sitesinden yapılmıştır.

## **2.8. FKÜ hastası çocuğu olan ailelerin bilgi düzeyinin Değerlendirilmesi**

Fenilketonüri hastalığıyla ve diyetiyle ilgili 20 sorudan oluşan ve araştırmacı tarafından hazırlanan ankette soruların her birinin doğru cevabı 5 puan, sonuçlar 0 ile 100 puan arasında olacak şekilde toplam bilgi puanı hesaplanmıştır (Bkz Ekler 1). Sorular Klasik Pediatri Kitabı Nelson (2015 basım) ve Gülden Köksal'ın Beslenme (2000 basım) kitabı kaynak alınarak hazırlanmış ve doğru ve yanlış cevap değerlendirmeleri bu kitaplarda verilen bilgilere göre yapılmıştır. Anketin sonucunda

bilgi deęerlendirmesi 20 soruya verdięi yanıtların toplam puanı üzerinden yapılmıřtır.

### **2.9. Verilerin İstatistiksel Deęerlendirilmesi**

Bu alıřmada elde edilen verilerin analizi komputarize Statistical Package for Social Science (SPSS) 16.0 istatistik paket programı kullanılarak yapılmıřtır. Arařtırma verilerinin analizinde sayı ve yzde daęılımları, eřitli tanımlayıcı deęiřkenlere ynelik alt grup analizleri, apraz tablolar yapılmıř olup, tanımlayıcı veriler ortalama ve standart sapma ayrı sütünlerde verilmiřtir. Elde edilen verilerin normal daęılım gstermemesinden dolayı iki gruplu karřılařtırmalarda Mann-Whitney U testi, u ve daha fazla gruplu karřılařtırmalarda Kruskal-Wallis H testi kullanılmıřtır. Deęiřkenler arasındaki iliřkiye korelasyon testi kullanılmıřtır. Anlamlılık seviyesi olarak 0,05 kullanılmıř olup,  $p < 0,05$  olması durumunda anlamlı farklılıęın olduęu,  $p > 0,05$  olması durumunda ise anlamlı farklılıęın olmadıęı belirtilmiřtir.



### 3. BULGULAR

#### 3.1. Sosyodemografik Özellikler

Araştırmaya FKÜ hastası çocuğa sahip anne babalardan oluşan çalışma grubunda 34 anne (%27,4), 28 baba (%22,6); çocuğu FKÜ hastası olmayan (herhangi bir kronik hastalığı olmayan) anne babalardan seçtiğimiz kontrol grubunda ise 34 anne (%27,4), 28 baba (%22,6) olmak üzere toplam 124 anne baba katılmıştır. Sonucun daha anlamlı olması için hasta çocuğu olan grupla aynı sayıda kontrol grubu anne baba araştırmaya dahil edilmiştir (Tablo 3.1.1).

Tablo 3.1.1: Araştırma grubunun ebeveyn cinsiyetine göre dağılımı

<i>Anne/Baba Durumu</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
Çalışma grubuanneler	34	27,4
Çalışma grubu babalar	28	22,6
Kontrol grubu anneler	34	27,4
Kontrol grubu babalar	28	22,6
<b>Toplam</b>	<b>124</b>	<b>100,0</b>

Tablo 3.1.2 FKÜ hastası çocuğa sahip anne ve babalar ile çocuklarının yaşlarının ortalama dağılımını göstermektedir. Annelerin yaş ortalaması  $34.53 \pm 7.22$  yıl babaların yaşlarının ortalaması  $37.21 \pm 6.27$  yıl iken çocuklarının yaş ortalaması  $9.65 \pm 4.92$  yıl olarak saptanmıştır.

Tablo 3.1.2: Çalışma grubunun ve çocuklarının yaş özellikleri

	<i>n</i>	<i>X</i>	<i>Minimum</i>	<i>Maksimum</i>	<i>SD.</i>
Anne yaşı (yıl)	34	34,53	24	54	7,22
Baba yaşı (yıl)	28	37,21	26	52	6,27
FKÜ hastası çocuğun yaşı (yıl)	62	9,65	1,00	23,00	4,92

Araştırmaya katılan FKÜ hastası çocuğa sahip ailelerin 1-3 yaş grubu 5 (%8.1), 4-6 yaş grubu 12 (%19.4), 7-9 yaş grubu 14 (22,6), 10-12 yaş grubu 15

(25,2), 13-15 yaş grubunda 11 (%17.7), 15 yaş üstü 5 (%8.1) ve toplamda 62 çocukları olduğu görülmüştür. Kontrol grubundaki aileler de benzer şekilde seçilmiş olup 1-3 yaş grubu 5 (%8.1), 4-6 yaş grubu 12 (%19.4), 7-9 yaş grubu 14 (%22.6), 10-12 yaş grubu 15 (%25.2), 13-15 yaş grubunda 11 (%17.7) ve 15 yaş üstü 5 (%8.1) olmak üzere toplam 62 çocukları olduğu görülmüştür. Araştırmanın güvenilirliği açısından kontrol grubundaki çocukların yaş katagorilerindeki dağılımı hasta gruba uygun olarak seçilmiştir. Çalışma grubu ve kontrol grubundaki çocukların yaş grubu istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ( $p=1$  ve  $p>0,05$ ) (Tablo 3.1.3).

FKÜ'lü çocukları olan anne babaların ( $n=62$ ) 37 kız (%59.7), 25 erkek (%40.3) çocuğu varken; kontrol grubu anne babaların ( $n=62$ ) 35 kız (%56.5), 27 erkek (%43.5) çocuğu vardır. Çalışma ve kontrol grubu cinsiyet açısından birbirine benzerdir ve istatistiksel olarak anlamlı farklılık bulunmamıştır ( $p=0,767$  ve  $p>0,05$ ) ((Tablo 3.1.3).

FKÜ hastası çocuğa sahip anne babaların ( $n=62$ ) 29'unun (%46.8) ev hanımı/işsiz, 5'inin (%8.1) meslek sahibi, 21'sinin (%33.9) işçi/memur, 7'sinin (11,3) ise serbest meslek sahibi olduğu saptanmıştır. Kontrol grubundaki anne babaların ( $n=62$ ) 29'unun (%46.8) ev hanımı/işsiz, 3'ünün (%4.8) meslek sahibi, 26'sının (%41.9) işçi/memur, 4'ünün (%6.5) serbest meslek sahibi olduğu görülmüştür ve çalışma durumu açısından çalışma ve kontrol grubu arasında istatistiksel açıdan anlamlı fark saptanmıştır ( $p<0,05$ ) (Tablo 3.1.3).

Çalışma grubundaki anne babaların ( $n=62$ ) 28'inin (%45.2) ilköğretim, 24'ünün (%38.7) ortaöğretim, 10'unun (%16,1) yükseköğretim mezunu olduğu saptanmıştır. Kontrol grubundaki anne babaların ( $n=62$ ) 23'ünün (%37.1) ilköğretim, 19'unun (%30.6) ortaöğretim, 20'sinin (%32.3) yükseköğretim mezunu olduğu görülmüştür ( $p<0,05$ ) (Tablo 3.1.3).

Tablo 3.1.3: Araştırma grubunun demografik özellikleri

		<i>Çalışma grubu</i>		<i>Kontrol grubu</i>		<i>P değeri</i>
		<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	
Çocuğunyaş grubu	1-3 yaş	5	8,1	5	8,1	1,000
	4-6 yaş	12	19,4	12	19,4	
	7-9 yaş	14	22,6	14	22,6	
	10-12 yaş	15	24,2	15	24,2	
	13-15 yaş	11	17,7	11	17,7	
	15 ve üzeri	5	8,1	5	8,1	
	Total	62	100,0	62	100,0	
Çocuğunuzun cinsiyeti	Kız	37	59,7	35	56,5	0,767
	Erkek	25	40,3	27	43,5	
	Total	62	100,0	62	100,0	
Anne/baba çalışma durumu	Ev hanımı/işsiz	29	46,8	29	46,8	0,00
	Meslek sahibi	5	8,1	3	4,8	
	İşçi/memur	21	33,9	26	41,9	
	Serbest	7	11,3	4	6,5	
	Total	62	100,0	62	100,0	
Anne/baba eğitim durumu	İlköğretim	28	45,2	23	37,1	0,01
	Ortaöğretim	24	38,7	19	30,6	
	Yüksek öğretim	10	16,1	20	32,3	
	Total	62	100,0	62	100,0	

FKÜ hastası çocuğa sahip anne babaların (n=62) %90.3'ünün (n=56) çocuğuna tarama programında tanı konduğu, % 6.5'ine (n=4) 1-2 yaş arasında tanı konduğu ve %3.2 'sine (n=2) 6 ve üzeri yaşlarda tanı konduğu saptanmıştır. (Tablo 3.1.3).

Çalışma grubundaki anne babaların % 53.2'sinde(n=33) akraba evliliği durumu yokken % 9.7'sinin(n=6) 1. derece (amca oğlu, dayı oğlu, hala oğlu, teyze oğlu), % 37.1'inin (n=23) ise 2. derece (amca torunu, dayı torunu, hala torunu, teyze torunu) akraba evliliği olduğu görülmüştür (Tablo 3.1.3).

Araştırmaya katılan ailelerin % 87.1'inde (54 kişi) ailede başka fenilketonürlü çocuk yokken, %12.9'unda (8 kişi) ailede diğer 1 çocuğun da fenilketonürlü olduğu görülmüştür (Tablo 3.1.3).

Ailelerin ekonomik durumu değerlendirildiğinde; anne-babaların (n=62) %24.2'sinin (n=15) rahat bir biçimde geçimini karşıladığı, %43.5'inin (n=27) zorunlu ihtiyaçlarını ancak karşıladığı, %32.3'ünün (n=20) zorunlu ihtiyaçlarını bile karşılayamadığı saptanmıştır. Rahat bir biçimde geçimini sağlayanlar endüyük oranı (% 24.2) oluştururken, en yüksek oranı dazorunlu ihtiyaçlarını ancak karşılıyorum (%43.5) diyen anne- babalar oluşturuyor (Tablo 3.1.3).

"Çocuđunuz kontrole düzenli olarak gidiyor mu?" sorusuna anne babaların (n=62) %17.7'si (n=11) hayır/ara sıra cevabını verirken, %53.2'sinin (n=33) üç ayda bir, %21'inin (n=13) ayda bir, %8.1'inin 1/2 haftada 1 cevabını verdiği görülmüştür (Tablo 3.1.3).

"Çocuklarının kiminle kontrole gittiđi" sorusuna ise anne babaların (n=62) %38.7'si (n=24) anne cevabını veirken %61.3'ü (n=38) anne ve baba cevabını vermiştir. Sadece baba ile kontrole giden ailenin olmadığı görülmüştür (Tablo 3.1.3).

"Çocuđunuz FKÜ için ilaç kullanıyor mu?" sorusuna anne babaların (n=62) %50'si (n=31) ilaç kullanmıyor yanıtını verirken %11.3'ünün (n=7) Kuvan, %6.5'inin (n=4) neophe/protein tozu, %14.5'inin (n=9) bilmiyorum cevabını verdiği görülmüştür (Tablo 3.1.3).

Araştırmaya katılananne/babaların (n=62) %77.4'ü (n= 48) daha önce fenilketonüri hastalığına veya diyetine dair bir eğitim aldığını belirtirken, % 22.6'sı (n=14) eğitim almadığını belirtmiştir (Tablo 3.1.3).

Tablo 3.1.3: Çalışma grubunun demografik özellikler dağılım tablosu

		<b>n</b>	<b>%</b>
Çocuğunuzun tanı yaşı?	Tarama programında	56	90,3
	1-2 yaş	4	6,5
	6 ve üzeri yaş	2	3,2
	Toplam	62	100,0
Akrabalık durumu	Yok	33	53,2
	2. derece	23	37,1
	1. derece	6	9,7
	Toplam	62	100,0
Ailede başka FKÜ'lu çocuk var mı?	Yok	54	87,1
	1 çocuk	8	12,9
	Toplam	62	100,0
Ekonomik durumunuzu nasıl değerlendiriyorsunuz	Rahat bi şekilde geçimimi sağlıyorum	15	24,2
	Zorunlu ihtiyaçlarımı ancak karşılıyorum	27	43,5
	Zorunlu ihtiyaçlarımı bile karşılayamıyorum	20	32,3
	Toplam	62	100,0
Çocuğunuz kontrole düzenli olarak gidiyor mu?	Hayır/ara sıra	11	17,7
	Üç ayda bir	33	53,2
	Ayda bir	13	21,0
	1/2 Haftada bir	5	8,1
	Toplam	62	100,0
Çocuğunuz kontrole genellikle kiminle gidiyor?	Anne	24	38,7
	Baba	0	0,0
	Anne&baba	38	61,3
	Toplam	62	100,0
FKÜ için ilaç kullanıyor mu?	İlaç yok	31	50,0
	Kuvan	7	11,3
	Neophe/protein tozu	4	6,5
	Vitamin/mineral/balık yağı	11	17,7
	Bilmiyorum	9	14,5
	Toplam	62	100,0
Daha önce fenilketonüri hastalığına veya diyetine dair bir eğitim aldınız mı?	Evet	48	77,4
	Hayır	14	22,6
	Toplam	62	100,0

### 3.2. Bilgi Düzeyine Ait Özellikler

Çalışma grubundaki anne ve/veya babaların FKÜ hastalığı ve diyet tedavisine ilişkin sorulara verdiği doğru cevaplar Tablo 3.2.1'de verilmiştir.

Bütün sorulara annelerin babalara göre daha yüksek oranda doğru cevap verikleri görülürken istatistik olarak anlamlı olanlar ( $p<0,05$ ) şu şekildedir; (Tablo 3.2.1)

“FKÜ'de diyete ne zaman başlanmalıdır?” sorusunda annelerin (%100) babalara göre (%78.6) daha yüksek oranda doğru cevap verdikleri görülmektedir ( $p<0,05$ ).

“Çocukta doğumdan itibaren doğru diyet tedavisi uygulandığında normal zeka düzeyi yakalanabilir mi?” sorusunda annelerin (%97.1) babalara göre (%78.6) daha yüksek oranda doğru cevap verdikleri görülmektedir ( $p<0,05$ ).

“FKÜ'lü bebeğe anne sütü verilebilir mi?” sorusunda annelerin (%85.3) babalara göre (%46.4) daha yüksek oranda doğru cevap verdikleri görülmektedir ( $p<0,05$ ).

“FKÜ'lü bir çocuk günde kaç öğün beslenmelidir?” sorusunda annelerin annelerin (%70.6) babalara göre (%56.5) daha yüksek oranda doğru cevap verdikleri görülmektedir ( $p<0,05$ ).

“Diyetlerdeki değişim' kavramı nedir?” sorusunda annelerin annelerin (%76.5) babalara göre (%58.1) daha yüksek oranda doğru cevap verdikleri görülmektedir ( $p<0,05$ ).

“Aşağıdakilerden hangisi ekmeği değişimi yerine tüketilebilir?” sorusunda annelerin annelerin (%94.1) babalara göre (%71) daha yüksek oranda doğru cevap verdikleri görülmektedir ( $p<0,05$ ).

“Aşağıdakilerden hangisi diyetle sınırlıdır?” sorusunda annelerin annelerin (%73.5) babalara göre (%58.1) daha yüksek oranda doğru cevap verdikleri görülmektedir ( $p<0,05$ ).

“Aşağıdakilerden hangisi diyetle sınırlı değildir?” sorusunda annelerin annelerin (%73.5) babalara göre (%54.8) daha yüksek oranda doğru cevap verdikleri görülmektedir ( $p<0,05$ ).

Diğer sorularda da annelerin doğru cevap oranları daha yüksek olarak görülse de bu istatistiksel olarak anlamı görülmemektedir ( $p>0,05$ ). Özellikle diyet tedavisine ilişkin sorulara annelerin babalara göre daha yüksek oranda doğru cevap verdiği görülmüştür (Tablo 3.2.1).

Tablo 3.2.1: Çalışma grubundaki anne babaların FKÜ hastalığı ve diyet tedavisine ilişkin sorulara verdiği doğru cevapların dağılımı

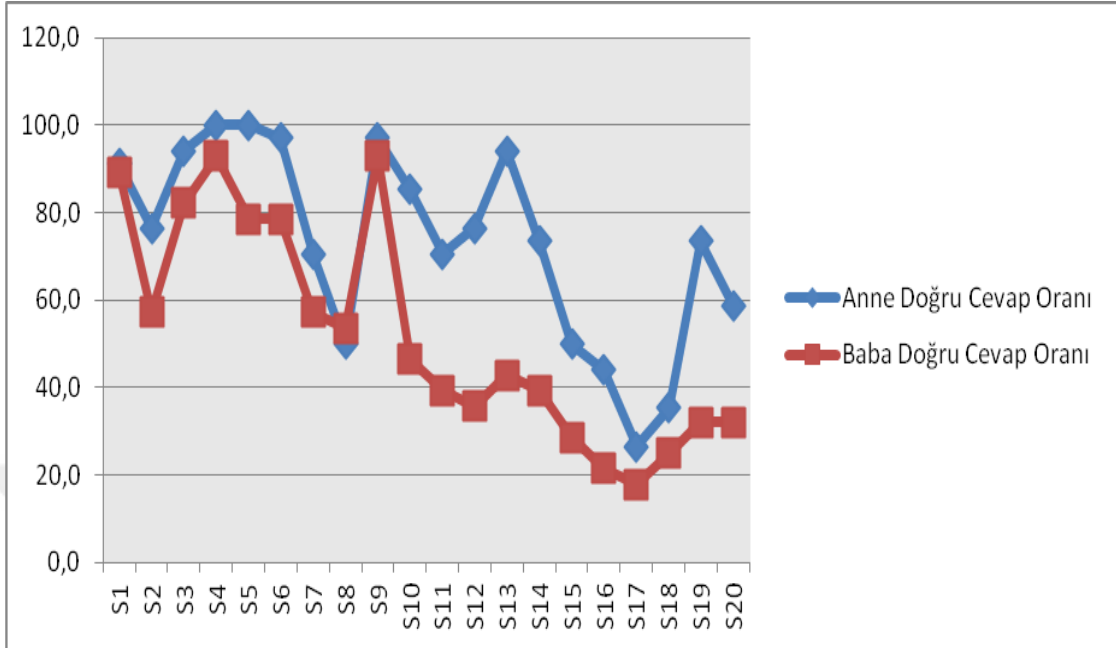
Maddeler		Anne baba						Ki-Kare Analizi P
		Anne		Baba		Total		
		n	%	n	%	n	%	
1)FKÜ hastalığı nasıl oluşur?	Doğru	31	91,2	25	89,3	56	90,3	1
2)FKU'da hangi enzim yok yada yetersizdir?	Doğru	26	76,5	16	57,1	42	67,7	0,178
3)FKU hastalığının tedavisi neden önemlidir?	Doğru	32	94,1	23	82,1	55	88,7	0,228
4)FKU'da en önemli tedavi yöntemi nedir?	Doğru	34	100,0	26	92,9	60	96,8	0,201
5)FKU'da diyet ne zaman başlanmalıdır?	Doğru	34	100,0	22	78,6	56	90,3	<b>0,006</b>
6)Çocukta doğumdan itibaren doğru diyet tedavisi uygulandığında normal zeka düzeyi yakalanabilir mi?	Doğru	33	97,1	22	78,6	55	88,7	0,039
7)FKU taşıyıcısı anne ve babanın tekrar FKU'lu çocuğu olma ihtimali nedir?	Doğru	24	70,6	16	57,1	40	64,5	0,404
8)Kandaki fenilalenin düzeyi normalde kaç mg/dl olmalıdır?	Doğru	17	50,0	15	53,6	32	51,6	0,981
9)FKU'da diyet ne kadar süre uygulanmalıdır?	Doğru	33	97,1	26	92,9	59	95,2	0,565
10)FKU'lu bebeğe anne sütü verilebilir mi?	Doğru	29	85,3	13	46,4	42	67,7	<b>0,003</b>
11)FKU'lu bir çocuk günde kaç öğün beslenmelidir?	Doğru	24	70,6	11	39,3	35	56,5	<b>0,027</b>
12)Diyetlerdeki değişim' kavramı nedir?	Doğru	26	76,5	10	35,7	36	58,1	<b>0,003</b>
13)Aşağıdakilerden hangisi ekmek değişimi yerine tüketilebilir?	Doğru	32	94,1	12	42,9	44	71,0	<b>0,0001</b>
14)Aşağıdakilerden hangisi diyetle sınırlıdır?	Doğru	25	73,5	11	39,3	36	58,1	<b>0,014</b>
15)Bir değişim ekmek (12,5gr) kaç gr fenilalenin içerir?	Doğru	17	50,0	8	28,6	25	40,3	0,147
16)Bir değişim sebze kaç mg fenilalenin içerir?	Doğru	15	44,1	6	21,4	21	33,9	0,108
17)Bir değişim margarin/tereyağı (5 g), kaç gr fenilalenin içerir?	Doğru	9	26,5	5	17,9	14	22,6	0,616
18)Bir değişim meyve kaç gr fenilalenin içerir?	Doğru	12	35,3	7	25,0	19	30,6	0,551
19)Aşağıdakilerden hangisi diyetle sınırlı değildir?	Doğru	25	73,5	9	32,1	34	54,8	<b>0,003</b>
20)Bir değişim tereyağ (5 g)yerine kaç gr/adet zeytin tüketilebilir?	Doğru	20	58,8	9	32,1	29	46,8	0,066

Şekil 3.2.1’de çalışma grubundaki anne babaların FKÜ hastalığı ve diyet tedavisine ilişkin sorulara verdiği doğru cevapların dağılımı grafiksel olarak gösterilmiştir.

Şekilde annelerin doğru cevaplarıyla babaların doğru cevapları arasındaki en büyük aralığın “FKÜ’lü bebeğe anne sütü verilebilir mi?”, “FKÜ’lü bir çocuk günde kaç öğün beslenmelidir?”, “diyetlerdeki değişim kavramı nedir?” “aşağıdakilerden hangisi ekmek değişimi yerine tüketilebilir?” sorularında olduğu görülmektedir. Bu



durum diyetle ilgili sorularda annelerin babalardan daha bilgili olduğunu göstermektedir (Şekil 3.2.1).

