

TÜRKİYE CUMHURİYETİ
KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

UZMANLIK TEZİ

FENİLKETONÜRİLİ ÇOCUKLARDA UYGULANAN ÖZEL BESLENME ŞEKLİNİN HASTALARIN VE AİLELERİNİN ÜZERİNDEKİ PSİKOSOSYAL ETKİLERİ

Dr. Merve MEMİÇOĞLU TURAN

KOCAELİ 2025

TÜRKİYE CUMHURİYETİ
KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

UZMANLIK TEZİ

FENİLKETONÜRİLİ ÇOCUKLARDA UYGULANAN ÖZEL BESLENME ŞEKLİNİN HASTALARIN VE AİLELERİNİN ÜZERİNDEKİ PSİKOSOSYAL ETKİLERİ

Dr. Merve MEMİÇOĞLU TURAN

Tez Danışmanı: Prof. Dr. Özlem ÜNAL UZUN

Tezin Savunulduğu Tarih:18.03.2025

KOCAELİ 2025

ETİK BEYAN VE ARAŞTIRMA FONU DESTEĞİ

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi tez yazım kurallarına uygun olarak hazırladığım bu uzmanlık tez çalışmasında,

- Bu tezin bana ait, özgün bir çalışma olduğunu,

- Çalışmamın hazırlık, veri toplama, analiz ve bilgilerin sunumu olmak üzere tüm aşamalarında bilimsel etik ilke ve kurallara uygun davrandığımı,

- Bu çalışma kapsamında elde edilen tüm veri ve bilgiler için kaynak gösterdiğimi ve bu kaynaklara kaynakçada yer verdiğimi,

- Bu çalışmanın Kocaeli Üniversitesi'nin abone olduğu intihal yazılım programı kullanılarak belirlenmiş ölçütlere uygun olduğunu,

- Kullanılan verilerde herhangi bir tahrifat yapmadığımı,

- Tezin herhangi bir bölümünü bu üniversite veya başka bir üniversitede başka bir tez çalışması olarak sunmadığımı, beyan ederim.

- Bu tez çalışmasının herhangi bir aşaması hiçbir kurum/kuruluş tarafından maddi/alt yapı desteği ile desteklenmemiştir.

- Bu tez çalışması kapsamında üretilen veri ve bilgiler .....tarafından .....no'lu proje kapsamında maddi/alt yapı desteği alınarak gerçekleştirilmiştir.

Herhangi bir zamanda, çalışmamla ilgili yaptığım bu beyana aykırı bir durumun saptanması durumunda, ortaya çıkacak tüm ahlaki ve hukuki sonuçları kabul ettiğimi bildiririm.

.....

(İmza)

.....

(Öğrencinin Adı Soyadı)

YAYIMLAMA VE FİKRİ MÜLKİYET HAKLARI

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi tarafından onaylanan uzmanlık tezimin tamamını veya herhangi bir kısmını, basılı ve elektronik formatta arşivleme ve aşağıda belirtilen koşullarla kullanıma açma izninin Kocaeli Üniversitesi'ne verdiğimi beyan ederim. Bu izinle Üniversiteye verilen kullanım hakları dışındaki tüm fikri mülkiyet haklarım bende kalacak, tezimin tamamının ya da bir bölümünün gelecekteki çalışmalarda (makale, kitap, lisans ve patent vb.) kullanımı bana ait olacaktır.

Tezin kendi özgün çalışmam olduğunu, başkalarının haklarını ihlal etmediğimi ve tezimin tek yetkili sahibi olduğumu beyan ve taahhüt ederim. Tezimde yer alan telif hakkı bulunan ve sahiplerinden yazılı izin alınarak kullanılması zorunlu metinlerin yazılı izin alarak kullandığımı ve istenildiğinde suretlerini Üniversiteye teslim etmeyi taahhüt ederim.

Yükseköğretim kurulu tarafından yayınlanan "Uzmanlık Tezlerinin Elektronik Ortamda Toplanması, Düzenlenmesi ve Erişime Açılmasına İlişkin Yönerge" kapsamında tezim aşağıda belirtilen koşullar haricinde YÖK Ulusal Tez Merkezi/ Kocaeli Üniversitesi Kütüphaneleri Açık Erişim Sisteminde erişime açılır.

- Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi yönetim kurulu kararı ile tezimin erişime açılması mezuniyet tarihinden itibaren 2 yıl ertelenmiştir.

- Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi yönetim kurulu gerekçeli kararı ile tezimin erişime açılması mezuniyet tarihinden itibaren 6 ay ertelenmiştir.

- Tezim ile ilgili gizlilik kararı verilmemiştir.

.....
(İmza)

.....
(Öğrencinin Adı Soyadı)

T.C.
KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ
GİRİŞİMSEL OLMAYAN KLİNİK ARAŞTIRMALAR
ETİK KURULU

Etik Kurul Bilgileri	Adı	Kocaeli Üniversitesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu	
	Adres	Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu, 3. Kat, 41380 Umuttepe Yerleşkesi / KOCAELİ	
	Tel / Faks / E-posta	0262 303 74 50 - 0262 303 74 63, gokaetikkurul@kocaeli.edu.tr	
Başvuru Bilgileri	Araştırmanın Adı	Fenilketonürili Çocuklarda Uygulanan Özel Beslenme Şeklinin Hastaların ve Ailelerin Üzerindeki Psikososyal Etkileri	
	Sorumlu Araştırmacı	Prof. Dr. Özlem Ünal Uzun	
	Sorumlu Arş. Uzmanlığı	Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları	
	Araştırma Merkez(ler)i	Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi	
	Destekleyici		
	Araştırmanın Türü		
	Araştırmanın Tipi		
Karar ve Dayanak	**Tarih : 02/11/2023**	**Karar No: KÜ GOKAEK-2023/18.01**	**Proje No: 2023/268**
	Hasta Hakları Yönetmeliği (01.08.1998/23420); Biyoloji ve Tıbbın Uygulanması Bakımından İnsan Hakları ve İnsan Haysiyetinin Korunması Sözleşmesi: İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesinin Uygun Bulunduğuna Dair Kanun (09.12.2003/25311); Biyotıp Araştırmalarına İlişkin İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesine Ek Protokolün Onaylanmasının Uygun Bulunduğuna Dair Kanun (29.03.2011/27899); İlaç ve Biyolojik Ürünlerin Klinik Araştırmaları Hakkında Yönetmelik (13.04.2013/28617); Tıbbi Cihaz Klinik Araştırmaları Yönetmeliği (06.09.2014/29111); Dünya Tıp Birliği Helsinki Bildirgesi; İyi Klinik Uygulamaları Kılavuzu; Türk Tabipleri Birliği Hekimlik Meslek Etiği Kuralları; Türk Tabipleri Birliği Araştırma Etiği Bildirgesi ilgili maddelerine göre; yukarıda ismi geçmekte olan araştırmacının sorumluluğunda yapılan ve yukarıda bilgileri verilen araştırma başvuru dosyası ve ilgili belgeler, araştırmanın gerekçesi, amacı, yaklaşım ve yöntemleri, gönüllüler için beklenen yarar ve riskler dikkate alınarak değerlendirilmiş ve araştırmanın ilgili protokol doğrultusunda belirtilen merkezlerde yürütülmesi etik ve bilimsel açıdan, ☒ Uygun bulunmuştur. ☐ Uygun bulunmamıştır. ☐ Kapsam dışı olarak değerlendirilmiştir.		

ETİK KURUL ÜYELERİ

Unvanı/Adı/Soyadı	Uzmanlık Alanı	Kurumu	Cinsiyet	Toplantıda Bulunma		İmza
Prof. Dr. Nurettin Özgür DOĞAN Başkan	Acil Tıp	Kocaeli Üni. Tıp Fakültesi	Erkek	E ☒	H ☐	
Prof. Dr. Cem CERİT Başkan Yardımcısı	Psikiyatri	Kocaeli Üni. Tıp Fakültesi	Erkek	E ☐	H ☒	Katılmadı
Prof. Dr. Canan BAYDEMİR Üye	Biyoistatistik	Kocaeli Üni. Tıp Fakültesi	Kadın	E ☒	H ☐	
Prof. Dr. Yusufhan YAZIR Üye	Histoloji ve Embriyoloji	Kocaeli Üni. Tıp Fakültesi	Erkek	E ☒	H ☐	
Prof. Dr. Evren DEMİRSOY Üye	Dermatoloji	Kocaeli Üni. Tıp Fakültesi	Kadın	E ☒	H ☐	
Prof. Dr. Çiğdem VURAL Üye	Patoloji	Kocaeli Üni. Tıp Fakültesi	Kadın	E ☒	H ☐	
Doç. Dr. Ceyla ERALDEMİR Üye	Biyokimya	Kocaeli Üni. Tıp Fakültesi	Kadın	E ☐	H ☒	Katılmadı
Doç. Dr. Enver Alper SİNANOĞLU Üye	Ağız Diş ve Çene Radyolojisi	Kocaeli Üni. Diş Hek. Fak.	Erkek	E ☒	H ☐	
Doç. Dr. Aslıhan AKPINAR Raportör	Tıp Tarihi ve Etik	Kocaeli Üni. Tıp Fakültesi	Kadın	E ☒	H ☐	

ÖNSÖZ VE TEŞEKKÜR

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı'ndaki uzmanlık eğitimim boyunca bilgi ve deneyimlerini bizlere aktaran değerli hocalarıma, Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı başkanı Prof. Dr. Metin Aydoğan hocama; tezin fikir, planlama ve yazım süreci boyunca desteğini ve güler yüzünü esirgemeyen çok değerli hocam Prof. Dr. Özlem Ünal Uzun' a; istatistik desteği için Doç. Dr. Sibel Balcı'ya; eğitim ve öğretim sürecimde, her zaman yanımda olan annem, babam, kardeşlerim ve tüm aileme; bugünlere gelmemde emeği geçen tüm öğretmenlerime, beraber çalıştığım, güzel anılar biriktirdiğim, iyi ve kötü günde yanımda olan tüm arkadaşlarım ve meslektaşlarıma; çocuk hekimliğinin önemini daha iyi anlamamı sağlayan biricik yeğenim Miray Defne'ye; bu süreçte desteğini hiç eksik etmeyen canım eşim Dr. Yakup Turan' a ve biricik mucizemize sonsuz teşekkürlerimi sunarım.

ÖZET

MEMİÇOĞLU TURAN, M. Fenilketonürili Çocuklarda Uygulanan Özel Beslenme Şeklinin Hastaların ve Ailelerinin Üzerindeki Psikososyal Etkileri, Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Uzmanlık Tezi, Kocaeli, 2025. Fenilketonüri (PKU), yaşam boyu süren ve sürekli diyet gerektiren bir hastalık olduğundan, hastalar ve aileleri bu durumla başa çıkmakta birçok psikososyal zorluk yaşamaktadır. Bu çalışmanın amacı, PKU tanısı almış çocuklar ve ailelerinin diyet süreciyle ilgili karşılaştıkları psikososyal sorunları incelemek ve bu gruptaki bireylerin başa çıkma becerilerini değerlendirmektir. Bu çalışmada, Kocaeli Üniversitesi Araştırma ve Uygulama Hastanesi Çocuk Metabolizma Polikliniği'ne başvuran 2-12 yaş arası 30 PKU'lu çocuk ve ebeveynleri ile görüşülmüştür. Katılımcılara yönelik olarak, Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği ve Türk Besin Gücü Ölçeği çocuklara, Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği, Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği, Çocuklar İçin Sağlıklı Yeme Öz-yeterlik Ölçeği, Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği, Bakım Verme Yükü Ölçeği, Anne ve Baba Stres Ölçeği ise ebeveynlere uygulanmıştır. Araştırma sonuçları, PKU tanılı çocukların sağlıklı yeme konusunda düşük öz-yeterlik seviyelerine sahip olduğunu, bakım verenlerin ise beslenme süreciyle ilgili olumsuz tutumlar sergilediğini ortaya koymuştur. Ailelerin büyük bir kısmı, tedavi sürecinde sağlık profesyonellerinden yeterli destek aldığını belirtirken, çevreden sınırlı destek gördüklerini ifade etmiştir. Ayrıca, bakım verenlerin yüksek duygusal ve sosyal yük taşıdığı, PKU tedavisinin getirdiği zorluklarla başa çıkmakta zorluk yaşadıkları gözlemlenmiştir. Sonuç olarak, PKU'lu çocukların bakımına yönelik ailelere yönelik eğitim ve psikolojik destek programlarının güçlendirilmesi, sosyal ve ekonomik desteklerin artırılması gerekliliği vurgulanmıştır.