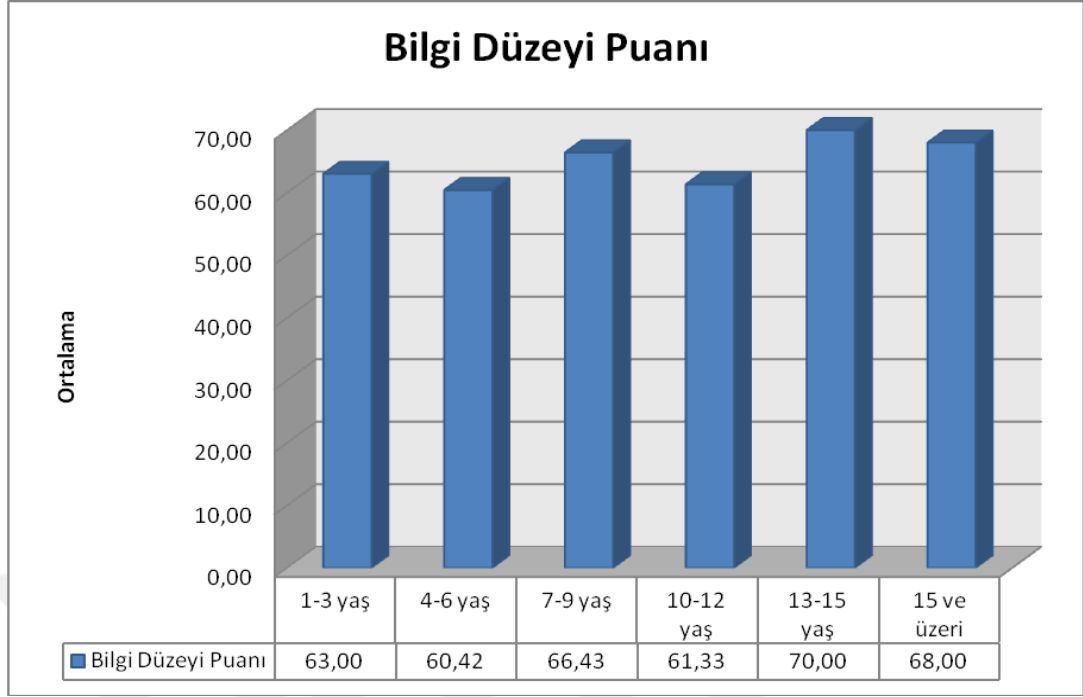


Şekil 3.2.1.Çalışma grubundaki anne babaların FKÜ hastalığı ve diyet tedavisine ilişkin sorulara verdiği doğru cevapların dağılımı

Çalışma grubundaki anne babaların çocuklarının yaş gruplarına göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları Tablo 3.2.2.'de görülmektedir. Çocukların yaş gruplarına göre anne/baba bilgi düzeyinde istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık görülmemekle birlikte en yüksek bilgi düzeyi puanının 13 yaş ve üstü yaşlarda FKÜ'lü çocuğa sahip an/babalarda olduğu saptandı( $p>0,05$ ).

Tablo 3.2.2: Çalışma grubundaki anne babaların çocuklarının yaş gruplarına göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları

Yaş Grubu	Bilgi Düzeyi Puanı (BDP)						p
	n	$\bar{X}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
1-3 yaş	5	63,00	75,00	35,00	80,00	21,39	0,816
4-6 yaş	12	60,42	70,00	15,00	85,00	24,44	
7-9 yaş	14	66,43	75,00	20,00	90,00	20,23	
10-12 yaş	15	61,33	60,00	30,00	90,00	20,04	
13-15 yaş	11	70,00	80,00	35,00	95,00	21,79	
15 ve üzeri	5	68,00	70,00	50,00	80,00	11,51	

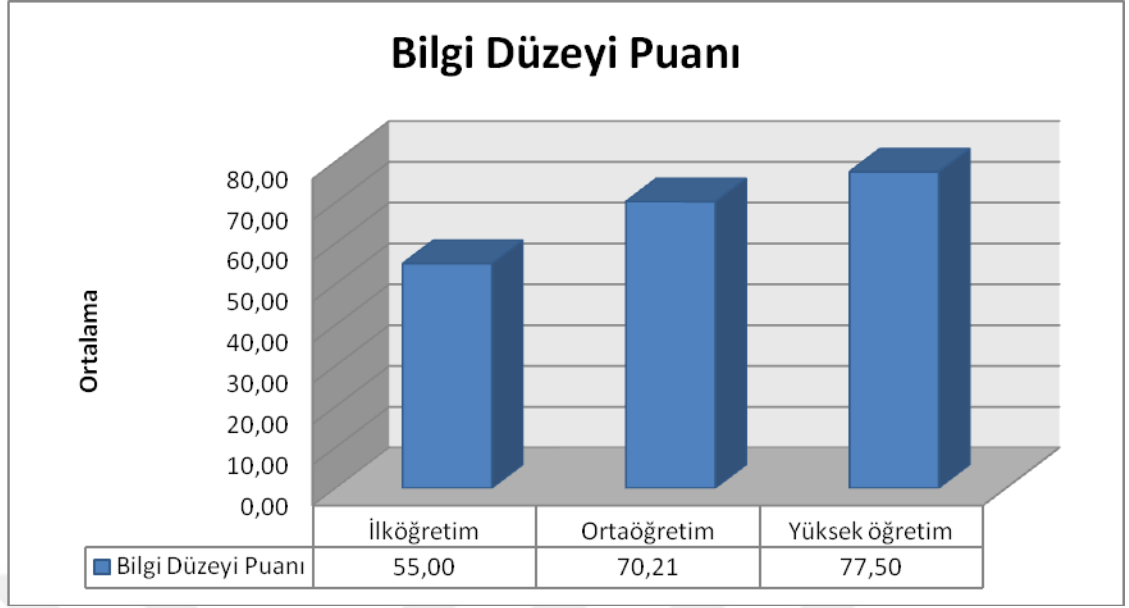


Şekil 3.2.2. : Çalışma grubundaki anne babaların çocuklarının yaş gruplarına göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları

Çalışma grubundaki anne babaların eğitim durumlarına göre bilgi puanları incelendiğinde ilköğretim grubunda diğer gruplara göre anlamlı derecede düşük bilgi puanı olduğu ( $p < 0,05$ ) görülmektedir (Tablo 3.2.3).

Tablo 3.2.3: Çalışma grubundaki anne babaların eğitim durumlarına göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları

Eğitim Durumu	BDP						p
	n	$\bar{x}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
İlköğretim	28	55,00	55,00	15,00	80,00	19,10	<b>0,001</b>
Ortaöğretim	24	70,21	75,00	25,00	95,00	20,56	
Yükseköğretim	10	77,50	80,00	55,00	85,00	9,79	



Şekil 3.2.3: Çalışma grubundaki anne babaların eğitim durumlarına göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları

FKÜ'lü çocuğu olan annelerin bilgi düzeyi puanları  $73.97 \pm 12.72$  bulunurken, FKÜ'lü çocuğu olan babaların bilgi düzeyi puanı  $53.04 \pm 22.25$  olarak bulunmuştur. Annelerin bilgi düzeyi puanlı babarın bilgi düzeyi puanlarına göre istatistiksel olarak anlamlı şekilde yüksek ( $p < 0,05$ ) bulunmuştur (Tablo 3.2.4).

Tablo 3.2.4. Çalışma grubundaki anne babaların ebeveyn cinsiyet türüne göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları

	Anketi Yanıtlayan							p
		n	$\bar{X}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
BDP	FKÜ hastası çocuğa sahip anne	34	73,97	75,00	40,00	95,00	12,72	<b>0,0001</b>
	FKÜ hastası çocuğa sahip baba	28	53,04	52,50	15,00	85,00	22,25	

Tablo 3.2.5.'te görüldüğü gibi daha önce diyet ve hastalıkla ilgili eğitim alanların bilgi düzeyi puanları, eğitim almayanlara göre istatistiksel olarak anlamlı derecede ( $p<0,05$ ) fazladır. Daha önce eğitim alanların bilgi düzeyi puanlarının ortalaması  $75\pm 13,19$  iken, eğitim almayanların ortalaması  $35\pm 10,74$  olarak bulunmuştur.

Tablo 3.2.5. Çalışma grubundaki anne babaların eğitim almalarına göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları

	Eğitim Alma Durumu							p
		n	$\bar{x}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
BDP	Evet	48	73,13	75,00	30,00	95,00	13,19	<b>0,0001</b>
	Hayır	14	35,00	35,00	15,00	55,00	10,74	

Çalışma grubundaki anne babaların kontrole gidilen kişi durumuna göre bilgi düzeyi puanları incelendiğinde anne ve baba birlikte gidilen kontrollerdeki bilgi düzeyi puanlarının anlamlı derecede yüksek olduğu görülmektedir ( $p<0,05$ ) (Tablo 3.2.6).

Tablo 3.2.6. Çalışma grubundaki anne babaların kontrole gidilen kişi durumuna göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları

	Kontrolle Gidilen Kişi Durumu							p
		n	$\bar{x}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
BDP	Sadece Anne	24	56,67	67,50	15,00	90,00	22,44	<b>0,016</b>
	Anne&baba	38	69,47	75,00	30,00	95,00	17,58	

Tablo 3.2.7 ailelerin ekonomik durumlarına göre bilgi düzeyi puanlarını göstermektedir. Rahat bir şekilde geçimimi sağlıyorum diyenlerin bilgi düzeyi puanları diğerlerinden anlamlı şekilde yüksektir. Bilgi düzeyi puanı ile ekonomik durum arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark ( $p<0,05$ ) vardır.

Tablo 3.2.7.Çalışma grubundaki anne babaların ekonomik durumlarına göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları

	<i>Ekonomik Durum</i>							P
		n	$\bar{X}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
<b>BDP</b>	Rahat bi şekilde geçimimi sağlıyorum	15	73,33	80,00	35,00	95,00	17,49	<b>0,004</b>
	Zorunlu ihtiyaçlarımı ancak karşılıyorum	27	68,15	75,00	15,00	90,00	19,22	
	Zorunlu ihtiyaçlarımı bile karşılayamıyorum	20	53,00	55,00	20,00	85,00	19,70	

Tablo 3.2.8’de bilgi düzeyi puanları çalışmayanlarda ve vasıflı çalışan gruplarında vasıfsız işçi ve kendi işi gruplarına göre anlamlı derecede yüksek olduğu görülmektedir ( $p<0,05$ ).

Tablo 3.2.8. Çalışma grubundaki anne babaların çalışma durumlarına göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları

	Çalışma Durumu							p
		n	$\bar{X}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
<b>BDP</b>	Çalışmıyor	29	73,45	75,00	40,00	95,00	12,96	<b>0,019</b>
	Vasıflı çalışan	5	70,00	70,00	45,00	85,00	15,41	
	Vasıfsız işçi	21	53,10	55,00	15,00	90,00	24,11	
	Kendi işi	7	57,86	65,00	30,00	80,00	20,99	

Çalışma grubundaki anne-babaların ailede başka FKÜ'lü olup olmamasına göre bilgi düzeyi puanlarını değerlendirdiğimizde; ailede başka FKÜ'lü çocuk olmayanlarda bilgi düzeyi puanı ortalaması  $62.87 \pm 20.43$  bulunurken ailede başka FKÜ'lü çocuk olanlarda  $75.63 \pm 17.61$  olarak bulunmuştur ancak iki grup arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmamıştır ( $p > 0.05$ ) (Tablo 3.2.9).

Tablo 3.2.9. Çalışma grubundaki anne babaların ailede başka FKÜ'lü çocuk varlığına göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları

Puan Türleri	Ailede Başka PKU lu çocuk varlığı	Ailede başka fku lu çocuk var mı						p
		n	$\bar{X}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
Bilgi düzeyi puanı	Yok	54	62,87	70	15	95	20,43	<b>0,052</b>
	1 çocuk	8	75,63	82,5	35	90	17,61	

### 3.3. SF-36 Yaşam Kalitesi Ölçeğine Ait Özellikler

Çalışma grubumuzdaki FKÜ hastası çocuğa sahip annelerle babaların yaşam kalitesini karşılaştırdığımız Tablo 3.3.1'de SF-36 yaşam kalitesi ölçeklerinin puan türlerinin her birinde babaların yaşam kalitesi puanları annelerinkinden anlamlı derecede yüksek bulunmuştur ( $p < 0,05$ ). Bu sonuçlar FKÜ hastası çocuğa sahip annelerin yaşam kalitelerinin babalarinkinden daha çok etkilendiği gösteriyor.

Tablo 3.3.1'e göre:

Annelerin fiziksel fonksiyon puanları  $62.5 \pm 18.60$  bulunurken babaların fiziksel fonksiyon puanları  $88.75 \pm 9.09$  bulunmuştur (Tablo 3.3.1).

Annelerin fiziksel rol güçlüğü puanı  $41.18 \pm 28.12$  bulunurken babaların fiziksel rol güçlüğü puanı  $79.82 \pm 18.83$  olarak bulunmuştur (Tablo 3.3.1).

Annelerin ağrı değeri puanı  $52.38 \pm 17.10$  bulunurken babaların ağrı değeri puanı  $81.07 \pm 12.46$  olarak bulunmuştur.

Annelerin genel sağlık durumu puanı  $44.53 \pm 15.79$  bulunurken babaların genel sağlık durumu puanı  $63.32 \pm 13.53$  bulunmuştur (Tablo 3.3.1).

Annelerin enerji/canlılık puanı  $43.53 \pm 13.85$  bulunurken babaların enerji/vitalite puanı  $56.43 \pm 10.87$  bulunmuştur (Tablo 3.3.1).

Annelerin sosyal fonksiyon puanları  $46.85 \pm 16.88$  olarak bulunurken babaların sosyal aktivite puanları  $65.75 \pm 15.18$  bulunmuştur (Tablo 3.3.1).

Annelerin duygusal rol güçlüğü puanı  $33.91 \pm 26.28$  bulunurken babaların duygusal rol güçlüğü puanı  $69.86 \pm 24.74$  bulunmuştur (Tablo 3.3.1).

Annelerin ruhsal sağlık puanları  $50.71 \pm 11.09$  bulunurken babaların ruhsal sağlık puanları  $58 \pm 10.80$  olarak bulunmuştur (Tablo 3.3.1).

Annelerin toplam yaşam puan ortalamaları  $46.96 \pm 13.37$  bulunurken babaların toplam yaşam puan ortalamaları  $70.39 \pm 8.84$  olarak bulunmuştur (Tablo 3.3.1).

Tablo 3.3.1: Çalışma grubundaki anne babaların ebeveyn cinsiyet türüne göre yaşam kalitesi puan dağılımları

		n	$\bar{X}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	p
Fiziksel fonksiyon	Çalışma grubu anne	34	62,50	65,00	25,00	95,00	18,60	0,0001
	Çalışma grubu baba	28	88,75	90,00	65,00	100,00	9,09	
Fiziksel rol güçlüğü	Çalışma grubu anne	34	41,18	50,00	0,00	100,00	28,12	0,0001
	Çalışma grubu baba	28	79,82	75,00	50,00	100,00	18,83	
Ağrı	Çalışma grubu anne	34	52,38	52,00	10,00	80,00	17,10	0,0001
	Çalışma grubu baba	28	81,07	74,00	61,00	100,00	12,46	
Genel sağlık durumu	Çalışma grubu anne	34	44,53	40,50	20,00	76,00	15,79	0,0001
	Çalışma grubu baba	28	63,32	61,00	40,00	92,00	13,53	
Enerji/canlilik	Çalışma grubu anne	34	43,53	42,50	10,00	75,00	13,85	0,0001
	Çalışma grubu baba	28	56,43	55,00	40,00	80,00	10,87	
Sosyal fonksiyon	Çalışma grubu anne	34	46,85	50,00	12,00	87,00	16,88	0,0001
	Çalışma grubu baba	28	65,75	62,00	37,00	87,00	15,18	
Duygusal rol güçlüğü	Çalışma grubu anne	34	33,91	33,00	0,00	100,00	26,28	0,0001
	Çalışma grubu baba	28	69,86	66,00	33,00	100,00	24,74	
Ruhsal sağlık	Çalışma grubu anne	34	50,71	50,00	24,00	80,00	11,09	0,014
	Çalışma grubu baba	28	58,00	56,00	40,00	88,00	10,80	
Toplam	Çalışma grubu anne	34	46,96	47,20	20,50	72,50	13,37	0,0001
	Çalışma grubu baba	28	70,39	70,10	49,60	88,10	8,84	



Yaşam kalitesi puanlarının çalışma grubu anne baba ve kontrol grubu anne baba ayrımı Tablo 3.3.2'de verilmiştir. Tablodan da görüldüğü gibi çalışma grubu annelerin yaşam kalitesi puanları diğer gruplara göre anlamlı derecede düşüktür ( $p<0,05$ ).

Toplam yaşam kalitesi puanları çalışma grubu annelerde  $46.96\pm 13.37$  bulunmuştur ve istatistik olarak anlamlı derecede diğer gruplardan düşüktür. ( $p<0,05$ ). Toplam yaşam kalitesi puanı en yüksek grup ise  $77.9\pm 10$  ortalamayla kontrol grubu babalardır ve bu grubu sırasıyla  $70.9\pm 8.84$  puanla çalışma grubu babalar,  $64.22\pm 12.76$  ile kontrol grubu anneler takip etmektedir. Bu sonuçlar FKÜ hastası çocuğa sahip olan anne babaların yaşam kalitesinin düştüğünü ve annelerin yaşam kalitesi puanlarının babalardan düşük olduğunu gösteriyor (Tablo 3.3.2).

Tablo 3.3.2: Araştırma grubundaki anne babaların ebeveyn cinsiyetine göre yaşam kalitesi puan dağılımı

Puan Türleri	Anne/Baba Durumu							p
		n	$\bar{X}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
Fiziksel fonksiyon	1=Çalışma grubu anne	34	62,5	65	25	95	18,6	<b>0,0001</b>
	2=Çalışma grubu baba	28	88,75	90	65	100	9,09	
	3=Kontrol grubu anne	34	84,12	85	35	100	14,8	
	4=Kontrol grubu baba	28	95,71	100	75	100	6,34	
Fiziksel rol güçlüğü	1=Çalışma grubu anne	34	41,18	50	0	100	28,12	<b>0,0001</b>
	2=Çalışma grubu baba	28	79,82	75	50	100	18,83	
	3=Kontrol grubu anne	34	62,5	75	0	100	36,54	
	4=Kontrol grubu baba	28	91,96	100	50	100	16,74	
Ağrı	1=Çalışma grubu anne	34	52,38	52	10	80	17,1	<b>0,0001</b>
	2=Çalışma grubu baba	28	81,07	74	61	100	12,46	
	3=Kontrol grubu anne	34	63,09	73	10	100	21,16	
	4=Kontrol grubu baba	28	78,46	74	41	100	19,24	
Genel sağlık durumu	1=Çalışma grubu anne	34	44,53	40,5	20	76	15,79	<b>0,0001</b>
	2=Çalışma grubu baba	28	63,32	61	40	92	13,53	
	3=Kontrol grubu anne	34	62,94	61	30	92	16,91	
	4=Kontrol grubu baba	28	70,14	72	15	95	17,75	
Enerji/vitalite canlılık	1=Çalışma grubu anne	34	43,53	42,5	10	75	13,85	<b>0,0001</b>
	2=Çalışma grubu baba	28	56,43	55	40	80	10,87	
	3=Kontrol grubu anne	34	51,18	52,5	15	90	17,45	
	4=Kontrol grubu baba	28	62,86	62,5	10	95	17,29	
Sosyal fonksiyon	1=Çalışma grubu anne	34	46,85	50	12	87	16,88	<b>0,0001</b>
	2=Çalışma grubu baba	28	65,75	62	37	87	15,18	
	3=Kontrol grubu anne	34	70,68	75	25	100	22,61	
	4=Kontrol grubu baba	28	80,18	87	25	100	22,25	
Duyusal rol güçlüğü	1=Çalışma grubu anne	34	33,91	33	0	100	26,28	<b>0,0001</b>
	2=Çalışma grubu baba	28	69,86	66	33	100	24,74	
	3=Kontrol grubu anne	34	55,59	66	0	100	35,49	
	4=Kontrol grubu baba	28	75,82	66	33	100	22,18	
Ruhsal sağlık	1=Çalışma grubu anne	34	50,71	50	24	80	11,09	<b>0,0001</b>
	2=Çalışma grubu baba	28	58	56	40	88	10,8	
	3=Kontrol grubu anne	34	63,53	64	12	88	15,56	
	4=Kontrol grubu baba	28	68	72	36	92	15,66	
Toplam	1=Çalışma grubu anne	34	46,96	47,2	20,5	72,5	13,37	<b>0,0001</b>
	2=Çalışma grubu baba	28	70,39	70,1	49,6	88,1	8,84	
	3=Kontrol grubu anne	34	64,22	68,6	29,3	81,5	12,76	
	4=Kontrol grubu baba	28	77,9	80,35	53	92,3	10	

Çalışma grubundaki anne babaların yaşları ile ölçek puanları arasındaki ilişki katsayıları tabloda görülmektedir. Tablo 3.3.3'te görüldüğü gibi anne babaların yaşları ile ölçek puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki görülmemektedir ( $p>0,05$ ).

Tablo 3.3.3: Çalışma grubu anne babaların yaşları, bilgi puanları ve yaşam kalitesi puanları ilişkisi

	Bilgi düzeyi puanı	Fiziksel aktivite	Fiziksel rol güçlüğü	Ağrı	Genel sağlık durumu	enerji/canlılık	sosyal aktivite	duygusal rol güçlüğü	ruhsal sağlık	Toplam
r	,052	-,093	-,106	,009	,041	-,023	,129	,109	,152	,023
P	,687	,471	,413	,943	,754	,860	,316	,398	,239	,860
N	62	62	62	62	62	62	62	62	62	62

Tablo 3.3.4'te çalışma grubundaki anne babaların çocukların yaş gruplarına yaşam kalitesi puan dağılımları incelendiğinde; enerji/canlılık puanlarının 1-3 yaş grubunda diğer gruplara göre anlamlı derecede yüksek ( $73\pm 5.7$ ) olduğu görülmektedir ( $p<0,05$ ). Diğer yaşam kalitesi puan türleri açısından ise istatistiksel olarak anlamlı bir farklılığın olmadığı görülmektedir ( $p>0,05$ ).