Anahtar Sözcükler: Fenilketonüri, Psikososyal etkiler, Fenilalanin kısıtlı diyet

ABSTRACT

MEMİÇOĞLU TURAN, M. Psychosocial Effects of Special Dietary Regimen in Children with Phenylketonuria (PKU), Kocaeli University Faculty of Medicine, Department of Pediatrics, Specialist Thesis, Kocaeli, 2025. Phenylketonuria (PKU) is a lifelong condition that requires a continuous diet, and patients and their families face many psychosocial challenges in coping with this condition. The aim of this study is to examine the psychosocial problems encountered by children diagnosed with PKU and their families regarding the diet process, and to evaluate the coping skills of individuals in this group. In this study, 30 PKU children aged 2-12 and their parents who visited the Pediatric Metabolism Clinic at Kocaeli University Research and Application Hospital were interviewed. The participants were assessed using various scales, including the Family Support for Healthy Eating Scale and the Turkish Food Strength Scale for children, and the Children's Eating Behavior Scale, Maternal Attitudes toward the Feeding Process Scale, Children's Healthy Eating Self-Efficacy Scale, Family Nutrition and Physical Activity Scale, Caregiving Burden Scale, and Parent Stress Scale for the parents. The research results revealed that children diagnosed with PKU have low self-efficacy levels regarding healthy eating, while caregivers exhibited negative attitudes towards the feeding process. Most families reported receiving adequate support from healthcare professionals during the treatment process but indicated limited support from their surroundings. Additionally, it was observed that caregivers carry high emotional and social burdens and struggle to cope with the challenges brought by PKU treatment. In conclusion, the need for strengthening educational and psychological support programs for families caring for children with PKU, and increasing social and economic support, was emphasized.

Keywords: Phenylketonuria, Psychosocial effects, Phenylalanine-restricted diet

İÇİNDEKİLER

ETİK BEYAN VE ARAŞTIRMA FONU DESTEĞİ i
YAYIMLAMA VE FİKRİ MÜLKİYET HAKLARI ii
ÖNSÖZ VE TEŞEKKÜR iv
ÖZET v
ABSTRACT vi
İÇİNDEKİLER vii
SİMGELER VE KISALTMALAR DİZİNİ ix
ŞEKİLLER DİZİNİ xi
TABLOLAR DİZİNİ xii
1- GİRİŞ VE AMAÇ 1
2- GENEL BİLGİLER 3
2.1- Fenilalanin Biyokimyası ve Metabolizması 4
2.2- Fenilalanin Hidroksilaz Enzimi ve Genetiği 6
2.3- Tetrahidrobiyopterin (BH4) Metabolizması 10
2.4 -Fenilketonüri Tarihçesi 14
2.5 -Fenilketonüri Epidemiyolojisi 15
2.6- Fenilketonüri Klinik Sınıflaması 17
2.7- Fenilketonüri Patogenezi 18
2.8- Fenilketonürinin Klinik Özellikleri 23
2.9- Fenilketonüride Tanı ve Tarama 26
2.10- Fenilketonürinin Tedavisi ve Takibi 31
2.10.1- Diyet Tedavisi ve Takip 32
2.10.2- Tetrahidrobiyopterin / Sapropterin Tedavisi 42
2.10.3- LNAA Tedavisi 43
2.10.4- Enzim Tedavisi 44
2.10.5- Hücre Hedefli Tedavi 45
2.10.6- Gen Tedavisi 45
2.11- Maternal Fenilketonüri 45
2.12- Fenilketonüri Hastalığı Sürecinde Yaşanan Zorluklar 47

2.12.1- Diyetin Sıkı Takibi ve Yüksek Kontrol Gereksinimi 49
2.12.2- Psikososyal Zorluklar 51
2.12.3- Tedaviye Uyum Zorlukları 53
2.12.4- Bilişsel ve Zihinsel Zorluklar 54
2.12.5- Fiziksel Zorluklar ve Komplikasyonlar 55
2.12.6- Sosyal ve Eğitimsel Zorluklar 57
2.12.7- Finansal Zorluklar 58
3- GEREÇ VE YÖNTEM 60
3.1.-Verileri Değerlendirme Araçları 61
3.1.1- Sosyodemografik Anket 61
3.1.2- Çocuklar İçin Sağlıklı Yeme Öz Bakım Ölçeği 61
3.1.3- Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği 62
3.1.4- Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği 63
3.1.5- Çocuklarda Yeme Davranışı Değerlendirme Ölçeği 63
3.1.6- Çocuklarda Besin Gücü Ölçeği 64
3.1.7-Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği 65
3.1.8- Bakım Verme Yükü Ölçeği 66
3.1.9-Anne Baba Stres Ölçeği 66
4- BULGULAR 68
4.1- Demografik Özellikler 68
4.2- Ölçeklerin Değerlendirilmesi 73
4.3- Grupların Karşılaştırılması 82
4.4- Ölçekler Arası İlişkiler 116
5- TARTIŞMA 119
6- SONUÇLAR VE ÖNERİLER 134
KAYNAKLAR 137
EKLER 144