İstatistiksel olarak anlamlı olmamakla birlikte fiziksel rol güçlüğü puanları 1-3 yaş grubunda en yüksek ( $90\pm 13.69$ ) olarak görülmektedir (Tablo 3.3.4).

İstatistiksel olarak anlamlı olmamakla birlikte Fiziksel fonksiyon puanları da 1-3 yaş grubunda en yüksek ( $87\pm 9.75$ ) olarak görülmektedir (Tablo 3.3.4).

Tablo 3.3.4(a): Çalışma grubundaki anne babaların çocukların yaş gruplarına yaşam kalitesi puan dağılımları

Puan Türleri	Yaş (yıl)							p
		n	$\bar{X}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
Fiziksel fonksiyon	1-3 yıl	5	87,00	90,00	75,00	100,00	9,75	0,331
	4-6 yıl	12	77,50	82,50	40,00	100,00	16,45	
	7-9 yıl	14	77,14	72,50	50,00	100,00	15,28	
	10-12 yıl	15	68,00	70,00	35,00	95,00	19,71	
	13-15 yıl	11	76,36	85,00	25,00	100,00	25,80	
	15 ve üzeri	5	61,00	65,00	25,00	90,00	28,15	
Fiziksel rol güçlüğü	1-3 yıl	5	90,00	100,00	75,00	100,00	13,69	0,078
	4-6 yaş	12	62,50	62,50	0,00	100,00	36,15	
	7-9 yıl	14	48,21	50,00	0,00	100,00	28,53	
	10-12 yıl	15	61,67	50,00	25,00	100,00	22,89	
	13-15 yıl	11	59,09	75,00	0,00	100,00	35,83	
	15 ve üzeri	5	37,00	25,00	0,00	75,00	30,12	
Ağrı	1-3 yıl	5	76,20	74,00	61,00	100,00	14,36	0,655
	4-6 yıl	12	64,33	73,00	20,00	100,00	20,12	
	7-9 yıl	14	63,21	66,50	22,00	100,00	19,58	
	10-12 yıl	15	67,93	74,00	41,00	100,00	17,47	
	13-15 yıl	11	66,36	70,00	22,00	100,00	24,73	
	15 ve üzeri	5	52,80	52,00	10,00	100,00	32,66	
Genel sağlık durumu	1-3 yıl	5	71,60	72,00	61,00	82,00	8,08	0,155
	4-6 yıl	12	53,83	51,00	30,00	92,00	15,31	
	7-9 yıl	14	50,50	52,00	35,00	82,00	13,76	
	10-12 yıl	15	50,13	50,00	25,00	72,00	15,34	
	13-15 yıl	11	53,27	52,00	20,00	86,00	21,28	
	15 ve üzeri	5	47,60	35,00	20,00	92,00	29,07	
Enerji/canlılık	1-3 yıl	5	73,00	75,00	65,00	80,00	5,70	0,021
	4-6 yıl	12	47,92	47,50	35,00	65,00	9,40	
	7-9 yıl	14	46,43	47,50	20,00	60,00	11,17	
	10-12 yıl	15	48,00	50,00	25,00	70,00	11,31	
	13-15 yıl	11	49,09	50,00	10,00	80,00	17,86	
	15 ve üzeri	5	42,00	40,00	20,00	65,00	16,81	

İstatistiksel olarak anlamlı olmamakla birlikte duygusal rol güçlüğü puanları 1-3 yaş grubunda çocuğu olanlarda daha yüksek ( $79.60 \pm 18.62$ ) olduğu görülmektedir (Tablo 3.3.4).

Tablo 3.3.4(b): Çalışma grubundaki anne babaların çocukların yaş gruplarına yaşam kalitesi puan dağılımları

Puan Türleri	Yaş (yıl)							p
		n	$\bar{X}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
Sosyal fonkiyon	1-3 yıl	5	62,40	50,00	50,00	87,00	17,50	0,446
	4-6 yıl	12	59,00	62,00	37,00	87,00	14,22	
	7-9 yıl	14	48,93	50,00	25,00	75,00	12,49	
	10-12 yıl	15	55,60	50,00	12,00	87,00	23,13	
	13-15 yıl	11	60,00	62,00	25,00	87,00	24,12	
	15 ve üzeri	5	47,00	37,00	37,00	62,00	13,69	
Duygusal rol güçlüğü	1-3 yıl	5	79,60	66,00	66,00	100,00	18,62	0,062
	4-6 yıl	12	41,42	33,00	0,00	100,00	37,84	
	7-9 yıl	14	40,07	33,00	0,00	66,00	19,10	
	10-12 yıl	15	55,00	63,00	0,00	100,00	29,94	
	13-15 yıl	11	60,27	66,00	0,00	100,00	35,93	
	15 ve üzeri	5	33,00	33,00	0,00	66,00	23,33	
Ruhsal sağlık	1-3 yıl	5	52,80	56,00	32,00	72,00	16,59	0,563
	4-6 yıl	12	57,00	54,00	40,00	88,00	14,78	
	7-9 yıl	14	52,86	52,00	48,00	64,00	5,48	
	10-12 yıl	15	49,60	52,00	24,00	64,00	11,79	
	13-15 yıl	11	57,45	56,00	40,00	68,00	8,05	
	15 ve üzeri	5	56,80	52,00	48,00	84,00	15,34	
Toplam	1-3 yıl	5	74,10	76,80	62,30	84,50	9,07	0,121
	4-6 yıl	12	57,95	62,35	25,30	82,50	15,13	
	7-9 yıl	14	53,43	52,00	33,00	70,90	12,15	
	10-12 yıl	15	57,00	58,30	31,00	78,60	15,65	
	13-15 yıl	11	60,24	64,40	26,10	88,10	20,47	
	15 ve üzeri	5	47,18	41,30	20,50	73,30	21,33	

Çalışma grubundaki anne babaların yaşam kalitesi puanlarının çocuklarının cinsiyetlerine göre dağılımı incelendiğinde, ölçek puanlarının cinsiyetler arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık göstermediği görülmektedir ( $p>0,05$ ). İstatistiksel olarak anlamlı olmamakla birlikte fiziksel rol güçlüğü puanları kız çocuğu olanlarda ( $54.05\pm 27.96$ ) erkek çocuğu olanlara göre ( $65.40\pm 34.49$ ) daha düşük görülmektedir (Tablo 3.3.5).

Tablo 3.3.5: Çalışma grubundaki anne babaların yaşam kalitesi puanlarının çocuklarının cinsiyetlerine göre dağılımı

Puan Türleri	Çocuğun Cinsiyeti							p
		n	$\bar{X}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
Fiziksel fonksiyon	Kız	37	73,92	80,00	25,00	100,00	18,41	0,579
	Erkek	25	75,00	80,00	25,00	100,00	22,36	
Fiziksel rol güçlüğü	Kız	37	54,05	50,00	0,00	100,00	27,96	0,137
	Erkek	25	65,40	75,00	0,00	100,00	34,49	
Ağrı	Kız	37	64,92	72,00	10,00	100,00	19,38	0,782
	Erkek	25	65,96	72,00	20,00	100,00	23,23	
Genel sağlık durumu	Kız	37	53,70	55,00	20,00	82,00	15,23	0,564
	Erkek	25	52,00	52,00	20,00	92,00	20,62	
Enerji vitalite/canlılık	Kız	37	49,73	50,00	20,00	80,00	13,89	0,931
	Erkek	25	48,80	50,00	10,00	80,00	14,60	
Sosyal fonksiyon	Kız	37	56,51	50,00	12,00	87,00	18,56	0,543
	Erkek	25	53,72	50,00	25,00	87,00	18,92	
Duygusal rol güçlüğü	Kız	37	52,68	66,00	0,00	100,00	29,76	0,337
	Erkek	25	46,40	33,00	0,00	100,00	33,33	
Ruhsal sağlık	Kız	37	52,32	52,00	28,00	80,00	9,49	0,243
	Erkek	25	56,48	56,00	24,00	88,00	13,73	
Toplam	Kız	37	57,24	61,00	20,50	84,50	14,81	0,741
	Erkek	25	57,98	62,90	25,30	88,10	18,85	

Çalışma grubundaki anne babaların çalışma durumlarına göre yaşam kalitesi puan dağılımları Tablo 3.3.6 'da incelenmiştir. Çalışmayanların yaşam kalitesi puanlarının tüm yaşam kalitesi türlerinde istatistiksel olarak anlamlı derecede düşük olduğu görülmektedir ( $p<0,05$ ).

Fiziksel fonksiyonun çalışmayanlarda ( $62.07 \pm 18.97$ ) istatistiksel olarak anlamlı derecede düşük ( $p < 0,05$ ) olduğu görülmektedir (Tablo 3.3.6).

Fiziksel rol gücünün çalışmayanlarda ( $40.52 \pm 29.44$ ) istatistiksel olarak anlamlı derecede daha düşük ( $p < 0,05$ ) olduğu görülmektedir (Tablo 3.3.6).

Ağrı puanının çalışmayanlarda ( $51.97 \pm 16.68$ ) istatistiksel olarak anlamlı derecede düşük ( $p < 0,05$ ) olduğu görülmektedir (Tablo 3.3.6).

Genel sağlık durumunun çalışmayanlarda ( $43.72 \pm 15.21$ ) istatistiksel olarak anlamlı derecede daha düşük ( $p < 0,05$ ) olduğu görülmektedir (Tablo 3.3.6).

Enerji/canlılık yaşam kalitesi puanının çalışmayanlarda ( $43.79 \pm 12.79$ ) istatistiksel olarak anlamlı derecede daha düşük ( $p < 0,05$ ) olduğu görülmektedir (Tablo 3.3.6).

Sosyal fonksiyon puanının çalışmayan grupta ( $45.07 \pm 21.31$ ) istatistiksel olarak anlamlı derecede daha düşük ( $p < 0,05$ ) olduğu görülmektedir (Tablo 3.3.6).

Duygusal rol gücü puanı çalışmayanlarda ( $34.07 \pm 27.13$ ) istatistiksel olarak anlamlı derecede daha düşük ( $p < 0,05$ ) olduğu görülmektedir (Tablo 3.3.6).

Ruhsal sağlık puanı çalışmayanlarda ( $50.34 \pm 11.83$ ) istatistiksel olarak anlamlı derecede daha düşük ( $p < 0,05$ ) olduğu görülmektedir (Tablo 3.3.6).

Toplam yaşam kalitesi puanı çalışmayanlarda  $46.45 \pm 13.08$  bulunmuştur ve diğer gruplara göre istatistiksel olarak anlamlı derecede daha düşük ( $p < 0,05$ ) olduğu görülmektedir (Tablo 3.3.6).

Tablo 3.3.6(a): Çalışma grubundaki anne babaların çalışma durumlarına göre yaşam kalitesi puan dağılımları

Puan Türleri	Çalışma Durumu							p
		n	$\bar{X}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
Fiziksel fonksiyon	Çalışmıyor	29	62,07	65,00	25,00	95,00	18,97	<b>0,0001</b>
	Vasıflı çalışan	5	80,00	80,00	65,00	100,00	13,69	
	Vasıfsız işçi	21	86,19	85,00	60,00	100,00	11,17	
	Serbest	7	85,71	90,00	40,00	100,00	20,50	
Fiziksel rol güçlüğü	Çalışmıyor	29	40,52	50,00	0,00	100,00	29,44	<b>0,0001</b>
	Vasıflı çalışan	5	65,00	75,00	25,00	100,00	28,50	
	Vasıfsız işçi	21	78,57	75,00	50,00	100,00	21,34	
	Kendi işi	7	69,29	75,00	25,00	100,00	22,81	
Ağrı	Çalışmıyor	29	51,97	52,00	10,00	80,00	16,68	<b>0,0001</b>
	Vasıflı çalışan	5	64,40	61,00	52,00	74,00	9,50	
	Vasıfsız işçi	21	78,95	74,00	52,00	100,00	12,24	
	Kendi işi	7	80,57	84,00	22,00	100,00	27,78	
Genel sağlık durumu	Çalışmıyor	29	43,72	40,00	20,00	76,00	15,21	<b>0,001</b>
	Vasıflı çalışan	5	51,00	52,00	35,00	67,00	13,55	
	Vasıfsız işçi	21	63,19	61,00	47,00	92,00	12,07	
	Kendi işi	7	62,43	61,00	25,00	92,00	22,95	
Enerji/vitalite/canlılık	Çalışmıyor	29	43,79	40,00	20,00	75,00	12,79	<b>0,004</b>
	Vasıflı çalışan	5	51,00	50,00	35,00	70,00	12,45	
	Vasıfsız işçi	21	54,29	50,00	40,00	80,00	10,52	
	Kendi işi	7	56,43	60,00	10,00	80,00	21,93	
Sosyal aktivite	Çalışmıyor	29	45,07	50,00	12,00	87,00	14,76	<b>0,0001</b>
	Vasıflı çalışan	5	57,00	62,00	37,00	87,00	20,92	
	Vasıfsız işçi	21	67,00	62,00	37,00	87,00	13,40	
	Kendi işi	7	62,14	62,00	25,00	87,00	23,85	



Tablo 3.3.6(b): Çalışma grubundaki anne babaların çalışma durumlarına göre yaşam kalitesi puan dağılımları

Puan Türleri	Meslek							p
		n	$\bar{X}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
Duygusal rol güçlüğü	Çalışmıyor	29	34,07	33,00	0,00	100,00	27,13	<b>0,001</b>
	Vasıflı çalışan	5	52,80	66,00	33,00	66,00	18,07	
	Vasıfsız işçi	21	66,33	66,00	0,00	100,00	29,91	
	Kendi işi	7	66,29	66,00	33,00	100,00	27,35	
Ruhsal sağlık	Çalışmıyor	29	50,34	48,00	24,00	80,00	11,83	<b>0,011</b>
	Vasıflı çalışan	5	54,40	52,00	44,00	72,00	10,81	
	Vasıfsız işçi	21	55,24	52,00	40,00	88,00	9,60	
	Kendi işi	7	65,14	64,00	56,00	84,00	9,15	
Toplam	Çalışmıyor	29	46,45	47,00	20,50	72,00	13,08	<b>0,0001</b>
	Vasıflı çalışan	5	59,46	62,90	41,30	79,50	14,67	
	Vasıfsız işçi	21	68,73	67,80	47,40	84,50	9,31	
	Kendi işi	7	68,51	73,30	30,00	88,10	18,21	

Çalışma grubundaki anne babaların eğitim durumları ve yaşam kalitesi puanları arasında anlamlı bir farklılık görülmemekle birlikte ( $p>0,05$ ) anlamlı olmasa da eğitim düzeyi arttıkça toplam yaşam kalitesi ortalama puanlarının da arttığı görülmektedir.

İstatistiksel olarak anlamlı olmamakla birlikte ( $p>0,05$ ) toplam yaşam kalitesi puanları yüksek öğretim mezunlarında  $66.8\pm 14.18$  ortalama ile daha yüksek bulunmuştur, bunu sırasıyla  $57.92\pm 16.72$  ortalama ile ortaöğretim mezunları,  $53.91\pm 16.07$  ortalama ile ilköğretim mezunları takip etmektedir (Tablo 3.3.7).

Tablo 3.3.7: Çalışma grubundaki anne babaların eğitim durumlarına göre yaşam kalitesi puan dağılımları

Puan Türleri	Eğitim Durumu							p
		n	$\bar{X}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
Fiziksel fonksiyon	İlköğretim	28	70,54	70,00	25,00	100,00	21,96	0,263
	Ortaöğretim	24	74,79	80,00	25,00	100,00	19,59	
	Yüksek öğretim	10	84,00	85,00	65,00	100,00	10,75	
Fiziksel rol güçlüğü	İlköğretim	28	52,68	50,00	0,00	100,00	31,43	0,197
	Ortaöğretim	24	59,79	67,50	0,00	100,00	31,91	
	Yüksek öğretim	10	72,50	75,00	25,00	100,00	24,86	
Ağrı	İlköğretim	28	60,57	61,00	10,00	100,00	21,28	0,056
	Ortaöğretim	24	65,63	72,00	20,00	100,00	20,50	
	Yüksek öğretim	10	78,00	82,00	52,00	100,00	16,16	
Genel sağlık durumu	İlköğretim	28	48,71	51,00	20,00	75,00	15,24	0,091
	Ortaöğretim	24	53,33	52,00	20,00	92,00	17,87	
	Yüksek öğretim	10	64,30	64,00	35,00	92,00	18,82	
Enerji /canlılık	İlköğretim	28	45,00	45,00	10,00	70,00	14,27	0,223
	Ortaöğretim	24	53,13	50,00	35,00	80,00	13,66	
	Yüksek öğretim	10	52,50	50,00	35,00	80,00	12,08	
Sosyal aktivite	İlköğretim	28	52,86	50,00	12,00	87,00	20,58	0,548
	Ortaöğretim	24	58,67	50,00	25,00	87,00	16,61	
	Yüksek öğretim	10	54,60	56,00	37,00	87,00	17,92	
Duygusal rol güçlüğü	İlköğretim	28	48,29	33,00	0,00	100,00	24,65	0,078
	Ortaöğretim	24	44,21	33,00	0,00	100,00	37,59	
	Yüksek öğretim	10	69,60	66,00	33,00	100,00	24,76	
Ruhsal sağlık	İlköğretim	28	52,57	52,00	24,00	80,00	10,87	0,495
	Ortaöğretim	24	53,67	54,00	32,00	84,00	11,49	
	Yüksek öğretim	10	58,80	56,00	44,00	88,00	12,93	
Toplam	İlköğretim	28	53,91	52,50	20,50	79,50	16,07	0,124
	Ortaöğretim	24	57,92	61,95	25,30	84,50	16,72	
	Yüksek öğretim	10	66,80	66,90	41,30	88,10	14,18	

Çalışma grubundaki anne babaların ruhsal sağlık puanlarının ailede 1 FKÜ'lü çocuk daha olanlarda anlamlı derecede yüksek olduğu görülmektedir ( $p<0,05$ ) (Tablo 3.3.8).

Diğer puan türleri açısından gruplar arasında anlamlı bir farklılık görülmemektedir ( $p>0,05$ ) (Tablo 3.3.8).

Tablo 3.3.8: Çalışma grubundaki anne babaların ailede başka FKÜ'lü çocuğun olma durumuna göre yaşam kalitesi puan dağılımları

Puan Türleri	Ailede Başka FKÜ' lü çocuk varlığı							p
		n	$\bar{x}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
Bilgi düzeyi puanı	Yok	54	62,87	70,00	15,00	95,00	20,43	0,052
	1 çocuk	8	75,63	82,50	35,00	90,00	17,61	
Fiziksel fonksiyon	Yok	54	74,07	80,00	25,00	100,00	19,72	0,621
	1 çocuk	8	76,25	85,00	40,00	100,00	22,64	
Fiziksel rol güçlüğü	Yok	54	56,20	50,00	0,00	100,00	30,68	0,118
	1 çocuk	8	75,00	87,50	25,00	100,00	29,88	
Ağrı	Yok	54	64,59	72,00	10,00	100,00	20,10	0,372
	1 çocuk	8	70,38	72,00	22,00	100,00	26,29	
Genel sağlık durumu	Yok	54	52,19	52,00	20,00	92,00	16,09	0,429
	1 çocuk	8	58,63	67,00	25,00	92,00	25,58	
Enerji/vitalite/canlılık	Yok	54	49,44	50,00	20,00	80,00	13,31	0,874
	1 çocuk	8	48,75	47,50	10,00	80,00	19,59	
Sosyal aktivite	Yok	54	55,98	50,00	12,00	87,00	17,81	0,422
	1 çocuk	8	51,38	50,00	25,00	87,00	24,32	
Duygusal rol güçlüğü	Yok	54	47,74	33,00	0,00	100,00	30,71	0,141
	1 çocuk	8	66,38	66,00	33,00	100,00	31,02	
Ruhsal sağlık	Yok	54	52,52	52,00	24,00	84,00	10,71	<b>0,009</b>
	1 çocuk	8	64,00	64,00	48,00	88,00	12,09	
Toplam	Yok	54	56,60	61,30	20,50	84,50	15,82	0,248
	1 çocuk	8	63,85	67,20	30,00	88,10	20,00	

Çalışma grubundaki anne babaların genel sağlık durumu puanlarının ( $44.15 \pm 14.25$ ) “zorunlu ihtiyaçlarımı bile karşılayamıyorum” diyenlerde anlamlı derecede daha düşük olduğu görülmektedir ( $p < 0,05$ ). Bu durum ekonomik durumun yaşam kalitesini düşürdüğünü göstermektedir (Tablo 3.3.9).

“Zorunlu ihtiyaçlarımı bile karşılayamıyorum” diyen anne babaların enerji/canlılık paunlarının ( $41.50 \pm 14.24$ ) da anlamlı derecede daha düşük olduğu görülmektedir ( $p < 0,05$ ) (Tablo 3.3.9).

Toplam yaşam kalitesi puanlarının “Zorunlu ihtiyaçlarımı bile karşılayamıyorum” diyen anne babalarda  $49.78 \pm 17.40$  ortalamayla diğerlerine göre anlamlı derecede daha düşük olduğu görülmektedir ( $p < 0,05$ ) (Tablo 3.3.9).

Çalışma grubundaki anne babaların ekonomik durumlarına göre yaşam kalitesi puan dağılımları açısından diğer yaşam kalitesi puan türleri arasında anlamlı bir farklılık görülmemektedir ( $p > 0,05$ ) (Tablo 3.3.9).