SİMGELER VE KISALTMALAR DİZİNİ

AAAH	Aromatik aminoasit hidroksilaz
AA	Araşidonik asit
ABH	Akut böbrek yetersizliği
Alfa-TQ	Alfa Tokoferolkinon
APV	Allelik fenotip değeri
BH4	Tetrahidrobiopterin
BOS	Beyin omurilik sıvısı
CAT	Katalaz
DHA	Dokosaheksaenoik asit
DHPR	Dihidropteridin redüktaz
FDA	Amerikan gıda ve ilaç dairesi
Fe	Demir
GFAP	Glial fibriler asidik protein
GMP	Glikomakropeptit
GSH-Px	Glutatyon Peroksidaz
GTP	Guanozin trifosfat
GTPCH	Guanozin trifosfat siklohidrolaz 1
HPA	Hiperfenilalaninemi
HPLC	Yüksek performanslı sıvı kromatografi
IQ	Zekâ katsayısı
KBH	Kronik böbrek yetersizliği
KMD	Kemik mineral dansitometri
KY	Karaciğer yetmezliği
LAT1/ SLCA7A5	Nötral aminoasit taşıyıcısı
LCPUFA	Uzun zincirli doymamış yağ asitleri
LNAA	Büyük nötral aminoasit
MODY	Genç yaşta başlayan yetişkin tipi diyabet
MRG	Manyetik rezonans görüntüleme
MRNA	Mesajcı ribonükleik asit
MSUD	Akçaağaç şurubu idrar hastalığı
NCAM	Nöral hücre yapışma molekülü
NMDAR	N-Metil-D-Aspartat reseptörü
PAH	Fenilalanin Hidroksilaz

PAL	Fenilalanin Amonyum Liyaz
PCD	Pterin-4-karbinolamin dehidrataz
PEG	Polietilen glikol
PEG-PAL	Polietilen glikolle konjuge edilmiş Fenilalanin Amonyum Liyaz
Phe	Fenilalanin
PKU	Fenilketonüri
PTPS	6-pirüvol-tetrahidrobiopterin sentaz
QBH2	Kinonoid dihidrobiopterin
SOD	Süperoksit dismutaz
SPSS	Sosyal bilimler için istatistik paketi
SR	Sepiapterin redüktaz
TH	Tirozin Hidroksilaz
TMS	Tandem kütle spektrometresi
TPH	Triptofan hidroksilaz
TRAP	Toplam radikal tutucu antioksidan potansiyel
TRY	Tirozinaz
Tyr	Tirozin
VSD	Ventriküler septal defekt

ŞEKİLLER DİZİNİ

Şekil 2. 1- Fenilalanin aminoasidinin biyokimyasal şekli 5

Şekil 2. 2- Fenilalanin metabolizması 6

Şekil 2. 3- İnsandaki fenilalanin hidroksilaz enziminin tetramerik yapıdaki 3 boyutlu modeli 7

Şekil 2. 4- Fenilalanin hidroksilaz enziminin monomerik yapıdaki 3 boyutlu modeli 7

Şekil 2. 5- Fenilalanin hidroksilaz enziminin 3 boyutlu aktif bölgesi 8

Şekil 2. 6- Fenilalanin hidroksilaz geninin genomdaki konumu 9

Şekil 2. 7- Fenilalanin hidroksilaz geninin yapısı 9

Şekil 2. 8- Tetrahidrobiyopterin (BH4) metabolizması..... 11

Şekil 2. 9- Fenilketonürinin tarihçesi. 15

Şekil 2. 10- Fenilketonürinin dünya çapındaki görülme prevalansı..... 16

Şekil 2. 11- Fenilketonüri patogenezi 21

Şekil 2. 12- Fenilketonüri yenidoğan tarama programı şematik gösterimi 28

Şekil 2. 13- Hiperfenilalaninemi saptanan hastada ilk aşamada istenebilecek tetkikler ve ayırıcı tanı yapılması gereken durumlar 29

Şekil 2. 14- Fenilketonüri ya da tetrahidrobiyopterin eksikliği şüphesinde yapılması gereken tetkiklerin algoritması 30

Şekil 2. 15- Fenilketonüri tedavi yöntemleri 32

Şekil 2. 16- Fenilketonürili hastalarda fenilalanin kısıtlı diyet tedavisinin amaçları..... 33

Şekil 2. 17- Fenilketonüri hastalığı tanı, takip ve tedavi süreçlerinde yaşanan zorluklar 49

TABLOLAR DİZİNİ

Tablo 2. 1- Hiperfenilalaninemi nedenleri 4

Tablo 2. 2- Tetrabiyopterin (BH4) metabolizma bozuklukları 12

Tablo 2. 3- Tetrahidrobiyopterin metabolizma bozukluklarının klinik bulguları. 13

Tablo 2. 4- Fenilketonürinin dünya çapındaki görülme prevalansı 17

Tablo 2. 5- Fenilketonüri ve hiperfenilalanineminin klinik olarak sınıflandırılması 18

Tablo 2. 6- Fenilketonüri hastalığının klinik bulguları 24

Tablo 2. 7- Fenilketonüri tanılı hastaların takip sürecinde dikkat edilmesi gereken basamaklar 40

Tablo 4. 1- Araştırma grubuna dahil edilen hastaların demografik özellikleri. 69

Tablo 4. 2- Araştırma grubuna dahil edilen ebeveynin ve ailenin demografik özellikleri. 71

Tablo 4. 3- Araştırmaya dahil edilen ebeveynlerin ve ailelerin PKU tedavi sürecini yönetmede sahip oldukları sosyal destek ağları. 73

Tablo 4. 4- Araştırma kullanılan ölçeklerin ortanca değerleri. 81

Tablo 4. 5- Ölçek çalışmasına katılan ebeveynin cinsiyetinin ölçek puanları ile ilişkisi. 83

Tablo 4. 6- Ölçek çalışmasına katılan ebeveynin yaşının ölçek puanları ile ilişkisi. 85