Tablo 3.3.9: Çalışma grubundaki anne babaların ekonomik durumlarına göre yaşam kalitesi puan dağılımları

Puan Türleri	Ekonomik Durum							p
		n	$\bar{X}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
Fiziksel fonksiyon	Rahat bi şekilde geçimimi sağlıyorum	15	76	80	25	100	20,46	0,18
	Zorunlu ihtiyaçlarımı ancak karşılıyorum	27	79,07	85	45	100	15,75	
	Zorunlu ihtiyaçlarımı bile karşılayamıyorum	20	66,75	67,5	25	100	23,07	
Fiziksel rol Güçlüğü	Rahat bi şekilde geçimimi sağlıyorum	15	66,67	75	0	100	32,27	0,14
	Zorunlu ihtiyaçlarımı ancak karşılıyorum	27	62,41	60	0	100	27,08	
	Zorunlu ihtiyaçlarımı bile karşılayamıyorum	20	47,5	50	0	100	33,34	
Ağrı	Rahat bi şekilde geçimimi sağlıyorum	15	72,13	74	32	100	20,91	0,14
	Zorunlu ihtiyaçlarımı ancak karşılıyorum	27	67,93	72	42	100	16,57	
	Zorunlu ihtiyaçlarımı bile karşılayamıyorum	20	56,75	65,5	10	100	23,93	
Genel Sağlık durumu	Rahat bi şekilde geçimimi sağlıyorum	15	57,87	61	20	92	19,07	0,02
	Zorunlu ihtiyaçlarımı ancak karşılıyorum	27	56,89	55	30	92	16,78	
	Zorunlu ihtiyaçlarımı bile karşılayamıyorum	20	44,15	50	20	67	14,25	
Enerji/Canlılık	Rahat bi şekilde geçimimi sağlıyorum	15	50,67	50	35	80	12,8	0,03
	Zorunlu ihtiyaçlarımı ancak karşılıyorum	27	54,44	50	40	80	12,35	
	Zorunlu ihtiyaçlarımı bile karşılayamıyorum	20	41,5	45	10	65	14,24	
Sosyal fonksiyon	Rahat bi şekilde geçimimi sağlıyorum	15	58,07	62	25	87	20,44	0,27
	Zorunlu ihtiyaçlarımı ancak karşılıyorum	27	58,59	50	37	87	15,74	
	Zorunlu ihtiyaçlarımı bile karşılayamıyorum	20	49,05	50	12	87	20,04	
Duygusal rol güçlüğü	Rahat bi şekilde geçimimi sağlıyorum	15	64,2	66	0	100	36,71	0,1
	Zorunlu ihtiyaçlarımı ancak karşılıyorum	27	48,89	63	0	100	29,61	
	Zorunlu ihtiyaçlarımı bile karşılayamıyorum	20	41,3	33	0	100	26,07	
Ruhsal sağlık	Rahat bi şekilde geçimimi sağlıyorum	15	57,33	56	44	88	11,48	0,56
	Zorunlu ihtiyaçlarımı ancak karşılıyorum	27	54,22	52	32	84	11,76	
	Zorunlu ihtiyaçlarımı bile karşılayamıyorum	20	51,2	52	24	64	10,9	
Toplam	Rahat bi şekilde geçimimi sağlıyorum	15	62,87	64	26,1	88,1	17,87	0,04
	Zorunlu ihtiyaçlarımı ancak karşılıyorum	27	60,32	62,3	38,1	84,5	12,97	
	Zorunlu ihtiyaçlarımı bile karşılayamıyorum	20	49,78	50,95	20,5	78	17,4	

Çalışma grubundaki anne babaların FKÜ hastası çocuklarını kontrole götürme sıklığı ile yaşam kalitesi puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık görülmemiştir ( $p>0,05$ ) (Tablo 3.3.10).

Tablo 3.3.10(a): Çalışma grubundaki anne babaların düzenli kontrole gitme durumlarına göre yaşam kalitesi puan dağılımları

Puan Türleri	Düzenli Kontrole Gitme Durumu							p
		n	$\bar{x}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
Bilgi düzeyi puanı	Hayır/ara sıra	11	60,00	60,00	30,00	85,00	19,36	0,726
	Üç ayda bir	33	64,24	70,00	15,00	95,00	21,00	
	Ayda bir	13	67,31	70,00	25,00	90,00	21,66	
	1/2 Haftada bir	5	69,00	80,00	35,00	80,00	19,49	
Fiziksel fonksiyon	Hayır/ara sıra	11	63,64	65,00	25,00	100,00	22,48	0,347
	Üç ayda bir	33	77,27	80,00	25,00	100,00	17,81	
	Ayda bir	13	75,38	80,00	35,00	100,00	21,93	
	1/2 Haftada bir	5	76,00	85,00	40,00	90,00	20,43	
Fiziksel rol güçlüğü	Hayır/ara sıra	11	45,45	50,00	0,00	75,00	29,19	0,314
	Üç ayda bir	33	59,39	50,00	0,00	100,00	28,47	
	Ayda bir	13	61,54	50,00	0,00	100,00	37,66	
	1/2 Haftada bir	5	75,00	75,00	25,00	100,00	30,62	
Ağrı	Hayır/ara sıra	11	56,82	52,00	10,00	100,00	26,40	0,478
	Üç ayda bir	33	69,36	74,00	32,00	100,00	17,64	
	Ayda bir	13	63,15	61,00	20,00	100,00	20,42	
	1/2 Haftada bir	5	63,20	61,00	22,00	100,00	28,01	
Genel sağlık durumu	Hayır/ara sıra	11	42,64	45,00	20,00	75,00	15,77	0,13
	Üç ayda bir	33	53,73	55,00	20,00	92,00	15,76	
	Ayda bir	13	56,46	52,00	30,00	92,00	19,13	
	1/2 Haftada bir	5	62,20	67,00	25,00	82,00	22,31	

Tablo 3.3.10(b): Çalışma grubundaki anne babaların düzenli kontrole gitme durumlarına göre yaşam kalitesi puan dağılımları

Puan Türleri	Düzenli Kontrole Gitme Durumu							p
		n	$\bar{x}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
Enerji/canlılık	Hayır/ara sıra	11	41,82	40,00	20,00	65,00	12,50	0,191
	Üç ayda bir	33	50,15	50,00	20,00	75,00	11,89	
	Ayda bir	13	51,92	50,00	35,00	80,00	13,16	
	1/2 Haftada bir	5	54,00	55,00	10,00	80,00	27,70	
Sosyal aktivite	Hayır/ara sıra	11	48,64	50,00	25,00	75,00	16,35	0,501
	Üç ayda bir	33	58,06	62,00	25,00	87,00	17,00	
	Ayda bir	13	54,54	50,00	12,00	87,00	23,12	
	1/2 Haftada bir	5	54,80	50,00	25,00	87,00	22,49	
Duygusal rol güçlüğü	Hayır/ara sıra	11	54,18	66,00	0,00	100,00	30,80	0,485
	Üç ayda bir	33	49,03	33,00	0,00	100,00	28,89	
	Ayda bir	13	43,38	33,00	0,00	100,00	39,37	
	1/2 Haftada bir	5	66,20	66,00	33,00	100,00	23,69	
Ruhsal sağlık	Hayır/ara sıra	11	49,82	52,00	24,00	64,00	9,69	0,701
	Üç ayda bir	33	54,18	56,00	32,00	84,00	9,17	
	Ayda bir	13	56,92	56,00	28,00	88,00	17,68	
	1/2 Haftada bir	5	54,40	56,00	40,00	64,00	9,21	
Toplam	Hayır/ara sıra	11	50,38	50,40	20,50	75,50	17,46	0,417
	Üç ayda bir	33	58,91	62,40	26,10	84,50	14,39	
	Ayda bir	13	57,92	58,30	25,30	88,10	19,25	
	1/2 Haftada bir	5	63,24	67,40	30,00	78,00	19,52	

Çalışma grubundaki anne babaların kontrole gidilen kişi durumlarına göre yaşam kalitesi puan dağılımları Tablo 3.3.11’de verilmiştir.

Anne ve baba birlikte kontrole gidenlerde fiziksel rol güçlüğü puanı ( $65.39 \pm 27.49$ ) istatistiksel olarak anlamlı derecede daha yüksektir ( $p < 0,05$ ) (Tablo 3.3.11).

Anne ve baba birlikte kontrole gidenlerde ağrı puanı ( $69.61 \pm 18.55$ ) istatistiksel olarak anlamlı derecede daha yüksektir ( $p < 0,05$ ) (Tablo 3.3.11).

Anne ve baba birlikte kontrole gidenlerde genel sağlık durumu puanı ( $57.58 \pm 17.39$ ) istatistiksel olarak anlamlı derecede daha yüksektir ( $p < 0,05$ ) (Tablo 3.3.11).

Anne ve baba birlikte kontrole gidenlerde enerji/canlılık puanı ( $53.42 \pm 12.74$ ) istatistiksel olarak anlamlı derecede daha yüksektir ( $p < 0,05$ ) (Tablo 3.3.11)

Duygusal rol güçlüğü puanları ( $59.18 \pm 29.15$ ) FKÜ’lü çocuğunu anne ve baba birlikte kontrole götürenlerde istatistiksel olarak anlamlı derecede daha yüksektir ( $p < 0,05$ ) (Tablo 3.3.11).

Anne ve baba birlikte kontrole gidenlerde toplam yaşam kalitesi puanı da ( $61.78 \pm 14.71$ ) istatistiksel olarak anlamlı derecede daha yüksektir ( $p < 0,05$ ) (Tablo 3.3.11). Bu durum anne ve babanın çocuklarını birlikte götürmesinin yaşam kalitelerini artırdığı göstermektedir.

Kontrole gidilen kişi durumu ile diğer yaşam kalitesi puan türleri açısından gruplar arasında anlamlı bir farklılık görülmemektedir ( $p > 0,05$ ) (Tablo 3.3.11).



Tablo 3.3.11: Çalışma grubundaki anne babalarınkontrole gidilen kişi durumlarına göre yaşam kalitesi puan dağılımları

	Kontrolere Gidilen Kişi Durumu							p
		n	$\bar{x}$	Median	Minimum	Maksimum	SD	
Fiziksel fonksiyon	Anne	24	70,00	70,00	25,00	100,00	21,92	0,217
	Anne&baba	38	77,11	82,50	25,00	100,00	18,33	
Fiziksel rol güçlüğü	Anne	24	47,92	50,00	0,00	100,00	33,72	<b>0,035</b>
	Anne&baba	38	65,39	75,00	0,00	100,00	27,49	
Ağrı	Anne	24	58,58	53,00	10,00	100,00	22,80	<b>0,049</b>
	Anne&baba	38	69,61	74,00	22,00	100,00	18,55	
Genel sağlık durumu	Anne	24	45,79	48,50	20,00	72,00	15,28	<b>0,012</b>
	Anne&baba	38	57,58	56,00	20,00	92,00	17,39	
Enerji/canlılık	Anne	24	42,92	45,00	10,00	70,00	13,90	<b>0,015</b>
	Anne&baba	38	53,42	50,00	35,00	80,00	12,74	
Sosyal fonksiyon	Anne	24	53,92	56,00	12,00	87,00	21,07	0,779
	Anne&baba	38	56,32	50,00	25,00	87,00	17,10	
Duygusal rol güçlüğü	Anne	24	35,83	33,00	0,00	100,00	29,25	<b>0,003</b>
	Anne&baba	38	59,18	66,00	0,00	100,00	29,15	
Ruhsal sağlık	Anne	24	51,50	52,00	24,00	80,00	11,46	0,271
	Anne&baba	38	55,58	56,00	32,00	88,00	11,34	
Toplam	Anne	24	50,82	47,65	20,50	78,60	17,02	<b>0,013</b>
	Anne&baba	38	61,78	63,55	26,10	88,10	14,71	

#### 4. TARTIŞMA

Araştırmaya çalışma grubunda 34 anne (%27,4), 28 baba (%22,6); kontrol grubunda ise 34 anne (%27,4), 28 baba (%22,6) olmak üzere toplam 124 anne baba katılmıştır (Tablo 3.1.1). Kırıkkale ve Ankara'daki FKÜ Aile Derneklerinden aldığımız bilgiye göre Ankara'da 300 ve Kırıkkale'de 15 olmak üzere toplam 315 FKÜ hastası vardır. Çalışma grubumuzda FKÜ hastası çocuğa sahip 62 aileye ulaşılmış olup bu sayı toplam örnekleminizin yaklaşık %20'sini oluşturmaktadır. Araştırmamızda herhangi bir örneklem yöntemi kullanılmamış olup bu sayının araştırmaya yeterli olduğu görülmektedir. Ayrıca araştırmanın güvenilirliği ve sonucun daha anlamlı olması açısından hem çalışma hem de kontrol grubunda ebeveyn cinsiyet dağılımı (Tablo 3.1.1) ve çocuklarının yaş grupları dağılımı (Tablo 3.1.2) aynı sayıda olacak şekilde bir araştırma grubu oluşturulmuştur. Bu durum, araştırma sonuçlarımızın güvenilirliğini artırıyor diye düşünüyoruz.

FKÜ hastası çocuğa sahip anne/babalar temelde iki sorun yaşadıklarını belirtmektedirler. Bu sorunlardan ilki, tedavisi için gerekli olan diyeti öğrenmek, uygulamak ve bir davranış şekli haline getirme konusundaki zorluklardır. İkincisi ise, hastalıklı bir çocuğa sahip olmanın neden olduğu hayal kırıklığı ve üzüntüdür. FKÜ hastası çocuğa sahip ailelerin bu stres ve endişe durumu, nörotik veya psikolojik sorunlarla birlikte yaşam kalitelerini de ciddi anlamda etkilemektedir (Jusiene 2004). Temel iki problemi de ele alan bu çalışma, fenilketonürlü çocuklara sahip anne babaların, çok sıkı kuralları olan ve ömür boyu süren diyet tedavisi ile ilgili eğitimlerinin yeterli olup olmadığını ölçmek ve anne babaların yaşam kalitelerini değerlendirmek amacıyla yapılmıştır.

##### 4.1. Araştırmaya katılan anne babaların sosyodemografik özellikleri

Yapılan çeşitli çalışmalar akraba evliliklerinin Türkiye'de kuşaklar boyunca yaygın bir şekilde sürdüğünü göstermektedir (Şaylı 1991). 1968 Türkiye Aile Yapısı ve Nüfus Sorunları verilerine göre Türkiye 'de kırsal kesimde akrabalık evliliği oranının %36 ve kardeş çocukları evliliği oranının %29 olduğu görülmüştür (Timur

1972). 1983 yılındaki Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması verilerine göre Türkiye'de birinci ve ikinci derece akraba evliliklerinin tüm evliliklere oranı %21'dir (HÜNEE 1983). 1993 Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırmaları sonucu doğurgan dönemdeki kadınların %23'ünün akraba evliliği yaptığını göstermektedir.

Türkiye gibi gelişmekte olan ülkelerde akraba evlilikleri yaygın olarak görülmektedir. Bu evlilikler sonucunda genetik bozukluklara bağlı hastalıkların görülme sıklıkları da artmaktadır. FKÜ hastalığının dünyada görülme sıklığının en yüksek olduğu ülke Türkiye'dir. Ülkemizde her yıl yaklaşık 300 çocuk FKÜ hastası olarak doğmaktadır ve her 100 kişiden 4'ü FKÜ taşıyıcısı konumundadır (www.saglik.gov.tr).

2016 Aile Yapısı Araştırmaları sonuçlarında ise, 15 ve üzeri yaşlardaki evli çiftlerin %23.2'sinin eşleri ile akraba olduğu görülmüştür (www.tuik.gov.tr). Ankara 'da yapılmış bir araştırmada akraba evliliği yapmış ailelerin çocuklarında herhangi bir nedenden kaynaklanan sakatlık ve hastalık oranı %7 bulunmuştur (Ayan ve ark. 2001). FKÜ hastası çocuğa sahip ailelerin akrabalık durumunu inceleyen çeşitli araştırmalar da yapılmıştır. Karadeniz'in 80 FKÜ hastası çocuğa sahip anne/baba üzerinde yaptığı araştırmada akraba evliliği oranı %72.5 olarak bulunmuştur (Karadeniz 2013). Küçükkasap'ın yine FKÜ hastası çocuğa sahip anne babalar üzerinde yaptığı çalışmada anne babaların % 48.6'sının akraba evliliği yaptığı, bunların % 35.7'sinin 1.dereceden, % 64.3'ünün 2.dereceden akraba evliliği olduğu belirlenmiştir (Küçükkasap 2006). Akraba evliliğinin yapılmadığı Finlandiya ve Japonya'da ise daha düşük oranda olsa da FKÜ hastalığına rastlandığını görülmektedir (Okano 1992; Williams 2008). Bizim çalışmamızda, çalışma grubundaki anne babaların % 46.8'inde (n=33) akraba evliliği görülürken, bu evliliklerin % 9.7'sinin (n=6) 1. derece (amca oğlu, dayı oğlu, hala oğlu, teyze oğlu), % 37.1'inin (n=23) ise 2. derece (amca torunu, dayı torunu, hala torunu, teyze torunu) akraba evliliği olduğu görülmüştür (Tablo 3.1.3). Bu sonuçlar akraba evliliklerinin FKÜ hastası çocuk sahibi olma açısından risk oluşturduğu ve ailelerin bu konuda yeterli bilince sahip olmadığını göstermektedir. Akraba evliliklerinin

dolayısıyla Kalıtsal Mtabolik Hastalıkların önlenmesi için toplum eğitimi üzerinde durulması gerekir.

Sağlık Bakanlığının sorumluluğunda üniversitelerin desteğiyle 1987 yılında 22 ilde, 1993 yılında ülke genelinde FKÜ tarama programı başlatılmıştır. 2002 yılında FKÜ tarama programıyla taranan yenidoğan oranı %59.2 iken 2010 yılında bu oran %95'lerin üzerine çıkmıştır (www.saglik.gov.tr). Bizim çalışmamızda ise, FKÜ hastası çocuğa sahip anne babaların (n=62) %90.3'ünün (n=56) çocuğuna tarama programında tanı konduğu, % 6.5'ine (n=4) 1-2 yaş arasında ve %3.2 'sine (n=2) 6 ve üzeri yaşlarda tanı konduğu saptanmıştır (Tablo 3.1.3). Feniketonürinin erken teşhisiyle birlikte gerekli diyetin uygulanması ve böylece hasarın önlenmesi hastaların normal bir hayat sürdürülebilmesini ve okul kariyerini tamamlamasını sağlamaktadır (Özer ve ark. 2008). Avusturya'da yüksek okul sınavını başaran FKÜ'lü çocuk oranı % 4.7, genel popülasyondaki oran ise % 14.9, okulda sorunlu olarak nitelendirilen FKÜ'lü çocuk yüzdesi 10 yaş grubunda % 12.8 iken, bu oran genel Avusturya popülasyonunda % 2.34 olarak belirlenmiştir (Antshel 2004).

Sağlık sigortasının kullanılabilirliği ve kapsamı, FKÜ'lü hastaların özel aminoasit karışımlarına ve diğer özel ürünlere erişilebilirliği etkilemekte, erişilebilirlik de hasta kan değeri sonuçlarını ve diyetle uyumluluğunu doğrudan etkilemektedir. ABD'de sadece 28 eyalet tıbbi gıdalar ve aminoasit formülleri için geri ödeme talebinde bulunmak için yasa düzenlemiştir (Huntington ve Buist, 2009). Portekiz ve Fransa gibi ülkelerde düşük sağlık sigortası seçilmediği için ilaç kapsamındaki her formülü ve yiyeceği karşılamaktadır. (Bernstein ve ark. 2014). Çek Cumhuriyetinde 184 Kalıtsal Metabolizma Hastası katılımcının (174'ü FKÜ hastası) dahil olduğu bir araştırmada FKÜ'de tüketilen düşük proteinli özel gıdaların aylık ortalama maliyeti 130 € olarak bulunmuştur. Hastaların çoğunlukla düşük proteinli unu (enerji alımının %30'u), makarnayı (enerji alımının %18'i), pastayı (enerji alımının %15'i) ve tatlıları (enerji alımının yaklaşık %10'u) tükettikleri görülmüştür. Düşük proteinli özel gıdalar hastalar ve aileleri için çok yüksek ekonomik yük oluşturmaktadır ve alım gücü olmayan aileler için diyetle uyumda sıkıntılara neden olmaktadır (Mlcoch ve ark. 2017). 10 ülkenin katılımı uluslararası bir araştırmada

düşük proteinli özel gıdaların gelirlerine göre nispeten daha ucuz olduğu ülkelerde (Almanya, Belçika gibi) çok iyi uyum sağlanmışken, gelir düzeyi daha düşük ülkelerde (Türkiye gibi) uyumluluğun kötü olduğu belirlenmiştir (Ahring ve ark. 2011). Türkiye'de yaklaşık 15 bin çocuğun fenilketonüri hastası olduğu bilinmektedir. Fakat her bir çocuğun bir aylık gıda maliyetinin 1000 TL'yi geçtiği bu durumun da dar gelirli aileleri umutsuzluğa sürüklediği ve sağlık güvencesinin mama dışındaki özel besinleri karşılayamadığı bildirilmektedir (Karadeniz 2013). Bizim çalışmamızda ailelerin ekonomik durumu değerlendirildiğinde; anne-babaların (n=62) %24.2'sinin (n=15) rahat bir biçimde geçimini karşıladığı, %43.5'inin (n=27) zorunlu ihtiyaçlarını ancak karşıladığı, %32.3'ünün (n=20) zorunlu ihtiyaçlarını bile karşılayamadığı saptanmıştır (Tablo 3.1.3). Bu sonuç FKÜ hastası çocuğa sahip ailelere ekonomik yönden devlet desteğinin artırılması gerektiğini ve sosyal güvence kapasasının genişletilmesi gerektiğini göstermektedir.

Ülkemizde yapılan bir çalışmada kanserli çocukların ebeveynlerin eğitim durumları hasta grupta %36 oranında ilköğretim düzeyinde bulunurken, karşılaştırılan sağlıklı gruptaki ebeveynlerin eğitim düzeyinin %46,5 gibi büyük bir oranla üniversite düzeyinde olduğu saptanmıştır (Küveli, 2009). Bizim çalışmamızda; çalışma grubundaki anne babaların (n=62) 28'inin (%45.2) ilköğretim, 24'ünün (%38.7) ortaöğretim, 10'unun (%16,1) yükseköğretim mezunu olduğu saptanmıştır. Kontrol grubundaki anne babaların (n=62) 23'ünün (%37.1) ilköğretim, 19'unun (%30.6) ortaöğretim, 20'sinin (%32.3) yükseköğretim mezunu olduğu ve çalışma ve kontrol grubu arasında eğitim durumları açısından istatistiksel olarak anlamlı bir fark olmadığı görülmüştür ( $p<0,05$ ) (Tablo 3.1.3).