Tablo 4. 7- Ölçek çalışmasına katılan ebeveynin eğitim düzeyinin ölçek puanları ile ilişkisi. 87

Tablo 4. 8- Ölçek çalışmasına katılan ebeveynin çalışma durumu ölçek puanları ile ilişkisi. 89

Tablo 4. 9- Ölçek çalışmasına katılan ebeveynin sahip olduğu çocuk sayısının ölçek puanları ile ilişkisi. 91

Tablo 4. 10- Ölçek çalışmasına katılan PKU tanılı hastanın yaş grubunun ölçek puanları ile ilişkisi. 93

Tablo 4. 11- Ölçek çalışmasına katılan PKU tanılı hastanın cinsiyetinin ölçek puanları ile ilişkisi. 95

Tablo 4. 12- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin ailelerinde PKU tanılı başka bireylerin olup olmaması durumu ölçek puanları ile ilişkisi. 97

Tablo 4. 13- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin ailelerinde başka genetik hastalığa sahip bireylerin olup olmaması durumu ölçek puanları ile ilişkisi. 99

Tablo 4. 14- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin hane halkı sayısının ölçek puanları ile ilişkisi. 101

Tablo 4. 15- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin aylık net gelir düzeyinin ölçek puanları ile ilişkisi. 103

Tablo 4. 16- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı yerin büyüklüğünün ölçek puanları ile ilişkisi. 105

Tablo 4. 17- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı evin türünün ölçek puanları ile ilişkisi. 107

Tablo 4. 18- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin çevresinin PKU tedavi süreci hakkındaki bilgi düzeylerinin ölçek puanları ile ilişkisi. 109

Tablo 4. 19- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı bölgedeki PKU destek programlarının varlığının veya yokluğunun ölçek puanları ile ilişkisi..... 111

Tablo 4. 20- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin PKU tedavi sürecinde arkadaşlarından sosyal destek alıp almama durumunun ölçek puanları ile ilişkisi. 113

Tablo 4. 21- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin PKU tedavi sürecinde başka kişi ya da kurumlardan sosyal destek alıp almama durumunun ölçek puanları ile ilişkisi. 115

Tablo 4. 22- Ölçekler arası korelasyon analizi. 118

1- GİRİŞ VE AMAÇ

Fenilalanin aminoasidi, besinlerle alınan, esansiyel bir aminoasittir. Fenilketonüri (PKU), otozomal resesif geçiş gösteren, fenilalanin metabolizmasını ilgilendiren doğumsal metabolik bir hastalıktır. PKU, Fenilalanin Hidroksilaz (PAH) eksikliği veya yokluğundan kaynaklanır ve tedavi edilmezse diğer klinik semptomların yanı sıra geri dönüşü olmayan zihinsel engelliliğe neden olur. İlk olarak 1934'te Asbjorn Folling tarafından tanımlanmıştır (1).

Dünya çapında çoğu PKU vakası, PAH eksikliğinden kaynaklanır. PKU prevalansı, Avrupa ve Doğu Asya popülasyonlarında oldukça yüksektir (1,2). Ülkemizde akraba evliliğinin sık olması nedenli Avrupa popülasyonuna göre daha sık görülmektedir (3).

PAH enzimini kodlayan PAH geni, 12. kromozomda yer alır. Bu gendeki mutasyonlar, PAH enzim eksikliği veya yokluğuyla sonuçlanır (4). Hepatik ve kısmen böbrek kaynaklı bir enzim olan PAH, esansiyel amino asitlerden fenilalaninin tirozine dönüşümünü katalize eder. Tetrahidrobiopterin (BH4), demir ve oksijen molekülü, PAH aktivitesi için gerekli bir kofaktörlerdir. Bu yolak, diyet ile alınan fenilalaninin çoğunun katabolizmasından sorumludur. PAH eksikliği veya yokluğu, fenilalaninin ve metabolitlerinin vücut sıvılarında düzeylerinin artmasına neden olarak hiperfenilalaninemiye (HPA) neden olur. Bu durumda, tirozin düzeyleri tipik olarak normal aralıktadır, ancak bazen düşük düzeyler gözlenir. Ayrıca HPA, BH4 metabolizmasındaki kusurlar kaynaklı da ortaya çıkabilir (5). Fenilalanin serumda yüksek düzeyde bulunduğunda, kan beyin bariyerini aşar. Kan beyin bariyerini aşan fenilalanin, tedavi edilmediği takdirde, hastalarda nörotoksik etkisi nedeniyle nörobilişsel, psikiyatrik sorunlara ve geri dönüşü olmayan zihinsel engelliliğe neden olur. Mekanizma tam bilinmemekle birlikte, yüksek düzeyde fenilalanin, beyin gelişimini, miyelinizasyonu, nörotransmitter sentezini engeller. Bu nöropatolojik mekanizmaları açıklamak için bazı hipotezler ortaya atılmıştır (6). PKU'da tedavinin temelini fenilalaninden kısıtlı diyet oluşturur (1). 1950'li yıllarda Dr. Horst Bickel, fenilalaninden kısıtlı diyetin PKU'lu hastaları tedavi ettiğini göstermiştir (7). Hafif ve orta derecede PKU için fenilalanin kısıtlı diyet haricinde alternatif farmakoterapik yöntemler geliştirilmiştir. Yıllar içerisinde PKU'nun geri dönüşümsüz sonuçlarının olduğu, fenilalanin kısıtlı diyet ile hastaların neredeyse normal bir yaşam sürebildiği görülmüştür (8). Bu bağlamda 1963'te Robert

Guthrie tarafından yenidoğan tarama programı geliştirilmiştir. Yenidoğanlarda tarama programı (Guthrie testi) ve gelişmiş tanı yöntemlerinin kullanımıyla beraber hastalık tanı koyma süreci kolaylaşmıştır (9). Yıllar içerisinde fenilalanin kısıtlı diyete alternatif farmakolojik tedavi yöntemleri de geliştirilmiştir. Fenilketonüri (PKU) hastalığı görüldüğü üzere yaşam boyu süren bir hastalık olması ve özel diyet uygulanması gerekliliği nedeniyle baş etmesi güç bir hastalıktır. Hastalar diyete uymakta, özel besinleri temin etmekte, bu durumun getirdiği ekonomik yükle baş etmekte, sosyal yaşama uyum sağlamakta birçok güçlük yaşamaktadırlar. Bu durumlar hasta ve ailesinde çeşitli psikososyal durumlara, yaşam tarzı değişikliklerine ve beslenme alışkanlık değişikliklerine neden olarak psikolojik ve gelişimsel sorunlara neden olabilmektedir (10).