Küçükkasap'ın yaptığı çalışmada okur yazar olmayan anneler ile okur yazar, ilkokul, ortaokul, lise, yüksekokul mezunu anneler arasında, ilkokul mezunu ile lise ve yüksekokul mezunu anneler arasında toplam puanları (%) ve diyet bilgisi puanları (%) arasındaki farkın istatistiksel olarak önemli olduğu ( $p<0.05$ ), genel olarak eğitim durumu düştükçe annelerin toplam puan ve diyet bilgisi puanlarının da düştüğü gözlenmiştir (Küçükkasap 2006). Bizim çalışmamızda da benzer şekilde çalışma grubundaki anne babaların eğitim durumlarına göre bilgi puanları incelendiğinde

ilköğretim grubunda diğer gruplara göre anlamlı derecede düşük bilgi puanı olduğu ( $p<0,05$ ) ve eğitim düzeyi düştükçe bilgi düzeyi puanlarının düştüğü görülmektedir (Tablo 3.2.3). Bu durum gösteriyor ki eğitim durumu arttıkça bilgi düzeyi puanı da artmaktadır. Bu yüzden tüm annelerin diyeti kavrama ve uygulama potansiyellerine göre beslenme eğitim aracı seçilmeli ve diyet anlaşılana kadar eğitimin sürdürülmesi sağlanmalıdır.

Hasta çocuğa sahip ailelerde çocuğun bakımı ve hastane işleri daha çok annelere düşmektedir, baba yardımcı bir rol üstlenmektedir. Annelerin çok fazla sorumluluk yüklenmesi ve anne rolünün zorluğu annelerin babalara göre daha fazla stres yaşamalarına neden olmaktadır. Anneler ve çocukları arasından duygusal yönden oldukça geçirgen bir sınır olduğu ve annelerin çocuklarının hastalıkları konusunda yüksek empati gösterdikleri vurgulanmaktadır (Ridle 1989). Annelerin çocuklarının hastalıkları ile ilgili tüm yükü taşıırken babaların kendilerinin durumdan soyutlaması ya da sorumluluklardan kaçınması anneleri kronik hastalık durumundan olumsuz olarak en çok etkilenen kişi konumuna sokmaktadır. Çocuğun hastalığı söz konusu olduğunda özellikle de hastalıkla birlikte yaşanması gerekli durumlarda, tanı ve tedavi süresi boyunca anne ve babanın üstlendiği yükler ve görevlerin paylaşımı hastalığın seyrini değiştirdiği ve tedaviyi desteklediği gösterilmiştir (Knafl ve Zoeller 2000). Yaptığımız çalışmada çocuklarının kiminle kontrole gittiği sorusuna anne babaların ( $n=62$ ) %38.7'si ( $n=24$ ) sadece anne cevabını verirken %61.3'ü ( $n=38$ ) anne ve baba birlikte cevabını vermiştir. Sadece baba ile kontrole giden ailenin olmadığı görülmüştür (Tablo 3.1.3). Bu sonuç annelerin çocuklarını hastane kontrollerine daha çok götürdüğünü gösterirken Varni ve arkadaşlarının çalışması bu sonucu destekler niteliktedir. Çalışmada ebeveyn formlarının %80'ini annelerin, %13'ünü babaların, %7'sini ise yakınlarının doldurduğu belirtilmiştir (Varni ve ark. 2003). Raina ve arkadaşlarının 486 serebral palsili hasta çocuğa bakım verenler üzerinde yaptığı araştırmada ise, bakım verenlerin %94.4'ünün kadın ve yine %89.7'sinin çocukların anneleri olduğu görülmüştür (Raina ve ark. 2005).

Hasta ailelerinin %40'dan fazlası 8 yıl ve altı eğitim almıştır. İlköğretim mezunu olan anne-babaların bilgi düzey puanları diğerlerine göre anlamlı şekilde

düşük bulunmuştur (Tablo 3.1.3). Bu da ailelerin hastalıkla ilgili bilgi edinmemeleri, çocuklarının diyetine beklenen özeni göstermemeleri ve hastalık risk algılamalarından kaynaklı olabilir. Bülbül ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada toplumumuzda Kalıtsal Metabolizma Hastalıkları'nda risk algısı  $5.6 \pm 1.8$  bulunurken, Lizozomal Hastalıklar'da  $6.9 \pm 0.2$  ve FABRY Hastalığı'nda  $3.2 \pm 2.5$  olarak bulunmuştur (Bülbül ve ark. 2017). 10 üzerinden değerlendirme yapılmış olan bu çalışmada toplumumuzda kronik hastalıkların risk algısının oldukça düşük olduğu gösterilmiştir. Bu da hastaların ve/veya ailelerinin hastalığın tedavi şartlarına uyumunu olumsuz etkilemektedir. Bir de grubumuzda anne-babaların %22'si FKÜ ile ilgili eğitim almadığını belirtmiştir (Tablo 3.1.3). Hastalık tanısı konduğu andan itibaren ailelerin hastalık ve ileri döneme etkileri yönünde düzenli aralıklarla bilgilendirilmeleri gerekliliğini göstermesi açısından sonuçlarımız önemlidir.

#### **4.2. Çalışma grubundaki anne babaların hastalık ve diyetle dair bilgi düzeyleri değerlendirmesi**

FKÜ hastalarında doğumdan sonraki ilk günlerde teşhis konup uygun beslenme tedavisine başlanması ile hastalığın bulguları önlenebilir ve normal zeka gelişimleri sağlanabilir. FKÜ'lü hastalar için tedavi ancak 'yaşam boyu beslenme tedavisi' ile olur. Diyet tedavisinde; protein, enerji, vitamin, mineral ve fenilaleninin (yeterli ve dengeli olacak şekilde) diyetisyenler tarafından kişiye özel hesaplamalar yapılarak düzenlenir. Çünkü günlük alınmasına izin verilen maksimum fenilalanin miktarı hastanın durumuna, kilosuna ve yaşına göre değişir (Seçkin 2007). Diyetle protein içeriği yüksek besinler örneğin; tavuk, balık, kırmızı et, yumurta, süt ve süt ürünleri, kuru baklagiller, tahıllar, kuru yemişler ve yağlı tohumlar vb. büyük oranda yasaklanır. Protein içeriği düşük olan sebze meyve gibi besinler, fenilalenin değişimleri hesaplanarak diyetle kullanılır. Enerji ve diğer besin öğeleri açığı ise; genellikle saf karbonhidratlar (şeker, bal, nişasta gibi), sıvı yağlar, fenilketonürlü hastalar için üretilmiş düşük proteinli özel ürünler (ekmek, makarna, yumurta gibi), özel mamalar ve aminoasit karışımlarından karşılanır. Fenilketonüri hastası olan çocukların tedavisindeki başarıları, düşük fenilaleninli diyetin iyi uygulanmasına, bu da; ebeveynlerinin motivasyonlarına, diyeti iyi anlamalarına, organize

edebilmelerine ve bunu bir davranış deęişikliği haline getirebilmelerine baęlıdır (Waisbren 2000).

Tüm metabolik hastalıklarda hastalara uygulanan diyetler zordur ve titizlik gerektirir. Bu nedenle bu konuda özel eğitim almış diyet uzmanları yer almalı, diyet aileye tüm ayrıntıları ile bıkmadan anlatılmalıdır. Tedavide önemli noktalar, beslenme tedavisinin ailenin sosyo-ekonomik durumuna, eğitim ve diyet tedavisini öğrenme isteğine uygun biçimde düzenlenmesi, çocuğun büyüme hızı ve kan FA düzeyi izlenerek sürekli görsel ve uygulamalı eğitimlerle aileye destek olunmasıdır (Köksal ve Gökmen 2000). Bizim çalışmamızda araştırmaya katılan anne babaların (n=62) %77.4'ü (n= 48) daha önce fenilketonüri hastalığına veya diyetine dair bir eğitim aldığı belirlenmiştir (Tablo 3.1.3). Bu sonuç diyet eğitiminin yetersizliğini gösteriyor çünkü her anne ve babanın mutlaka diyet eğitimi alması ve bu oranın %100 olması gerekir. Ayrıca eğitimlerin düzenli aralıklarla tekrarlanması da şarttır. FKÜ bilgisini değerlendirdiği ilk çalışmalardan biri olan De Castro ve arkadaşlarının çalışmasında annelerin % 32'sinin çocuklarının hastalığının adını bilmediği, % 45'inin tedavi konusunda yeterli bilgisinin olmadığı, % 53'ünün de çocuklarını klinik izlem için düzenli kontrole götürmesi gerektiğini bilmedikleri gösterilmiştir. Anne ve/veya babalardaki bu bilgi eksikliğinin aileye hiçbir zaman bilgi verilmemesi, verilen bilginin aile tarafından anlaşılmamış olması veya duyuşal nedenlerle aileye verilen bilginin anlaşılmasına karşın uygulanamamış olması gibi sebeplerden olabileceği belirtilmiştir. Etkinliğin sağlanmasında doktor, diyetisyen, hemşire, hasta yakını ve hasta işbirliğinin gerekli olduğu, farklı dönemlerde bireyin bilgi düzeyini değerlendiren eğitimlerin yapılmasının gerekliliği vurgulanmıştır (Marteau 1988). Bizim çalışmamızda da ailelerin 90.3'ü FKÜ hastalığının nasıl oluştuğuna doğru cevap verirken, FKÜ hastalığının tedavisinin neden önemli olduğu sorusuna 88.7'si, bir deęişim tereyağ/margarin kaç mg fenilalenin içeriyor sorusuna ise %22.6'sı doğru cevap vermiştir. Bu da ailelerin özellikle diyetle ilgili sorularda daha bilgisiz olduğunu gösteriyor.

Çalışma grubundaki anne ve babalara yöneltilen FKÜ hastalığı ve diyet tedavisine ilişkin tüm sorulara annelerin babalara göre daha yüksek oranda doğru



cevap verdikleri görülmüştür (Tablo 3.2.1). Annelerin doğru cevap sayısının babalara göre istatistiksel olarak anlamlı bir fark oluşturduğu ( $p<0,05$ ) ve annelerin daha fazla doğru cevap verdiği tüm soruların diyetle ilgili sorular olduğu görülmüştür (Tablo 3.2.1). Aynı şekilde FKÜ'lü çocuğu olan annelerin bilgi düzeyi puanları  $73.97\pm 12.72$  bulunurken, FKÜ'lü çocuğu olan babaların bilgi düzeyi puanı  $53.04\pm 22.25$  olarak bulunmuştur. Annelerin bilgi düzeyi puanlı babaların bilgi düzeyi puanlarına göre istatistiksel olarak anlamlı şekilde yüksek ( $p<0,05$ ) bulunmuştur (Tablo 3.2.4). Bu sonuçlar, annelerin çocuklarını daha çok kontrole götürmelerinden ve çocuklarının diyetleriyle ve bakımlarıyla daha çok ilgilenmelerinden kaynaklanmış olabileceğini göstermektedir. Babalar genel olarak Tablo 3.2.1.'de görüldüğü gibi hastalığa ilişkin sorulara %50 ve üzerinde doğru cevap vermiş ancak diyetle ilişkin sorularda bu oranlar %17.9'lara kadar düşmüştür. Bu sonuçlar diyet eğitimlerine babaların mutlaka dahil edilmesi gerektiğini göstermektedir.

İ.Ü. Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı ve Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı'nda izlenen FKÜ'li hasta ailelerine son bir yılda verilen grup eğitiminin etkinliğini değerlendirmek amacı ile, eğitiminin başlangıcı ve sonunda anket uygulanmıştır. Çalışmada toplam 78 hasta ailesi incelenmiştir. Hiç grup eğitimi almamış olanlar Grup I ( $n=27$ ), 1 veya 2 eğitime katılanlar Grup II ( $n=41$ ), 3 veya daha fazla eğitime katılanlar Grup III ( $n=34$ ) olarak sınıflandırılmıştır. 24 FKÜ ailesine (%30.76) grup eğitiminin öncesinde ve sonrasında olmak üzere iki kez anket uygulanmıştır. Anket formundaki sorular 50 puan üzerinden değerlendirilmiştir. Buna göre Grup I'in puan ortalaması ( $21.55\pm 6.15$ ), Grup II'nin ( $23.95\pm 10.43$ ), Grup III'ün ise ( $32.14\pm 7.09$ ) olarak bulunmuştur. Sonuçlar istatistiksel olarak değerlendirildiğinde Grup I ve II arasında anlamlı fark bulunmazken, Grup I ile III ve Grup II ile III arasında anlamlı farklılık bulunmuştur ( $p<0.05$ ). Sonuçta FKÜ'li hastaların tedavisinin aile eğitimi ile desteklenmesi ve FKÜ diyetini anne ve babaya pratik yaptırarak uygulatmanın başarıyı arttırdığı belirlenmiştir (Özenoğlu 1995). Bizim çalışmamızda da ailelerde kontrole giden kişi durumuyla bilgi düzeyi puanı arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olmamakla birlikte ( $p>0.05$ ) anne ve baba birlikte gidilen kontrollerde bilgi düzeyi ortalaması sadece anne ile gidilenlere göre daha fazla olduğu görülmüştür

(Tablo 3.2.6). Bizim çalışmamızda da Tablo 3.2.5.'te daha önce diyet ve hastalıkla ilgili eğitim alanların bilgi düzeyi puanları, eğitim almayanlara göre istatistiksel olarak anlamlı derecede ( $p<0,05$ ) fazla bulunmuştur. Daha önce eğitim alanların bilgi düzeyi puanlarının ortalaması  $75\pm 13.19$  iken, eğitim almayanların ortalaması  $35\pm 10.74$  olarak bulunmuştur. Bu sonuçlar, eğitimin düzenli ve sürekli olarak yapılmasının ailelerin bilgi ve dolayısıyla risk algısını artırarak daha özenli olmasını sağlayacağını göstermektedir

Fenilketonürlü çocuklar özellikle adölesan dönemde diyet tedavisine daha uyumsuz hale gelebilirler. Araştırmalar adölesan dönemde çoğu FKÜ'lü bireyin diyetlerine uyum göstermedikleri için metabolik kontrolün sağlanamadığını göstermektedir. Adölesan dönemde diyetlerini kontrol etmek, diyet tedavisine uyumlarını sağlamak için hastalık ve diyet konusunda düzenli eğitim programlarıyla anne-baba ve adölesanların diyet tedavisine sorumluluğunu kazandırmak gerekmektedir (Channon ve ark. 2007). Durham-Shearer ve arkadaşlarını yaptığı araştırmada ise ergen ve erişkin FKÜ hastalarının diyet önerilerinin farkında olduğu ve diyetle uyum sağladığını göstermiştir (Durham-Shearer 2008). Bizim çalışmamızda çalışma grubundaki anne babaların çocuklarının yaş gruplarına göre Bilgi Düzeyi Puan (BDP) dağılımları incelendiğinde yaş grupları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık görülmemekle birlikte en yüksek bilgi düzeyi puanının 13 ve üstü yaşlarda olduğu görülmektedir ( $p>0,05$ ) (Tablo 3.2.2.). Bu durumun adölesan dönemdeki çocuklarının diyetle uyumsuzluğunu gidermek ve onlara sorumluluk kazandırmak için anne babaların geliştirdiği çaresizlikten kaynaklı bir tutum olabileceği düşünülmektedir. Ayrıca hastalıkla birlikte geçirilen yıl arttıkça hastalık hakkında edinilen bilginin de artması doğaldır. Bu nedenle anne/baba eğitimlerinin tanı aldıktan sonraki ilk yıllarda önemini göstermesi açısından da çalışmamızın sonuçları önemlidir. 10-19 yaşları arası 173 FKÜ'lü hasta ve bu hastaların 110'unun ebeveyninin katıldığı bir araştırmada FKÜ'lü hastaları %45'inin ( $n=74$ ) günlük fenilalenin alım önerilerini bildiği, %27'sinin ( $n=41$ ) de araştırılan dört gıda ürününden en az üçünün fenilalenin içeriğini bildiği görülmüştür. Hastaların yaklaşık %31'inde ve ebeveynlerin %22'sinde çocuğun yaşıyla birlikte artan çaresizlik bildirilmiştir ve hastaların %30'u tüm gıda ürünlerini yiyemedikleri gerçeğinden

utanç duyduğunu belirtti. Aynı araştırmada yaşa bakılmaksızın çocukların anne-baba tutumundan daha fazla çaresizlik bildirdiği görülmüştür. FKÜ'lü çocuk hastalarının bakımı, öğrenilmiş çaresizliğin etkilerine karşı koyabilecek tutarlı, uzun süreli aile ve bireysel terapiyi gerektirir. Eğitim çabasıyla ilgili olarak, iyi bir ebeveyn-çocuk ilişkisi ve hastaların diyetle uyumu motive eden davranışların öğretilmesi büyük önem taşır (Witalis ve ark. 2017).

Çalışma grubundaki anne-babaların ailede başka FKÜ'lü olup olmamasına göre bilgi düzeyi puanlarını değerlendirdiğimizde; ailede başka FKÜ'lü çocuk olmayanlarda bilgi düzeyi puanı ortalaması  $62.87 \pm 20.43$  bulunurken ailede başka FKÜ'lü çocuk olanlarda  $75.63 \pm 17.61$  olarak bulunmuştur ancak iki grup arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmamıştır ( $p > 0.05$ ) (Tablo 3.2.9). Küçükkasap'ın çalışmasında da başka FKÜ'lü çocuğu olan ailelerin olmayan ailelere göre toplam bilgi puanları (sırasıyla  $60.1 \pm 13.34$  ve  $60.2 \pm 13.61$ ) açısından istatistiksel olarak anlamlı bir fark olmadığı görülmüştür (Küçükkasap 2006).

Witalis ve ark. yaptığı çalışmada FKÜ hastası çocuğa sahip anne babaların bir beslenme uzmanı ile konuşma ihtiyacının çocuğun yedinci doğum gününden sonra arttığını ve o dönemlerde bir psikolağa danışmaktan üç kat daha güçlü olduğu görülmüştür (Witalis 2016). Başka çalışmalarda bir diyetisyenin sadece terapötik süreçte değil aynı zamanda anne babaların günlük FKÜ diyetine bağlılığı konusunda önemli rol oynadığını ortaya koymuştur (Bilginsoy ve ark. 2005; Singh ve ark. 2014). Fakat sağlık çalışanlarının klinikte FKÜ'lü bireyleri eğitmek için çok az zamanları vardır. Genellikle kliniklerde karşılıklı danışma, çalışma kitaplarındaki sorular ve besinleri boyama önerilen ve kullanılan yöntemlerdir, ama bunlar diyeti öğrenmenin en iyi yolu olmayabilmektedir. Çocuklara bilgi verme ve anlamalarına yardım etme konusunda birçok beslenme eğitim aracı vardır. Öncelikle bireyler tedavilerinin tüm bölümlerinde rol almalıdır, tüm imkanlar diyeti ve tedaviyi anlamaları için kullanılmalıdır ve çocukta güven ve saygının yapılmasına yardımcı olunmalıdır (MacDonald 2002). Beslenme eğitim araçlarının etkili olması için, klinisyenlerin mevcut paradigmanın dışına çıkması ve yaklaşımlarını gözden geçirmesi gerekmektedir. 3 anket ve 888 yanıtta oluşan ve mevcut beslenme eğitim

araçlarının araştırıldığı bir araştırmada birebir karşılıklı danışmanlık en iyi eğitim aracı iken broşürler en az tercih edilen eğitim aracı seçilmiş ebeveynlerin rol modelliğinde ise 10 yaştan sonra düşüş gösterdiği belirlenmiştir. Hastalar ve hasta yakınları tarafından en çok istenen eğitim modeli ise grup kliniği olurken bu durum kliniklere katılmak isteyen hasta eğiliminin arttığını göstermiştir (Bernstein ve ark. 2014).

6-16 yaşları arasındaki 156 FKÜ'li bireye Great Ormand Street Hastanesinde yeni bir sistem ile klinik tedavi ve eğitim vermeye başlanmış ve değerlendirilmiştir. Bu tedavi şeklinde, bireyler hastaneye gelmeden iki hafta önce diyetisyen 10 dakikalık yüzyüze soru-cevap şeklindeki görüşmelerle uyguladıkları diyeti değerlendirmiş, konsültasyon sağlanmıştır. Hastaneye geldiklerinde ise büyüme göstergeleri ölçülmüş ve grafiğe işlenmiş, takımın farklı üyeleri tarafından 20 dakikalık uygun eğitimler verilmiştir. Bu eğitimler FKÜ tedavisindeki son gelişmeler, aminoasit karışımının rolü, kan testlerinin önemi, özel tarifler gibi konulardan oluşmaktadır ve bu konulara göre görüşmeler yapılmıştır. Sonrasında anne/baba ve çocuklara verilen anketlerdeki sorulara verilen yanıtlarla değerlendirilmiştir. Hastaneye geliş öncesi konsültasyonlarla yaş gruplarına göre grup eğitimleri verilebilme fırsatı oluşturmuş, böylece aynı yaştaki çocukların ailelerinin tanışabildiği, yaşa göre uygun eğitim dersleri oluşturulabildiği, FKÜ'li bireylerin kendilerine olan güvenlerinin arttığı, birbirleri ile deneyimlerini paylaşabilme şansı oluşturulmuştur. Eğitim sınıflarında başarı gösteren hastalara tekrar eğitim vermek gerekmediği böylece zaman kaybının önlendiği ve klinik görüşme süresinde belirgin bir azalma gözlemlendiği, zamanın etkin bir şekilde kullanılabildiği gösterilmiştir (Durham-Shearer ve ark. 2001).

FKÜ diyetiyle ve diyetle ilgili olumsuz tutumların üstesinden gelebilmek için aile terapisi programlarına ihtiyaç vardır (Feillet ve ark. 2010; vanSpronsen 2011). Gelişmiş ülkelerde FKÜ'lü çocuklar büyük çocuk merkezleri tarafından yönetilir ve çoğu normal fiziksel ve zihinsel gelişime erişir (Lord ve ark. 2008). FKÜ hastası çocuğa sahip aileler için beslenme önerileri, davranış terapisi ve motivasyon etkinlikleri sunan, kişisel hedeflere ulaşmak için koçluk yapan destek

grupları/toplulukları/dernekleri oluşturulmalı. (Witalis ve ark. 2017). Türkiye'de FKÜ hastalığının tanısı ve tedavisine yönelik sadece 13 merkez bulunmaktadır. FKÜ sıklığının yüksek olduğu ülkemizde bu merkezlerin sayısının oldukça yetersiz olduğu görülmektedir. FKÜ aile dernekleri ise 6 tanedir. Bunlar;

- ✓ Ankara PKU Derneği
- ✓ Bursa PKU Derneği
- ✓ Eskişehir PKU Derneği
- ✓ İstanbul PKU Derneği
- ✓ İzmir PKU Derneği
- ✓ Şanlıurfa PKU Derneğidir ([//www.pkuaile.com/incele.php?id=NTc](http://www.pkuaile.com/incele.php?id=NTc) 2018).

Bu derneklerin sayısını ve düzenlenen sosyal projeleri artırılarak FKÜ hastası çocuğu olan aileleri biraraya getirmek ve sosyal yönden desteklemek gerekmektedir.

#### **FKÜ hastası çocuğu olan ailelerin eğitimi için öneriler:**

- FKÜ hastalığında uygulanan diyetler zordur ve titizlik gerektirir. Bu nedenle bu konuda özel eğitim almış diyet uzmanları yer almalı, diyet aileye tüm ayrıntıları ile bıkmadan anlatılmalıdır.
- Diyet tedavisi ve eğitiminde etkinliğin sağlanması için; doktor, diyetisyen, hemşire, hasta yakını ve hasta işbirliği sağlanmalıdır.
- Diyet eğitimi, ailenin sosyo-ekonomik durumu, eğitim düzeyi, diyet tedavisini öğrenme isteği, çocuğunun yaşı ve diyete uyumuna göre çeşitli materyallerle ve uygulamalı olarak belirli aralıklarla sürekli verilmelidir (Köksal ve Gökmen 2000).
- Diyet eğitimlerine hem annenin hem babanın katılımı sağlanmalıdır.
- Aile terapisi programları düzenlenmeli ve programlarda FKÜ diyetiyle ilgili olumsuz tutumlar değerlendirilmelidir (Feillet ve ark. 2010; vanSpronsen 2011).
- Pişirme sınıfları, PKU kampları gibi etkinlikler düzenlenerek diyet eğitimleri eğlenceli hale getirilmeli.

### 4.3. Araştırmaya katılan anne babaların yaşam kalitesi değerlendirilmesi

Fenilketonürlü çocuğu olan ebeveynlerin sağlıklı doğan fakat tedavisi yapılmazsa zihinsel engel ve çeşitli nörolojik sıkıntıları oluşacak çocukları için, onların bütün besin alımını ölçmeleri ve denetlemeleri gerekmektedir. Günlük diyet yönetimi, fenilalenin seviyelerini izlemek için verilen kan testleri ve düzenli hastane ziyaretleri, tedaviyi karmaşıklaştırır ayrıca hastaların ve ailelerinin birçok zamanını ve çabalarını gerektirir. Ömür boyu uygulanan ve çok fazla titizlik gerektiren bu diyetin uygulanması hem hastalar hem de aileler açısından problem oluşturmakta hatta kişilerde bazı nöropsikolojik sıkıntılar ortaya çıkarmaktadır (Moyle 2007). Özellikle tanı konduktan sonraki ilk aylarda ve hatta yıllarda ebeveynler fenilketonürinin çocuklarının gelişimine ciddi bir tehdit oluşturduğu gerçeği ile karşı karşıya gelirler. Çocuklarının tedaviye uyma problemleri veya tekrarlayan sağlıklarıyla ilgili kaygıları ebeveynler için kronik stres kaynaklarını oluşturabilmektedir (Astrid 2013). Biz de çalışmamızda FKÜ hastası çocuğa sahip anne babaların yaşam kalitesini değerlendirdik. Çalışma grubumuzdaki FKÜ hastası çocuğa sahip annelerle babaların yaşam kalitesini karşılaştırdığımızda SF-36 yaşam kalitesi ölçeklerinin puan türlerinin her birinde babaların yaşam kalitesi puanları annelerinkinden anlamlı derecede yüksek bulunmuştur ( $p<0,05$ ) (Tablo 3.3.1). Bu sonuçlar FKÜ hastası çocuğa sahip annelerin yaşam kalitelerinin babalarinkinden daha çok etkilendiği gösteriyor. Riddle ve ark. yoğun bakım ünitesinde kalan 155 çocuğun anne ve babalarının kaygı düzeyleri üzerine yaptığı araştırma sonucunda annelerin babalara göre daha fazla stres yaşadığını ve bunun sebebinin anneler üzerindeki anne rolü ve iş rolü sorumluluğunun fazlalığından kaynaklandığını belirtmişlerdir (Riddle ve ark. 1989). Erdem ve ark. yaptığı çalışmada çocuklarına tanı konulduktan sonra annelerin yaklaşık yarısında sağlık sorunu geliştiği, bu sorunların daha çok psikolojik sorunlar (stres, depresyon, panik atak gibi), ağrı (özellikle baş ve sırt), unutkanlık ve kronik yorgunluk olduğu belirtilmiştir (Erdem ve ark. 2013). Yapılan başka çalışmalarda da toplumumuzda kronik hastalıklı veya engelli çocuğu olan ailelerde, çocuklarının bakım ve sorumluluğunda annelerin babalara kıyasla daha çok rol üstlendiği gösteriyor (Özgür 1993, Sarı 2007, Atagün ve ark. 2011).

Aile kurumu toplumun en küçük ve temel parçasıdır ve her anne baba sağlıklı bir çocuğa sahip olmak ister. Çocuk genel olarak anne ve babanın ürünü, neslinin devamını sağlayacak bir güç ve anne babanın gelecekteki güvenceleri olarak kabul edilmektedir (Ataman 2003). Kronik bir hastalığı olan bir çocuğa sahip olmak ise anne ve babayı hayal kırıklığına uğratmaktadır. Diğerlerinden farklı bir özelliğe sahip bir çocuğun anne babası olma rolü, anne babaların kendi seçtikleri bir rol değildir ve bu role hiçbiri kendini hazırlamaz veya hazır hissetmez. Dolayısıyla çocuğun doğumundan kaynaklı beklenen mutluluk ve sevincin yerini yoğun bir şekilde üzüntü duygusu alır ve aile karmaşık bir psikolojik durum içinde bulur kendini (İnce ve Tüfekçi 2015).

Hastalığın kabulü ile ebeveynlerde, duygusal tepkinin yoğunluğunda değişim ve yaşamla baş etme konusunda ilerleme gösterildiği bilinmektedir (Lord ve ark. 2008). Ebeveynlerin hastalığa adaptasyonu ‘aşamalar’ şeklinde olur ve ilk krizden nisbi dengeye geçiş bir süreç gerektirir (Allen ve Affleck 1985). FKÜ hastası çocuğa sahip ebeveynler ve hastalığa tepkileri hakkında çok az araştırma yapılmıştır. Yapılan bazı araştırmalar FKÜ tanısı ile bağlantılı olarak gelişen ebeveyn stresinin yanı sıra, reaksiyonlarının ve başa çıkma şekillerinin bireysel farklılıklarını vurgulamıştır (Beresford 1994; Shapiro 1983). Yedi Avrupa ülkesinden toplam 306 hasta ve 253 ebeveynin katıldığı araştırmada FKÜ hastaları ve ebeveynleri için geliştirilen yaşam kalitesi anketi uygulanmış ve anne babaların en çok duygusal yönden yaşam kalitelerinin etkilendiği görülmüştür (Bosch ve ark. 2015). Litvanya’da FKÜ’lü çocuklarda psikolojik sorunlarını ve ailelerdeki psikolojik uyumu değerlendirmek amacı ile, erken tanı almış 4-14 yaşları arasında 37 FKÜ’li çocuğun anne-babasına ve 37 sağlıklı kontrol grubuna ‘Çocuk Davranış Testi’ ve ‘Stresle Baş Etme Yöntemleri’ ile ilgili sorular yöneltilmiştir ve FKÜ hastası çocuğa sahip anne-babaların tepkisi değerlendirildiğinde, % 30’u çocuğu ile bazen tartıştığını, % 40’ı çocuğunun disipline gereksinimi olmadığını, % 59’u çocuğuna tolerans gösterdiğini, % 35’i diğerlerinden çocuğunun hastalığını sakladığını, %27’si kendini suçlu hissettiğini, % 38’i kendine, diğerlerine, Tanrı’ya kızgınlık hissettiğini,

% 95'i kendini karmaşık ve stresli hissettiğini, % 68'i de çocuğunun hastalığını kabul etmesinin zaman aldığını belirtmiştir (Jusiene 2004).

Çeşitli araştırmalar FKÜ gibi kronik hastalığı olan çocuklara sahip anne babalarda çocuklarının geleceği ile ilgili belirsizlikler, psikolojik sıkıntılar, çeşitli hastalıklar, ailenin parçalanması, sosyal ilişkilerin bozulması, sosyal aktivitelerin azalması, ekonomik yükler ve sıkıntılar gibi yaşam kalitesini etkileyen pek çok zorluğun yaşandığını göstermiştir (Fritts 2004; Schene 1990; Ikeda ve ark. 2012). Yaşam kalitesi, özellikle kronik hastalığa sahip kişiler ve aileleri açısından hastalığın tedavisi ve bakımını değerlendirmede önemli bir ölçüttür ( Arslan ve Kutsal 1999). Kronik hastalığı olan çocukların ailelerinin yaşam kalitesini değerlendiren pek çok çalışma olmasına rağmen fenilketonüri çocukları olan ailelerin yaşam kalitelerini ölçen araştırmalar yetersizdir.

Hatzmann ve ark. hasta çocukların ebeveynlerinin sağlıklı okul çocuklarının ebeveyni ile olan görüşlerini karşılaştırmışlar ve kronik hastalığı olan çocukların ebeveynlerinin neredeyse yarısının yaşam kalitelerinde bozulma riski taşıdıklarını belirtmişlerdir (Hatzmann ve ark. 2008). Yaşam kalitesi karşılaştıran araştırmalar genellikle kronik hastalıklar üzerinde yapılmıştır Hollanda'da Hoedt ve arkadaşlarının FKÜ hastası çocuğa sahip ebeveynlerle yaptığı araştırmada, sağlıklı çocuğa sahip ebeveynlerin yaşam kalitelerinde anlamlı bir farklılık görmemiştir ve bu sonucu FKÜ'lü çocukların erken tedavi edilmesinden kaynaklı olabileceğini ileri sürmüşlerdir (Hoedt ve ark.2011). Yüksek gelirli ülkelerde yapılan çoğu çalışmada FKÜ hastası çocuğa sahip anne babaların yaşam kalitelerinin genel nüfusa benzer olduğu bulunmuştur (Landolt ve ark. 2002; Bosch ve ark. 2015; Simon ve ark. 2008; Thimm ve ark. 2013). Araştırmamızda çalışma grubundaki anne babalarla, kontrol grubundaki anne babaları karşılaştırdığımızda toplam yaşam kalitesi puanları çalışma grubu annelerde  $46.96 \pm 13.37$  puanla istatistiksel olarak anlamlı derecede diğer gruplardan düşük bulunmuştur ( $p < 0,05$ ). Toplam yaşam kalitesi puanı en yüksek grup ise  $77.9 \pm 10$  ortalamayla kontrol grubu babalardır ve bu grubu sırasıyla  $70.9 \pm 8.84$  puanla çalışma grubu babalar,  $64.22 \pm 12.76$  ile kontrol grubu anneler takip etmektedir. Bizim sonucumuz, FKÜ hastası çocuğa sahip olan anne babaların yaşam



kalitesinin düřtüđünü ve yine annelerin yaşam kalitesi puanlarının babalardan düřük olduđunu gösteriyor (Tablo 3.3.2).

FKÜ hastalarında diyet uyumu yaş arttıka azalmakta ve yaşam kalitesini daha da etkilemektedir (Walter ve ark. 2002). FKÜ hastalarının diyet uyumu bebeklik dönemi boyunca tamamen anne-baba denetimi altındadır. Çocukluk döneminde de diyet uyum ve besin seçiminde anne ve babanın rolleri büyüktür. Adolesan dönemde diyet takibi sıkıntılı bir döneme girer çünkü çocuklarında özerklik ve bağımsızlığa ilgi artar ve bazen anne-baba-çocuk uyumsuzluğu oluşur (Singh ve ark. 2000). Bizim çalışmamızda da çalışma grubundaki anne babaların çocukların yaş gruplarına yaşam kalitesi puan dağılımları incelendiğinde; enerji/canlılık puanlarının 1-3 yaş grubunda diğer gruplara göre anlamlı derecede yüksek ( $73\pm 5.7$ ) olduđu görülmektedir ( $p<0,05$ ). Diğer yaşam kalitesi puan türleri açısından ise istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık olamakta birlikte fiziksel fonksiyon, duygusal rol güçlüğü ve fiziksel rol güçlüğü puanlarının 1-3 yaş grubunda daha yüksek olduđu görülmüştür (Tablo 3.3.4). Bu sonuç da diğer çalışmaları destekler nitelikte çocukların yaşı arttıka anne ve babaların yaşam kalitesinin düřtüđünü göstermektedir. 10-19 yaşları arasındaki 173 FKÜ hastası ve çalışmaya alınan FKÜ hastası çocuklara sahip 110 anne baba üzerinde yapılan bir arařtırmada hastaların %31'inde ve anne babaların %22'sinde yaşla birlikte artan çaresizlik bildirilmiştir (Witalis ve ark. 2017). FKÜ 'de besin seçeneğinin azlığı ve kontrolün sadece ebeveynlerde olması nedeniyelaşamın ilk yıllarında diyet kontrolü daha kolaydır ve genellikle diyet uyumsuzluk veya diyetten gevşeme ergenlik döneminde ortaya çıkar. Weglage ve arkadaşlarının (1996) yaptıđı bir arařtırmada 15 yaş ortalamasında bir grup FKÜ'lü çocukla 10 yaş ortalamasında diğer FKÜ'lü çocuđu karşılaştırıyor; büyük duygusal heyecan, duygusal ve davranışsal uyumsuzluğun 10 yaş grubunda daha az olduđu görülmüştür (Weglage ve ark. 1999).

Bristol ve ark. yaptıđı çalışmada, kronik hastalığı olan erkek çocuđa sahip anne babaların, kronik hastalığa sahip kız çocuđa sahip anne babalara göre kaygı düzeylerinin daha fazla olduđunu bulurken (Bristol ve ark. 1984) ; çocuklarının cinsiyetlerinin anne babaların umutsuzluk düzeyini etkilemediğini gösteren

çalışmalar (Yıldız 2009; Eş 2013; Karadeniz 2013) da bulunmaktadır. Bizim çalışmamızda, çalışma grubundaki anne babaların yaşam kalitesi puanlarının çocuklarının cinsiyetlerine göre dağılımı incelendiğinde, ölçek puanlarının cinsiyetler arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık göstermediği görülmektedir ( $p>0,05$ ). İstatistiksel olarak anlamlı olmamakla birlikte fiziksel rol gücü puanları kız çocuğu olanlarda ( $54.05\pm 27.96$ ) erkek çocuğu olanlara göre ( $65.40\pm 34.49$ ) daha düşük görülmektedir (Tablo 3.3.5).

Çalışma grubundaki anne babaların çalışma durumlarına göre yaşam kalitesi puan dağılımları incelendiğinde çalışmayanların yaşam kalitesi puanlarının tüm yaşam kalitesi türlerinde istatistiksel olarak anlamlı derecede düşük olduğu görülmektedir ( $p<0,05$ ) (Tablo 3.3.6). Yapılan başka bir araştırmada ise babaların hastalıkla baş etme puanlarının meslek düzeyi ve işten çıkarılma durumlarıyla ilişkili olmadığı ve bizim sonuçlarımızı desteklemediği görülmüştür (Lord ve ark. 2008).

Görgü ve arkadaşlarının yine anneler üzerinde yaptığı bir araştırmada annelerin gelir düzeyi arttıkça depresyon düzeylerinin azaldığı görülmüştür (Görgü ve ark. 2005). 257 anne/baba üzerinde yapılan başka bir araştırmada, gelir düzeyi düşük olan anne babaların umutsuzluk düzeyinin yüksek olduğu bulunmuştur (Aydoğan ve ark. 1999). Yıldız'ın engelli çocuğu olan 101 anne üzerinde yaptığı araştırmada, düşük gelir düzeyindeki annelerin yüksek gelir düzeyindeki annelere göre daha fazla motivasyon kaybına bağlı olarak daha umutsuz oldukları bulunmuştur. Bu umutsuzluğun sebebini ise engelli çocuklarının sağlık ve eğitim giderlerini karşılamadaki endişelerine ve gelecekteki maddi zorluklar yaşayabileceği düşüncesine bağlamışlardır (Yıldız 2009). Çalışma grubundaki anne babaların genel sağlık durumu, enerji/canlılık ve toplam yaşam kalitesi puanlarının ( $44.15\pm 14.25$ ) "Zorunlu ihtiyaçlarımı bile karşılayamıyorum" diyenlerde anlamlı derecede daha düşük olduğu görülmektedir ( $p<0,05$ ). Bu durum düşük ekonomik durumun yaşam kalitesini düşürdüğünü göstermektedir (Tablo 3.3.9).

Gündüz ve ark. yaptığı çalışmada FKÜ hastası çocuğa sahip anne babaların depresyon ve kaygı puanlarının çocuklarının yaşları, cinsiyetleri, anne babanın

yaşları ve cinsiyetleri ile ilişkili olmadığı görünmüştür. Aynı çalışmada eğitim düzeyi düşük anne babaların depresyon ve kaygı puanları anlamlı derecede yüksek bulunmuştur (Gündüz ve ark. 2015). Karadağ ve ark. engelli çocuğa sahip 95 anne üzerinde yaptığı çalışmada annelerin eğitim düzeyi arttıkça umutsuzluk düzeyinin düştüğünü görülürken (Karadağ 2009), başka bir çalışmada FKÜ hastası çocuğa sahip annelerin ve babaların umutsuzluk düzeyinin annelerin eğitim seviyesinden etkilenmediği görülmüştür (Karadeniz 2013). Bizim çalışmamızda ise, çalışma grubundaki anne babaların eğitim durumları ve yaşam kalitesi puanları arasında anlamlı bir farklılık olmamakla birlikte ( $p>0,05$ ) eğitim düzeyi arttıkça toplam yaşam kalitesi ortalama puanlarının da arttığı görülmektedir (Tablo 3.3.7).

Kronik hastalıklı çocuklarda ve özellikle de hastalıkla birlikte yaşanması gerekli durumlarda, tanı ve tedavi süresi boyunca anne ve babanın üstlendiği yükler ve görevlerin paylaşımı hastalığın seyrini değiştirdiği ve tedaviyi desteklediği gösterilmiştir (Knafl ve Zoeller 2000). Fidika ve arkadaşlarının yaptığı bir araştırmada FKÜ hastası çocuğa sahip ebeveynlerin yaşam kalitesini normal standartlarda bulmuşlardır. En yüksek yaşam kalitesine sahip ebeveynler aileleri tarafından desteklenenler iken en düşük yaşam kalitesine sahip ebeveynler kendi kendilerine mücadelele etmek zorunda kalanlar olduğu belirtilmiştir (Fidika ve ark. 2013). Bizim çalışmamızda da anne ve baba birlikte kontrole gidenlerde toplam yaşam kalitesi puanı ( $61.78\pm 14.71$ ) istatistiksel olarak anlamlı derecede daha yüksektir ( $p<0,05$ ) (Tablo 3.3.11). Bu sonuç, anne ve babanın çocuklarını birlikte götürmesinin anne babaların yaşam kalitelerini artırdığı göstermektedir.

FKÜ için çocuğun beyin gelişimine ve zorlayıcı beslenme yönetimine ilişkin temel tehditlerin yanında sosyal açıdan kabul edilemeyen veya geçerli kılınamayan ‘‘görünmez’’ bir sosyal baskı söz konusudur (Lord ve ark. 2008). Anne-babaların yaşam kalitesini etkileyen önemli psikososyal faktörler, duygusal destek ve arkadaşlığın kaybıdır. Ebeveynlerin ruhsal sağlıkları, çocuklarının sağlığını, tedavinin etkinliğini etkilediğinden, sağlık çalışanlarının ebeveynlerin refahına dikkat etmeleri önemlidir. Duygusal desteğin ve arkadaşlığın kaybolmasının anne-babaların yaşam kalitelerini etkilediği anlayışı, sağlık çalışanlarını bu ebeveynlere

daha iyi destek vermeye itiyor (ten Hoedt and ark. 2011). Levy ve arkadaşlarının adölesan FKÜ hastaları üzerinde yaptığı çalışmada sosyal desteğin, metabolik kontrol ve diyet tedavisi üzerinde olumlu etkileri olduğunu göstermiştir (Levy 1994). Davis ve ark. yaptığı çalışma özellikle sosyal destek kapsamında uzmanlardan alınan desteğin ailenin yaşam kalitesini artırdığı gösterilmiştir (Davis ve Gavidia 2009). Astrid ve ark. yaptığı çalışmada da sosyal destek, aile stresi ve yaşam kalitesi arasında yüksek düzeyde korelasyon bulunmuştur (Astrid ve ark. 2013). Bizim çalışmamızda da yaşam kalitesi alt gruplarından 'sosyal fonksiyon' yaşam kalitesi puanının çalışma grubu annelerinde en düşük olduğu görülmüştür (Tablo 3.3.2). Bu yüzden sonuç olarak, FKÜ hastası çocuğa sahip ailelerin yaşam kaliteini artırmak için sosyal destek ve FKÜ farkındalık projeleri gereklidir. Bu projelerde FKÜ hastası çocuğa sahip anne babalara yaşadıkları sıkıntılar konusunda yalnız olmadıklarını düşüncelerini sağlayacak etkinlikler düzenlenmelidir. Bu etkinliklerin ve bu etkinliklerde ailelerin sağlık çalışanları ile birlikteliğinin sürekli olmasına özen gösterilmelidir.