Bu tek merkezli prospektif çalışmamızda, 2-12 yaş, PKU tanılı, özel diyet yapan hasta grubu ve ailelerine ölçek çalışması uygulanmıştır. Bu ölçek çalışmasından elde edilen verilerle, PKU tanılı özel diyet uygulayan hasta ve ailelerinin, hastalık ve diyet sürecinin ortaya çıkardığı durumlarla başa çıkma becerilerinin görülmesi, ortaya çıkan psikososyal durumların yönetilmesi, ilgili hasta grubu ve ailelerin topluma yeniden kazandırılması amaçlanmaktadır.

Çalışmanın hipotezi, ‘H0: Fenilketonürili çocuklarda uygulanan özel beslenme şeklinin hastaların ve ailelerinin üzerindeki psikososyal etkileri yoktur. H1: Fenilketonürili çocuklarda uygulanan özel beslenme şeklinin hastaların ve ailelerinin üzerindeki psikososyal etkileri vardır.’ şeklindedir.

2- GENEL BİLGİLER

İnsanlarda, protein yapısında, 20 çeşit amino asit bulunur. Bu amino asitlerin 10 tanesi esansiyel amino asit olup vücutta sentezlenemedikleri için dışarıdan gıdalar aracılığıyla alınması gerekir. Aromatik zincirli, esansiyel bir aminoasit olan fenilalanin, PAH enzimi aracılığı ile tirozine dönüşerek, beynin verimli bir şekilde çalışması için gerekli nörotransmitterlerden norepinefrin, serotonin ve dopamin üretiminde rol oynayan temel bir moleküldür (11). Fenilalanin, proteinden zengin gıdalarda bulunur. Diyette en iyi fenilalanin kaynakları yumurta, tavuk eti, karaciğer, sığır eti, süt ve soyadır (12).

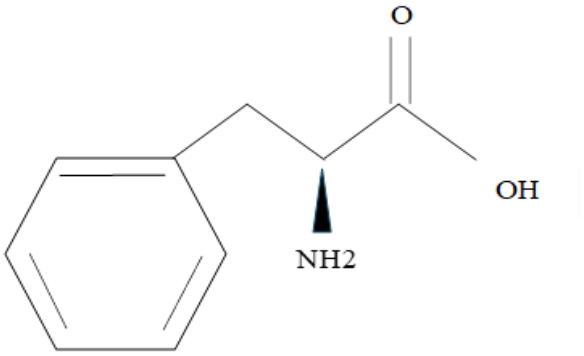
Hiperfenilalaninemi (HPA), kan fenilalanin düzeyinin 2 mg/dl'nin (120 mikromol/L) üzerinde saptanmasıdır. Hiperfenilalaninemi genetik nedenler yanında genetik olmayan nedenlere bağlı olarak da gelişir (13). Genetik nedenler içerisinde en sık görülen PAH enzimini kodlayan PAH genindeki mutasyonlardır, ikinci en sık genetik neden ise PAH enziminin kofaktörü olan BH4'ün sentez ve fonksiyonunda rol alan genlerdeki bozukluklardır. Bir başka genetik neden ise, DNAJC12 eksikliği veya yokluğudur. Protein homeostazından sorumlu ısı-şok proteinlerinden HSP40 ailesinin bir üyesi olan DNAJC12, aromatik amino asit hidroksilaz enzimleri (fenilalanin hidroksilaz, triptofan hidroksilaz, tirozin hidroksilaz) ile bağlanarak onların katlanma sürecinde rol oynar ve etkin proteinler olmalarını sağlar. DNAJC12 yokluğunda PAH enzim aktivitesi azalır ve bu durum hiperfenilalaninemiye (HPA) neden olur (14). Hiperfenilalaninemi yapan genetik olmayan nedenler arasında ise diürnal ritim (günün ilerleyen saatlerinde kanda fenilalanin düzeyi artar), maternal PKU, klasik galaktozemi, tirozinemi tip I, geçici neonatal hiperfenilalaninemi, tirozinemi, prematürite, PAH enzim bozukluğu yapan ilaçlar (metotreksat, trimetoprim), aspartam, ağır inflamatuar yanıt, renal hastalık ve karaciğer hastalığı sayılabilir (15). Hiperfenilalaninemi nedenlerine Tablo 2.1'de değinilmiştir.

Tablo 2. 1- Hiperfenilalaninemi nedenleri (13,14,15).

HİPERFENİLALANİNEMİ NEDENLERİ	
GENETİK NEDENLER	**GENETİK KÖKENLİ OLMAYAN NEDENLER**
• Fenilalanin Hidroksilaz (PAH) Gen Bozuklukları • Tetrabiyopterin Metabolizma Bozuklukları • DNAJC12 Eksikliği veya Yokluğu	• Diürnal Ritim • Maternal PKU • Galaktozemi • Tirozinemi Tip 1 • Geçici Neonatal Tirozinemi • Geçici Neonatal Hiperfenilalaninemi • Prematürite • Fenilalanin Hidroksilaz (PAH) enziminin fonksiyonunu bozan ilaçlar (Metotreksat, Trimetoprim) • Aspartam • Ağır İnflamatuar Yanıt • Renal Hastalıklar • Karaciğer Hastalıkları

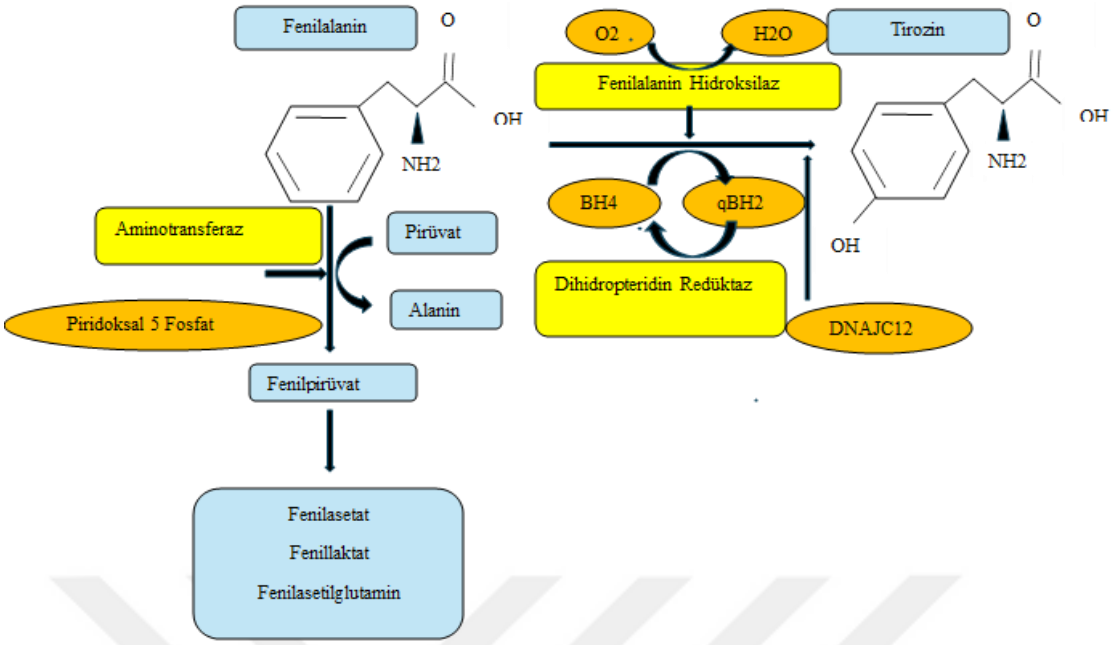
2.1- Fenilalanin Biyokimyası ve Metabolizması

Fenilalanin apolar, aromatik yapıda, esansiyel bir aminoasittir. Norepinefrin, serotonin ve dopamin üretiminde rol oynayan temel bir moleküldür (11). Memeliler tarafından sentezlenemediğinden, normal büyüme için mutlaka diyet ile dışarıdan alınmalıdır. Fenilalanin proteinden zengin gıdalarda bulunur. Diyette en iyi fenilalanin kaynakları yumurta, tavuk eti, karaciğer, sığır eti, süt ve soyadır (12). Doğada L-, D- ve DL-formlarında bulunur. L- formu, vücut proteinlerinde bulunur ve en yaygın formudur. İnsan vücudundaki proteinlerin %4-6'sını oluşturur. D- formunun analjezik özelliği vardır, DL- formu bu iki formun kombinasyonu şeklindedir (15). Fenilalanin aminoasidinin biyokimyasal şekline Şekil 2.1'de yer verilmiştir.



Şekil 2. 1- Fenilalanin aminoasidinin biyokimyasal şekli (17).

Protein yapımı için gerekli olmayan, fazladan dolaşımda bulunan fenilalanin, ana metabolik yolu karaciğerde, kısmen de böbrekte bulunan PAH enzimi ile geri dönüşümsüz olarak tirozine dönüştürülerek metabolize edilir. PAH enzimi, dört alt birimden oluşan tetramer yapıda olup kofaktör olarak demir, BH4 ve moleküler oksijen kullanır. PAH enzimi ya da BH4 eksikliğine neden olan genetik bozukluklar sonucu hiperfenilalaninemi gelişir. (16) PAH enzim eksikliklerinde, tirozine dönüşemeyen fenilalanin birikip, pirüvat karşısında transaminasyona uğrar ve fenilpirüvata dönüşür. Fenilpirüvat da kanda ve dokularda birikir, idrarla atılır. Fenilpirüvat ayrıca fenil asetat, fenillaktat, fenilasetilglutamin gibi fenilalanin metabolitlerine, fenilketonlara dönüşür ve bunlar da idrarla atılır. Fenilasetat idrara karakteristik bir koku verir (15). Fenilalanin metabolizması detaylarına Şekil 2.2'de değinilmiştir.



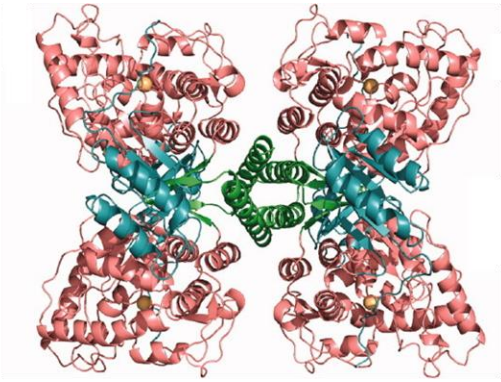
Şekil 2. 2- Fenilalanin metabolizması (17).

BH4: Tetrahidrobiyopterin, qBH2: Kinonoid dihidrobiopterine.

Bu esnada kanda aşırı biriken fenilalanin, kan-beyin bariyerini geçmek için nötral aminoasit taşıyıcısı (LAT1) aracılığı ile başka büyük nötral aminoasitlerle (LNAA) yarışır ve beyinde bazı gerekli metabolitlerin eksikliğine neden olur. Bu durumda, miyelinizasyon, nörotransmitter üretimi, sinaptik iletim ve çeşitli enzimlerin çalışması sekteye uğrar. Ayrıca vücut sıvılarında artan fenilalanin, diğer amino asitlerin gastrointestinal kanaldan emilimini ve böbreklerden geri emilimini de baskılar ve sonuçta tirozin ile diğer amino asitler de vücut sıvılarında azalır (15).