## 5. SONUÇ ve ÖNERİLER

Ömür boyu çok sıkı kuralları olan bir diyet tedavisi gerektiren fenilketonüri hastalığına sahip çocukları olan anne babaların diyetle ilgili eğitimlerinin yeterli olup olmadığını ölçmek ve yaşam kalitelerini değerlendirmek için Kırıkkale ve Ankara illerinde yaptığımız araştırmaya çalışma grubunda 34 anne (%27,4), 28 baba (%22,6); kontrol grubunda ise 34 anne (%27,4), 28 baba (%22,6) olmak üzere toplam 124 anne baba katılmıştır. Çalışma grubundaki annelerin yaş ortalaması  $34.53 \pm 7.22$  yıl, babaların yaşlarının ortalaması  $37.21 \pm 6.27$  yıl iken çocuklarının yaş ortalaması  $9.65 \pm 4.92$  yıl olarak saptanmıştır.

Otozomal geçişli kalıtsal bir hastalık olan fenilketonüri hastalığının ülkemizde bu kadar yaygın olmasında akraba evliliğinin payı büyüktür. Bizim çalışmamızda da çalışma grubundaki anne babaların % 46.8'inin akraba evliliği yaptığı ve bu evliliklerin % 9.7'sinin 1. derece, % 37.1'inin ise 2. derece akraba evliliği olduğu görülmüştür. Bu yüzden ülkemizdeki akraba evliliklerinin önlenmesi için, bu konuda özel eğitim almış sağlık çalışanları tarafından çeşitli eğitimler ve projeler düzenlenerek yada medya aracılığıyla akraba evliliklerinin neden olduğu kötü sonuçlar konusunda toplum bilinçlendirilmelidir. Akraba evliliği yapanların FKÜ gibi sık görülen hastalıklar yönünden taranmasına özen gösterilmelidir.

Çalışmamızda FKÜ hastası çocuğa sahip anne babaların (n=62) %90.3'ünün çocuğuna tarama programında tanı konduğu, % 6.5'ine 1-2 yaş arasında tanı konduğu ve %3.2 'sine 6 ve üzeri yaşlarda tanı konduğu saptanmıştır. FKÜ 'de erken tanı çok önemlidir çünkü erken tedaviyle gerekli diyetin uygulanması zeka geriliği ve diğer nörolojik hasarların önlenmesini böylece hastaların normal bir hayat sürdürebilmesini sağlar (Özer ve ark. 2008). Bu yüzden her FKÜ hastası çocuğa tarama programında tanı konmasını sağlamak için ülkemizdeki yenidoğan tarama programındaki sıkıntılar değerlendirilmeli ve eksiklikler giderilmelidir.

Yaptığımız çalışmada çocuklarının kiminle kontrole gittiği sorusuna anne babaların (n=62) %38.7'si (n=24) sadece anne cevabını verirken %61.3'ü (n=38)

anne ve baba birlikte cevabını vermiştir. Sadece baba ile kontrole giden ailenin olmadığı görülmüştür. Toplumumuzda hasta çocuğa sahip ailelerde çocuğun bakımı ve hastane işleri daha çok annelere yüklenmektedir, baba yardımcı bir rol üstlenmektedir. Tedavinin etkinliğini artırmak ve annelerin yükünü azaltmak için, babaların da tanı ve tedavi süresi boyunca anneye destek olması ve üstlenilen yükler ve görevler konusunda paylaşılm yapılması sağlanmalıdır.

Çalışmamızda FKÜ'lü çocuğu olan annelerin bilgi düzeyi puanları  $73.97 \pm 12.72$ , FKÜ'lü çocuğu olan babaların bilgi düzeyi puanı  $53.04 \pm 22.25$  bulunurken, annelerin bilgi düzeyi puanları babalardan yüksek bulunmuştur. Ayrıca diyetle ilgili sorularda doğru cevap oranlarının düştüğü görülmüştür. FKÜ hastalığında uygulanan diyet bilgi ve titizlik gerektirir. Bilgi düzeyini artırmak için belirli aralıklarla hastanın ve ailesinin (anne baba birlikte), hastalık ve diyet tedavisi konusunda bilgileri tazelenmelidir. Ailenin eğitim durumu ve yaşam koşullarına göre beslenme eğitimi verilmelidir. Bu eğitimlerin sürekliliği çok önemlidir ve bu eğitimler özellikle metabolik hastalıklar konusunda eğitim almış beslenme uzmanları tarafından verilmelidir. Babaların bu eğitimlere katılımını artıracak programlar, kamu spotları ve etkinlikler düzenlenmesi düşünülebilir.

Çalışmamızda, FKÜ hastası çocuğa sahip olan anne babaların yaşam kalitesinin düştüğünü ve annelerin yaşam kalitesi puanlarının babalardan düşük olduğunu görülmüştür. Bu yüzden FKÜ hastası çocuğu olan ailelere özellikle annelere rehabilitasyon ve psikolojik destek programlarıyla destek olunmalıdır. Aile terapi merkezlerinin sayısı ve bu merkezlere verilen önem artırılarak hasta yakınları buralara yönlendirilmelidir.

FKÜ hastalığının tedavisi aminoasit karışımları, düşük proteinli özel ürünler, diğer tıbbi ürünler ve hastaların sürekli klinik izlemi sebebiyle yüksek maliyetlidir ve ailelere ekonomik yük bindirmektedir. Ayrıca çalışmamızda ekonomik durumun yaşam kalitesini de düşürdüğü görülmüştür. Bu yüzden hastaların sosyal güvence kapsamı genişletilmeli ve ekonomik yönden devlet desteği artırılmalıdır.

FKÜ hastalığında sürekli klinik izlem gerekmektedir. Türkiye'de FKÜ hastalığının tanısı ve tedavisine yönelik sadece 13 merkez bulunmaktadır. Bu merkezlerin sayısı artırılarak ailelerin sağlık çalışanlara erişebilirliği kolaylaştırılmalıdır. FKÜ aile dernekleri ise sadece 6 ilde vardır. FKÜ derneklerinin/gruplarının sayısı artırılmalı, FKÜ hastası aileler biraraya getirilerek birbirlerine destek olmaları, sorunlarını paylaşmaları ve birlikte sosyal fonksiyonlarının artması sağlanmalıdır. Ayrıca sosyal yönden aile, arkadaş ve çevrenin desteğini artırmak için FKÜ farkındalık projeleri gerçekleştirilmelidir.

Çalışmamız ülkemizde FKÜ çocuğu olan ailelerin yaşam kalitelerini inceleyen sınırlı sayıdaki araştırmalardan birisidir ve bu konuda daha çok çalışmaya ihtiyaç olduğunu göstermesi açısından önemlidir.

## 6. KAYNAKLAR

AHRİNG K, BELANGER-QUİNTANA A, DOKOUPİL K, ÖZEL-GOKMEN H, LAMMARDO AM, MACDONALD A ve ark. (2011) Blood phenylalanine control in phenylketonuria: a survey of 10 European centres. *Eur J Clin Nutr* 65,275-278.

AKTUĞLU ZEYBEK Ç (2003) Doğumsal Metabolik Hastalıklarda Beslenme. İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Sürekli Tıp Eğitimi Etkinlikleri, 41, 217-3.

ALLEN DA, AFFLECK G (1985) Are we stereo typing parents? A postscript to Blacher. *Mental Retardation*, 23(4), 200–202.

ANSTHEL MK, BREWSTER S, WAİSBREN SE (2004) Child and parent attributions in chronic pediatric conditions: phenylketonuria (PKU) as an exemplar. *J Child Psychology Psychiatry* 45(3), 622-630.

ASLAN Ş, KUTSAL YG (1999). Geriatriye yaşam kalitesinin değerlendirimi. *Turkish Journal Of Geriatrics*, 4, 173-178.

ASTRİD F, SALEWSKİ C, GOLDBECK L (2013) Quality of life among parents of children with phenylketonuria (PKU), *Health and Quality of Life Outcomes*, 11:54.

ATAGÜN M.İ, BALABAN Ö.D, ATAGÜN Z, ELAGÖZ M, YILMAZ-ÖZPOLAT A (2011). Kronik hastalıklarda bakım veren yükü. *Psikiyatride Güncel Yaklaşımlar*, 3, 513-552.

ATAMAN A (2003) Özel eğitime muhtaç olmanın nedenleri. *Özel Eğitime Giriş*, Gündüz Eğitim Yayıncılık, Ankara.

AYAN D, BEDER-ŞEN R, ÜNAL G, YURTKURAN S (2001) Ankara'da akraba evliliği, *Aile ve Toplum*, 4(1), ISSN:1303-0256.

AYDEMİR Ö, KÖROĞLU E (2007) *Psikiyatride kullanılan klinik ölçekler*. 3. Baskı, Hekimler Yayın Birliği, Ankara.



- AYDOĞAN A (1999) Özürlü çocuğa sahip anne babaların umutsuzluk düzeylerinin belirlenmesi. Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Doktora Tezi, Ankara.
- BAYSAL B (1996). Süreğen Hastalıklar ve Hastaneye Yatış: Çocuk, Aile ve Tedavi Ekibi. *Katkı Pediatri Dergisi*, 17, 912-918.
- BERESFORD BA (1994) Resources and strategies: How parents cope with the care of a disabled child. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 35(1), 171–209.
- BERNSTEIN LE, HELM JR, ROCHA JC, ALMEIDA MF, FEILLET F, LINK RM, GIZEWSKA M (2014) Nutrition education tools used in phenylketonuria: clinician, parent and patient perspectives from three international surveys. *J Hum NutrDiet*, 27, 4-11.
- BİLGİNSOY C, WAITZMAN N LEONARD CO, ERNST SL (2005). Living with phenylketonuria: perspectives of patients and their families. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 28(5), 639-649.
- BLAU N, van SPRONSEN FJ, LEVY HL (2010). Phenylketonuria. *Lancet*, 376, 1417-1427.
- BOSCH AM, BURLINA A, CUNNINGHAM A, BETTIOL E, MOREAU-STUCKER F, KOLEDOVA E ve ark.(2015). Assessment of the impact of phenylketonuria and its treatment on quality of life of patients and parents from seven European countries. *Orphanet J Rare Dis*, 10:80.
- BOWLING A (1997) Measuring Health: A review of quality of life measurement scales. 2nd ed. Philadelphia: Open University Press, 57-60.
- BÖKESOY I, KARABULUT H (2005) Akrabalık ve Genetik Danışmanlık. *Türkiye Klinikleri J Pediatr Sci*, 1:2, 30-5.
- BRISTOL MM, SCHOPLER E (1984). A developmental perspective on stress and coping in families of autistic children. Ed: J.BACHER. Severely Handicapped Young Children and Their Families. Academic Press. Orlando, Florida.

BULGARD P, BREMER HJ, BÜHRDEL P, CLEMENS PC, MÖNCH E, PRZYREMBEL H, TREFZ FK, ULRICH K (1999) Rationale for the German recommendations for phenylalanine level control in phenylketonuria, *Eur J Pediatr*, 158, 46-54.

CENTERWALL SA, CENTERWALL WR (2000) The Discovery of phenylketonuria: The Story of a Young Couple, Two Retarded Children, and a Scientist. *Pediatrics*, 105, 89 -103.

CHANNON S, GOODMAN G, ZLOTOWITZ S, MOCKLER C, LEE PJ (2007) Effect of dietary management of phenylketonuria on long-term cognitive outcome, *Arch Dis Child*, 92, 213-218.

CLARKE JTR (2006) A clinical guide to inherited Metabolic Disease Cambridge University Press UK, 228-239.

COŞKUN T (2003) Fenilalanin, In: Coşkun T (Eds), Aminoasit metabolizması ve bozuklukları, Ankara, Alp Ofset ve Matbaacılık, 182-236.

DAVIS K, GAVIDIA-PAYNE S (2009). The impact of child, family and professional support characteristic on the quality of life in families of young children with disabilities. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*, 34(2), 153-162.

DELLVE L, SAMUELSSON L, TALLBORN A, FASTH A, HALLBERG LR (2006) Stress and well-being parents of children with rare diseases: a prospective intervention study. *J Adv Nurs*, 53(4), 392-402.

DEMİR G. (2005) Metabolik Hastalıklarda Beslenme. *Türkiye Klinikleri J Pediatr Sci*, 1:7, 81-8.

DEMİRKOL M (2010) Aminoasit Metabolizması Bozuklukları. İçinden: Neyzi O, Ertuğrul T (Eds) *Pediatric* 4. Baskı. Cilt 2, Nobel Matbaacılık, İstanbul, 775-791.

DEMİRKOL M, GIZEWSKA M, GIOVANNINI M, WALTER J (2011) Follow up of phenylketonuria patients. *Mol Genet Metab*, 104:31.

Di CIOMMO V, FORCELLO E, COTUGNO G (2012) Living with phenylketonuria from the point of view of children, adolescents, and young adults: a qualitative study. *J Dev Behav Pediatr*, 33(3):229-235.

DIXON M (2000) Breastfeeding in metabolic disease: how successful is this?. Dietitians Meeting, VIII International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Cambridge.

DURAN GP, ROHR FJ, SLONIM A, GÜTTLER F, LEVY HL (1999) Necessity of complete intake of phenylalanine-free amino acid mixture for metabolic control of phenylketonuria. *J Am Diet Assoc.*, 99:(15), 59-63.

DURHAM-SHEARER S, LILBURN M, LEE P (2001) Producing an educational resource pack for adolescents and adults with PKU. A Compilation of Papers From The Sixth International Dietitians Metabolic Meeting SSIEM, Prague, Czech Republic, September.

DURUALP E, KARA F, YILMAZ V, ALAYBEYOĞLU K (2010) Kronik hastalığı olan ve olmayan çocukların ve ebeveynlerinin görüşlerine göre yaşam kalitelerinin karşılaştırılması. *Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Mecmuası*, 63(2).

ENDE İNCE Z, GÜDÜCÜ TÜFEKÇİ F (2015). Engelli çocuğu olan ebeveynlerde evlilik uyumu ve yaşam doyumunun değerlendirilmesi ve etkileyen faktörlerin belirlenmesi. *Gümüşhane Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi*, 4 (1), 102-112.

ERDEM E, KORKMAZ Z, TOSUN Ö, AVCI Ö, USLU N, BAYAT M (2013) Kronik hastalığı olan çocukların annelerinin bakım yükü. *Sağlık Bilimleri Dergisi*, 22(2), 150-157.

ERDEMİR F (1992) Fenilketonürlü Çocuğu Olan Annelerin Çocuklarının Hastalığına İlişkin Yaşadıkları Güçlüklerin Belirlenmesi. Yayınlanmış Doktora Tezi, Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Hemşirelik Programı, Ankara.

ESER E (2006) Sağlıkla ilgili yaşam kalitesinin kavramsal temelleri ve ölçümü. *Sağlıkta Birikim Dergisi*, 1, 1-5

EŞ A (2013) Zihinsel engelli bireye sahip annelerin çocuklarını kabullenişleri ile umutsuzluk düzeylerinin incelenmesi. Yeditepe Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü Eğitim Yönetimi ve Denetimi Anabilim Dalı, Yüksek Lisans Tezi, İstanbul.

FEİLLET F, AGOSTONİ C (2010). Nutritional issues in treating phenylketonuria. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 33, 659-664.

FEİLLET F, MACDONALD A, HARTUNG PERRN D, BURTON B (2010). Outcomes beyond phenylalanine: an international perspective. *Mol Genet Metab.* 99(1),79-85.

Fenilketonüri tedavi merkezleri. Erişim:[<http://www.pkuaile.com/incele.php?id= NTc>], Erişim Tarihi: 25.03.2018.

FİDİKA A, SALEWSKİC, GOLDBECK L (2013). Quality of life among parents of children with phenylketonuria (PKU). *Health Qual Life Outcomes*, 11:54.

FRİTTTS SL. (2004). he impact of chronic illness on the family, the educators, and the community: An ethnographic research study Ed.D. Dissertation/Thesis. CaliforniaState University; Fresno and University of California, Davis, 166–195.

GÖRGÜ E (2005) 3-7 yaş arası otistik çocuğa sahip olan annelerin aldıkları sosyal destek düzeyleri ile depresyon düzeyleri arasındaki ilişki. Marmara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Enstitüsü, Yüksek Lisans Tezi, İstanbul.

GÜNDÜZ M, ARSLAN N, ÜNAL Ö, KUYUM P, BÜLBÜL S (2015) Depression and anxiety among parents of apahenylketonüria children. *Neurosciences*, 20(4), 350-356.

Hacettepe University, Institute of population studies (HÜNEE) (1987), 1983 Turkish populationand health survey, *Hacettepe Üniversitesi yay.*, Ankara.

HANCIOĞLU A, TUNÇBİLEK E (1998) Akraba evlilikleri, sosyo-demografik özellikleri ve çocuk ölümleri üzerine etkileri. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi*, 41,139-153.

HATZMANN J, HEYMANS HSA, FERRER-İ-CARBONELL A, GROOTENHUIS MA (2008) Hidden consequences of success in pediatrics: parental health-related quality of life-result from the Care Project, *Pediatrics*,122, 1030-1038.

HENDRIKS C, WALTER J (2004) Update on Phenylketonuria. *Current Paediatrics*, 14, 400-6.

HOEDT A.E, MAURICE-STAM H, BOELEN C.C, RUBİO-GOZALBO M.E, van SPRONSENFJ, WIJBURG F.A, BOSCH A.M, GROOTENHUIS M.A (2011) Parenting a child with phenylketonuria or galactosemia: implications for health-related quality of life. *J Inher Metab Dis*, 34(2), 391-398.

IKEDA T, NAGAİ T, NISHIMURA KK, MOHRİ I,TANIİKE M. (2012). Sleep problems in physically disabled children and burden on caregivers. *Brain Dev*, 34, 223-229.

İstatistiklerle Aile, 2016 Erişim:[<http://www.tuik.gov.tr/PreHaberBultenleri.do?id=24646>], sayı:2646, 10 Mayıs 2017, Erişim Tarihi:10:00.

JUSIENE R, KUCİNSKAS V (2004) Familial variables as predictors of psychological maladjustment in Lithuanian children with phenylketonuria. *Med Sci Monit*, 10(3), 102-7.

JUSIENE R, KUCİNSKAS V (2004) Familial variables as predictors of psychological maladjustment in Lithuanian children with phenylketonuria. *Med Sci Monit* 10(3), 102-107.

JUSIENE R, KUCİNSKAS V (2004) Psychological adjustment of children with congenital hypothyroidism and phenylketonuria as related to parental psychological adjustment. *Medicina*, 40(7), 663-7.

KARADAĞ G (2009). Engelli çocuğa sahip annelerin yaşadıkları güçlükler ile aileden algıladıkları sosyal destek ve umutsuzluk düzeyleri. *TAF Prev Med Bull* 8(4), 315-322.

KARADENİZ Y (2013) Fenilketonürlü çocukların ebeveynlerinin duygu durumları ve gelecekle ilgili beklentileri, Tıpta Uzmanlık Tezi, Diyarbakır,Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Halk Sağlığı Anabilim Dalı.

KARADENİZ Y (2013) Fenilketonüriili çocukların ebeveynlerinin duygu durumları ve gelecekle ilgili beklentileri. Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Halk Sağlığı Anabilim Dalı, Tıpta Uzmanlık Tezi, Diyarbakır.

KNAFL K, ZOELLER L (2000) Childhood chronic illness:a comparison of mother's and father's experiences. *J Fam Nurs* 6, 287-302.

KOÇYİĞİT H, AYDEMİR Ö, ÖLMEZ N ve ark. (1999) SF-36'nın Türkçe için güvenilirliği ve geçerliliği. *Ege Fizik Tedavi Ve Rehabilitasyon Dergisi*.

KOLTARLA S (2008) Taksim eğitim ve araştırma hastanesi personelinin yaşam kalitesinin araştırılması. Taksim Eğitim ve Araştırma Hastanesi Aile Hekimliği Uzmanlık Tezi, İstanbul.

KÖKSAL G, GÖKMEN H (2000) Çocuk Hastalıklarında Beslenme Tedavisi, Hatipoğlu Yayınları, Ankara.

KÜÇÜKKASAP T (2006) Fenilketonüride ailenin bilgi düzeyinin hastalığın metabolik kontrolü üzerine etkisinin araştırılması ve uygun bir eğitim modeli geliştirme, Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Beslenme ve Diyetetik Bilim Dalı, Yüksek Lisans Tezi, Ankara.

KÜPELİ, B. (2009). Kanserli Çocuklarda Yaşam Kalitesinin Değerlendirilmesi. Yüksek Lisans Tezi. Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü.

LANDOLT MA, NUOFFER JM, STEINMAN B, SUPERTİ- FURGAA.(2002). Quality of life and psychologıc adjustment in children and adolescents with early treated phenylketonüria can be normal. *J Pediatr*. 140, 516-521.

LAWTON MP, WİNTER L, KLEBAN MH, RUCKDESCHEL K (1999) Affect and quality of life objective and subjective. *J Aging Health*, 11, 169-98.

LEVY HL, WAİSBREN SE (1994) PKU in adolescents: rationale and psychosocial factors in diet continuation. *Acta Pediatr Suppl*, 407, 92-97.

LİNSKY AS, LAW ML, MORSE HG ve ark. (1985) Regional mapping of the phenylalanine hydroxylase gene and the phenylketonuria locus in the human genome, *Proc NatlAcad Sci*, 82, 6221-6225.

LORD B, WASTELL C, UNGERER J (2005) Parents reactions to childhood phenylketonuria. *Fam Syst Health*, 23, 204–219.

LORD BA, WASTELL CA, UNGERER JA (2008) Implications of resolving the diagnosis of PKU for parents and childrens. *Journal of Pediatric Psychology*, 33(8), 855-866.

LORD BA, WASTELL CA, UNGERER JA (2008) Implications of resolving the diagnosis of PKU for parents and childrens. *Journal of Pediatric Psychology*, 33(8), 855-866.

MACDONALD A, ASPLIN D, DALY A, CHAKRAPANI A, RYLANCE G (2002) Teaching young Children with PKU about diet. Inborn error review series No:13. Dietary management of metabolic disease. Royal College of Physicians, London. 8th March.

MARTEAU TM, JOHNSTON M, PLENICAR M, SHAW RW (1988) Development of a self- administered questionnaire to measure women's knowledge of prenatal screening and diagnostic tests. *J Psychosomatic Res*, 32 (4/5), 403-8.

MLCOCH T, PUDA R, JESINE P, LHOTAKOVA M, STERBOVA S, DOLEZAL T (2017) Dietary patterns, costand compliance with low-protein diet of phenylketonuria and other inherited metabolic diseases. *Eur J ClinNutr*, 72, 87-92.

MOYLE JJ, FOX AM, BYNEVELT M, BURNETT JR (2007) Metaanalysis of neuropsychological symptoms of adolescents and adults with PKU, *Neuropsychol Rev*, 17, 91–101.

MÜEZZİNOĞLU T (2005) Yaşam kalitesi. Üroonkoloji Derneği Güz Dönemi Konuşması. Üroonkoloji Bülteni, 1, 25-29.

Neonatal Tarma Programı Genelgesi, Erişim: [<http://www.saglik.gov.tr/TR,11079/neonatal-tarama-programigenelgesi-2006--130.html>]Erişim tarihi:22.04.2018.

OKANO Y, EISENSMITH RC, BUTLER F ve ark. (1991) Molecular basis of phenotypic heterogeneity in phenylketonuria. *N Engl J Med*, 324, 1232.

OKANO Y, HASE Y, LEE DH, FURUYAMA J, SHİNTAKU H, OURA T ve ark. (1992) Furuyama J, Shintaku H, Oura T, et al. Frequency and distribution of phenylketonuric mutations in Orientals. *Hum Mutat*, 1, 216- 220.

ÖZALP İ (1999) Fenilketonürlü Hastanın Tedavi ve İzlemi. *Katkı Pediatri Dergisi* 20:4, 409-21.

ÖZBAŞ S (2011) Türkiye’de yenidoğan tarama programı. Uluslararası Katılımlı IX. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongre Kitabı, s:19.

ÖZENOĞLU A (1995) Fenilketonürlü hasta ailelerine verilen düzenli grup eğitiminin ailelerin beslenme bilgi düzeylerine etkisi. II. Uluslar arası Beslenme ve Diyetetik Kongresi Kongre Kitabı.

ÖZENOĞLU A (2013) Fenilketonürde Diyet Tedavisi ve Düşük Proteinli Yemek Tarifleri. Göktuğ Yayınevi, 2. Basım, Samsun.

ÖZER EA, BANOĞLU G, BANOĞLU E (2008) Fenilketonüri hastalığı ve fenilalanin kısıtlı diyet, Türkiye 10. Gıda Kongresi, Erzurum, s:1139.

ÖZGÜR İ (1993) Özürlü çocuk ve ailesi. Ç.Ü.Eğitim Fakültesi Dergisi 1(9), 97-110.

PARK J, HOFFMA L, MARQUİS J, TURNBUL A, POSTON D, MANNAN H, WANG M, NELSON L (2003) Toward assessing family outcomes of service delivery: validation of a family quality of life survey. *J İntellect Disabil Res.*, 47, 367-384.

POUSTİE VJ, RUTHERFORD P (2000) Dietary interventions for phenylketonüria. *Cochrane Database Systematic Reviews*, 2.

PRADEEP R, PRAKASH PV, HENAL S (2004) Psychopathology and coping in parents of chronically ill children. *Indian J Pediatr.*,71(8), 695-699.

RAİNA P, O'DENNEL M, ROSENBAUMP, BREHAUT J, WALTER SD, RUSSELL D, SWİNTON M, ZHU B, WOOD E (2005) The health and caregivers of children with cerebral palsy. *Pediatrics*,115, 626-636.



- RİDDLE I, HENNESSEY J, EBERLY TW, CARTER MC, MİLES MS (1989) Stressors in the pediatric intensive care unit as perceived by mothers and fathers. *MCN Am J Matern Child Nurs* 18, 221-233.
- SARI HY (2007) Zihinsel engelli çocuęu olan ailelerde aile yüklenmesi. *C.Ü. Hem Yüksekokulu Der*, 11(2), 1-7.
- SCHENE AH. (1990). Objective and subjective dimensions of family burden. *Soc Psychiatry Psychiatr Epidemiol*, 25, 289-297.
- SCRİVER RC, BEAUDET AL, SLY WS, VALLE D (1995) The metabolic basis of inherited disease. 7th ed, McGraw-Hin Inc, New York.
- SCRİVER RC, KAUFMAN S (2001) Hyperphenylalaninemia: Phenylalanine Hydroxylase deficiency. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Vale D(eds). *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease* (8th ed). New York:McGraw-Hill Inc., 1667- 1724.
- SEÇKİN Y (2007) Fenilketonürlü çocukların pisko-pedagojik sorunları ve çözümleri, IX. Uluslararası Katılımlı Beslenme ve Metabolizma Kongresi, İstanbul, s:39-43.
- SHAPİRO J (1983) Family reactions and coping strategies in response to the physically ill or handicapped child: A review. *Social Science and Medicine*. 17(14), 913–931.
- SINGHHR, KALBE AJ, GUERRERO VN, SULLİVAN MK ELSAS JL (2000) Impact of a camp experience on phenylalanine levels, knowledge, attitudes and health beliefs relevant to nutrition management of phenylketonuria in adolescent girls. *J Am Diet Assoc*, 100, 797-803.
- SİMON E, SCHWARZ M, ROOS J, DRAGONA N, GERAEDTS M, SİEGRİST J ve ark. (2008) Evaluations of quality of life and description of the sociodemographic state in adolescent and young adult patients with phenylketonüria (PKU). *Health Qual Life Outcomes*, 6:25.
- SİNGH RH, ROHR F, FRAZİER D, CUNNINGHAM A, MOFİDİ S, OGATA B ve ark. (2014) Recommendations for the nutrition management of phenylalanine hydroxylase deficiency. *Genetics in Medicine*, 16(2), 121-131.

ŞAYLI BS (1991) Anadolunun genetik yapısı üzerine çalışmalar: infertil evliliklerde belirlenebilen infertilite sebepleri. *Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi*, 8(1), 1/3, 75-91.

TESTA MA, SİMONSON DC (1996) Assessment of Quality of Life Outcomes. *New England Journal of Medicine*, 334(13), 835-40.

THİMM E, SCHMİDT LE, HELDT K, SPİEKERKOETTER U. (2013). Health-related quality of life in children and adolescents with phenylketonüria: unimpaired HRQoL in patients but feared school failure in parents. *J Inherit Metab Dis*. 36,767-772.

TİMUR S (1972) Türkiye'de aile yapısı, *Hacettepe Üniversitesi Yay*, Ankara.

Van SPRONSEN FJ, BELANGER-QUİNTANA A.(2011). Outcomes of phenylketonuria with relevance to follow-up. *JIMD Rep.*,1, 49-55.

VARNI, J.W., BRUWINKLE, T.M., SEID, M. (2003). The PedsQLTM 4.0 as a Pediatric Population Health Measure: Feasibility, Reliability and Validity. *Ambul Pediatric*, 3, 329-341.

VİEİRA NETO E, MAİA FİLBO HS, CARVALHO LM, TONON T, VANZ AP, SCHWARTZ IVD, RİBERİO MG (2018) Quality of life and adherence to treatment in early-treated Brazilian phenylketonüria pediatric patient. *Brazilian Journal of Medical and Biological Research*, 51(2), 1-10.

WAİSBREN ES (2000) Comments on cognition and intelligence in phenylketonuria. *Eur J Pediatr*, 159 (2), 80-81.

WALTER JH, WHİTE FJ, HALL SK, MACDONALD A, RYLANCE G ve ark. (2002) How practical are recommendations for dietary control in phenylketonuria. *Lancet*, 360, 55.

WALTER JH, WHİTE FJ, HALL SK, MACDONALD A, RYLANCE G, BONEH A, FRANCİS DE, SHORTLAND GJ, SCHMİDT M, VAİL A (2002) How practical are commend ations for dietary control in phenylketonüria? *Lancet*, 60, 55-57.

WEGLAGE J, FÜNDERS B, ULLRICH K, RUP A, SCHMİDT E (1996)  
Psychosocial aspects in phenylketonuria. *Eur J Pediatr*, 155(1),101-104.

WILLIAMS RA, MAMOTTE CD, BURNETT JR (2008) Phenylketonuria: an inborn  
error of phenylalanine metabolism. *Clin Biochem Rev*, 29(1), 31- 41.

WITALIS E, MIKOLUC B, MOTKOWSKI R, SAWICKA-POWIERZA J, CHROBOT  
A, DIDYCZ B, LANGE A, MOZRZYMAS R, MILANOWSKI A, NOWACKA  
M (2017) Phenylketonuria patients and their parents knowledge and attitudes to  
the Daily diet-multi-centre study, *Nutrition & Metabolism*, 14:57.

YILDIZ D (2009) Okul öncesi dönem engelli çocuęa sahip annelerin çocuklarını  
kabullenişleri ile umutsuzluk düzeylerinin karşılaştırılması. Marmara  
Üniversitesi Eğitim Bilimleri Enstitüsü İlköğretim Ana Bilim Dalı Okul  
Öncesi Öğretmenliği Bilim Dalı, Yüksek Lisans Tezi, İstanbul.

## EKLER 1.

### FENİLKETONÜRİLİ(FKÜ) ÇOCUKLARI OLAN AİLELERİN GENEL BİLGİLERİNİN VE AİLE YAPILARININ SAPTANMASI

ANNESİ/BABASI(hangisi olduğunuzu yuvarlak içine alarak belirtiniz)

Adı-Soyadı:..... Yaş:.....

#### FKÜ HASTASI OLAN ÇOCUĞUNUZUN

Doğum Tarihi:.....Cinsiyeti: KIZ/ERKEK (yuvarlak içine alınız)

Ağırlık(kg):.....

Boy(cm):.....

#### 1)Çocuğunuz kaç yaşında fenilketonüri tanısı aldı?

- a) Tarama programında yakalandı
- b) 1-2 yaşları arasında
- c) 3-5 yaşları arasında
- d) 6 yaş veya daha büyükken

#### 2) Sizin eşinizle akrabalık ilişkiniz var mı?

- a)Hayır
- b) Evet, akrabalık dereceniz ?(.....)

#### 2) Ailede başka fenilketonürili çocuk var mı?

- a) Hayır
- b) Evet, sayısı? (.....)

#### 4)Mesleğininiz nedir?

- a) ev hanımı/işsiz
- b) meslek sahibi(.....)
- c) işçi/memur
- d) emekli
- e) diğer(.....)

**5) Eğitim durumunuz nedir?**

- a) okur-yazar değil
- b) 8 yıl altı eğitim
- c) 8 yıl üstü eğitim
- e) yükseköğretim

**6) Ekonomik durumunuzu nasıl değerlendiriyorsunuz?**

- a) Rahat bir şekilde geçimimi sağlıyorum
- b) Zorunlu ihtiyaçlarımı ancak karşılıyorum
- c) Zorunlu ihtiyaçlarımı bile karşılayamıyorum

**7) Çocuğunuz kontrole düzenli olarak gidiyor mu?**

- a) Hayır, ara sıra
- b) 3 ayda 1
- c) Ayda 1
- d) 1-2 haftada 1

**8) Çocuğunuz kontrole genellikle kiminle gidiyor?**

- a) Anne
- b) Baba
- c) Anne ve baba
- d) Diğer(.....)

**9) FKÜ için ilaç kullanıyor mu?**

- a) Kullandığı hiçbir ilaç yok
- b) Kuvan
- c) Neophe/protein tozu
- d) Vitamin/mineral/balık yağı
- e) Bilmiyorum

**10) Daha önce FKÜ hastalığı ile ilgili diyet eğitimi aldınız mı?**

- a) Evet
- b) Hayır

## AİLELERİN BESLENME BİLGİ DÜZEYİNİ ÖLÇMEYE YÖNELİK ANKET

1) Fenilketonüri hastalığı nasıl oluşur?

- a) Diğer fenilketonüri hastalardan bulaşır
- b) Gebelikte annenin yanlış beslenmesi sonucu oluşur
- c) Doğumsal olarak oluşan kalıtsal metabolik bir hastalıktır
- d) Bilmiyorum

2) Fenilketonüride hangi enzim yok yada yetersizdir?

- a) Fenilalanin hidroksilaz
- b) Karbonik anhidraz
- c) Fenilasetat
- d) Bilmiyorum

3) Fenilketonüri hastalığının tedavisi neden önemlidir?

- a) Tedavi edilemezse çocukta zeka geriliği oluşur
- b) Tedavi edilmezse çocuk zayıf kalır
- c) Tedavi edilmezse diğer çocuklara bulaşır
- d) Bilmiyorum

4) Fenilketonüride en önemli tedavi yöntemi nedir?

- a) ilaç
- b) egzersiz
- c) diyet
- d) bilmiyorum

5) Fenilketonüride diyet ne zaman başlanmalıdır?

- a) doğar doğmaz
- b) doğumdan 6 ay sonra
- c) doğumdan 1 yıl sonra
- d) bilmiyorum

6) Çocukta doğumdan itibaren doğru diyet tedavisi uygulandığında normal IQ(zeka) düzeyi yakalanabilir mi?

- a) evet
- b) hayır
- c) bilmiyorum

7) Fenilketonüri taşıyıcısı anne ve babanın tekrar fenilketonürlü çocuğu olma ihtimali nedir?

- a) her çocukta %25
- b) diğerleri sağlıklı olur
- c) her çocukta %50
- d) her çocukta %75

8) Kandaki fenilalenin düzeyi normalde kaç mg/dl olmalıdır?

- a) 2-6 mg/dl
- b) 10-15 mg/dl
- c) 15-20 mg/dl
- d) bilmiyorum

9) Fenilketonüride diyet ne kadar süre uygulanmalıdır?

- a) 1 yaşına kadar
- b) 5 yaşına kadar
- c) 18 yaşına kadar
- d) ömür boyu uygulanır

10) Fenilketonürlü bebeğe anne sütü verilebilir mi?

- a) doktorun/diyetisyenin takibinde ve onların belirlediği miktarda verilebilir
- b) hayır verilemez
- c) bilmiyorum

11) Fenilketonürlü hastaların diyetinde aşağıdakilerden hangisinde bir sınırlama yoktur?

- a) et
- b) süt
- c) meyve
- d) şeker

12) Diyetlerdeki "değişim" kavramı nedir?

- a) bir günde tüketilecek miktar
- b) değişmez besinler
- c) birbiri yerine geçen/ tüketilebilen miktar
- d) bilmiyorum



13) Aşağıdakilerden hangisi ekmek deęişimi yerine tüketilebilir?

- a) makarna
- b) meyve
- c) et
- d) yumurta

14) Aşağıdakilerden hangisi diyetle sınırlıdır?

- a) şeker
- b) bal
- c) pekmez
- d) yumurta

15) Bir deęişim ekmek (12,5 gr) kaç g fenilalenin içerir?

- a) 50
- b) 100
- c) 150
- d) 200

16) Bir deęişim sebze kaç mg fenilalenin içerir?

- a) 15
- b) 25
- c) 30
- d) 35

17) Bir deęişim margarin/tereyaęı (5 g), kaç mg fenilalenin içerir?

- a) 10
- b) 15
- c) 5
- d) 20

18) Bir deęişim meyve kaç mg fenilalenin içerir?

- a) 15
- b) 25
- c) 30
- d) 35

**EKLER 2.****SF-36 YAŞAM KALİTESİ (SF-36) FORMU****Adı-Soyadı:**

1. Genel sağlığını nasıl değerlendirirsiniz?

Bir tanesini yuvarlak içine alınız

Mükemmel	1
Çokiyi	2
İyi	3
Orta	4
Kötü	5

2. Geçen yıl ile karşılaştırıldığında, sağlığını şu an için nasıl değerlendirirsiniz?

Bir tanesini yuvarlak içine alınız

Geçen seneden çokdahaiyi	1
Geçen seneden birazdaha iyi	2
Geçen sene ile aynı	3
Geçen seneden birazdaha kötü	4
Geçen seneden çokdahakötü	5

3. Aşağıdaki tipik bir günümüzde yapmış olabileceğiniz bazı aktiviteler yazılmıştır. Sağlığınız bunları yaparken sizi sınırlandırmakta mıdır ? Öyleyse ne kadar?

Bir tanesini yuvarlak içine alınız

AKTİVİTELER	Evet, çok kısıtlıyor	Evet, çok az kısıtlıyor	Hayır, hiç kısıtlamıyor
a. Kuvvet gerektiren aktiviteler, koşma, ağır eşyaları kaldırmak, zor sporlar	1	2	3
b. Orta aktiviteler, bir masayı oynatmak, elektrik süpürgesi ile süpürmek, bowling,golf	1	2	3
c. Sebze-meyveleri kaldırmak, taşımak	1	2	3
d. Pek çok katı çıkmak	1	2	3
e. Tek katı çıkmak	1	2	3
f. Çömelmek, diz çökmek, eğilmek	1	2	3
g. 1 kilometreden fazla yürüyebilmek	1	2	3
h. Pek çok mahalle arası yürüyebilmek	1	2	3
i. Bir mahalleden (sokak) diğerine yürümek	1	2	3
j. Kendi kendine yıkanmak, giyinmek	1	2	3

4. Son 4 hafta içerisinde, fiziksel sağlığınız yüzünden günlük iş veya aktivitelerinizde aşağıdaki problemlerle karşılaştınız mı?

Bir tanesini yuvarlak  
içine alınız

EVET HAYIR

- |  |   |   |
|--|---|---|
| a. İş yada diğer aktiviteler için harcadığınız zamandaki kesinti | 1 | 2 |
| b. İsteddiğinizden daha az miktarı tamamlanması                  | 1 | 2 |
| c. İşin veya diğer aktivitelerin çeşidindeki kısıtlama           | 1 | 2 |
| d. İş veya diğer aktiviteleri yaparken zorluk olması             | 1 | 2 |

5. Son 4 hafta içerisinde, duygusal problemler (örnek-üzüntü ya da sinirli hissetmek) yüzünden günlük iş veya aktivitelerinizde aşağıdaki problemlerle karşılaştınız mı?

Bir tanesini yuvarlak  
içine alınız

EVET HAYIR

- |  |   |   |
|--|---|---|
| a. İş yada diğer aktiviteler ayırdığımız süreden kesilme oldu mu ? | 1 | 2 |
| b. İsteddiğinizden daha az kısım tamamlanması                      | 1 | 2 |
| c. İşin veya diğer aktiviteleri eskisi gibi dikkatli yapmama       | 1 | 2 |

6. Geçen 4 hafta içinde, fiziksel sağlık veya duygusal problemler, aileniz, arkadaşınız, komşularınız veya gruplar ile olan normal sosyal aktivitelerinize ne kadar engel oldu?

Bir tanesini yuvarlak  
içine alınız

- |               |   |
|---------------|---|
| Hiç           | 1 |
| Çok az        | 2 |
| Orta derecede | 3 |
| Biraz         | 4 |
| Oldukça       | 5 |

7. Son 4 hafta içerisinde, ne kadar fiziksel acı (ağrı) hissettiniz?

Bir tanesini yuvarlak  
içine alınız

- |               |   |
|---------------|---|
| Hiç           | 1 |
| Çok az        | 2 |
| Orta          | 3 |
| Çok           | 4 |
| İleriderecede | 5 |
| Çok şiddetli  | 6 |

8. Son 4 hafta içerisinde, ağrı normal işinize ne kadar engel oldu?

Bir tanesini yuvarlak  
içine alınız

Hiç	1
Çokaz	2
Orta	3
Çok	4
İleriderecede	5

9. Aşağıdaki sorular sizin son 4 hafta içerisinde kendinizi nasıl hissettiğiniz ve işlerin nasıl gittiği ile ilgilidir. Lütfen her soru için hissettiğinize en yakın olan sadece 1 cevapverin.

Bir tanesini yuvarlak  
içine alınız

	Her Zaman	Çoğu Zaman	Bir Kısım	Bazen	Çok Nadir	Hiçbir Zaman
a. Kendinizi capcanlı hissediyormusunuz?	1	2	3	4	5	6
b. Çok sinirli bir kişi misiniz?	1	2	3	4	5	6
c. Kendinizi hiçbir şey güldürmeyecek kadar batmış hissediyormusunuz?	1	2	3	4	5	6
d. Kendinizi sakin ve huzurlu hissettiniz mi?	1	2	3	4	5	6
e. Çok enerjiniz var mı?	1	2	3	4	5	6
f. kendinizi çökmüş ve karamsar hissettiniz mi?	1	2	3	4	5	6
g. Yıpranmış hissettiniz mi?	1	2	3	4	5	6
h. Mutlu bir insan mıydınız?	1	2	3	4	5	6
i. Yorulmuş hissettiniz mi?	1	2	3	4	5	6

10. Geçen 4 hafta içinde, fiziksel sağlık veya duygusal problemler, sosyalaktivitelerinize (arkadaşları, akrabaları ziyaret etmek gibi) ne kadar engel oldu?

Bir tanesini yuvarlak  
içine alınız

Herzaman	1
Çoğuzaman	2
Bazı zamanlarda	3
Çok az zaman	4
Hiçbir zaman	5

11. Aşağıdaki cümleler sizin için ne kadar doğru ya dayanış?

Bir tanesini yuvarlak  
içine alınız

	Tamamen Doğru	Çoğunlukla Doğru	Bilmiyorum	Çoğunlukla Yanlış	Tamamen Yanlış
a. Diğer insanlardan biraz daha kolay hasta oluyorum	1	2	3	4	5
b. Tanıdığım herkes kadar sağlıklıyım	1	2	3	4	5
c. Sağlığımın kötüleşmesini bekliyorum	1	2	3	4	5
d. Sağlığım mükemmel	1	2	3	4	5

## ÖZGEÇMİŞ

Adı Soyadı: Fatma Üneşi Öztürk  
Doğum Yeri: Kırıkkale  
Doğum Tarihi: 04.07.1987  
Yabancı Dili: İngilizce

### Eğitim Durumu

Lise: Kırıkkale Anadolu Lisesi (Kırıkkale 2001-2005)  
Lisans: Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Beslenme ve Diyetetik Bölümü (2006-2011)  
Yüksek Lisans: Kırıkkale Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Beslenme ve Metabolizma Ana Bilim Dalı (2014-2018).