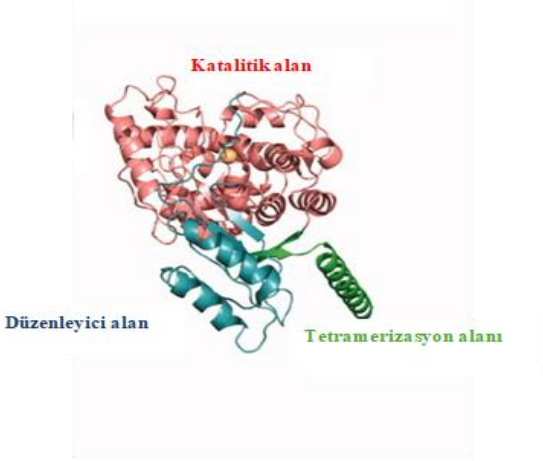
2.2- Fenilalanin Hidroksilaz Enzimi ve Genetiği

PAH, fenilalaninin tirozine hidroksilasyonunu katalize eden, insanlarda daha çok hepatik kaynaklı, böbrek, pankreas ve beyin kaynaklı da olabilen, aromatik amino asit hidroksilaz (AAAH) enzim ailesinin bir üyesi olan enzimdir. Fenilalaninin tirozine hidroksilasyonu sağlayan reaksiyonda hız kısıtlayıcı basamaktır. 50 kDa alt birimlerinden oluşan tetramerik yapılı bir enzimdir (5). İnsandaki fenilalanin hidroksilaz enziminin tetramerik yapıdaki 3 boyutlu modeli Şekil 2.3'te gösterilmiştir.



Şekil 2. 3- İnsandaki fenilalanin hidroksilaz enziminin tetramerik yapıdaki 3 boyutlu modeli (5).

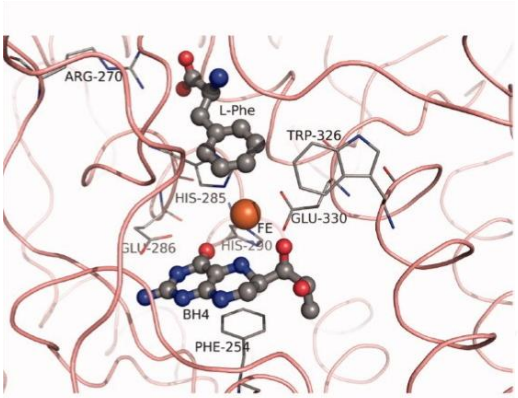
PAH enzimi 452 aminoasitten oluşur. PAH'ın dimerik halinin fonksiyonu yoktur, fenilalanin ile birleşme sonucu aktif tetramerik yapı oluşur. PAH enzimi, fenilalanin bağlanma noktasını bulunduran N-terminal (düzenleyici) alt birim, katalitik alt birim ve dimer yapının tetramere dönüştürülmesinde rol alan C-terminal (tetramerizasyon) alt birim olarak adlandırılan üç alt birimden oluşmaktadır. Fenilalanin hidroksilaz enziminin monomerik yapıdaki 3 boyutlu modeli Şekil 2.4'te gösterilmiştir.



Şekil 2. 4- Fenilalanin hidroksilaz enziminin monomerik yapıdaki 3 boyutlu modeli (5).

PAH enzimi, fenilalanin bağlanma noktasını da içeren şekilde mavi renk ile belirtilen N-terminal (düzenleyici) alt birim, pembe renk ile belirtilen katalitik alt birim ve yeşil renkle belirtilen dimer yapının tetramere dönüştürülmesinde rol alan C-terminal (tetramerizasyon) alt birim olarak adlandırılan üç alt birimden oluşmaktadır.

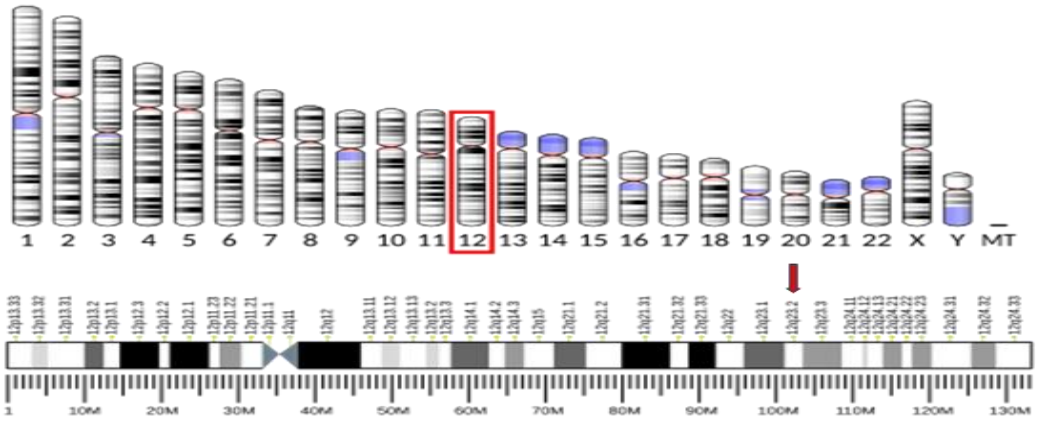
Enzimin aktif bölgesinde demir atomu ve BH4 kofaktörü bulunmaktadır. Reaksiyon, kofaktör olarak demir ve moleküler oksijen ile indirgenmiş BH4 gerektirir. Fenilalanin hidroksilaz enziminin 3 boyutlu aktif bölgesi Şekil 2.5'te gösterilmiştir (5).



Şekil 2. 5- Fenilalanin hidroksilaz enziminin 3 boyutlu aktif bölgesi (5).

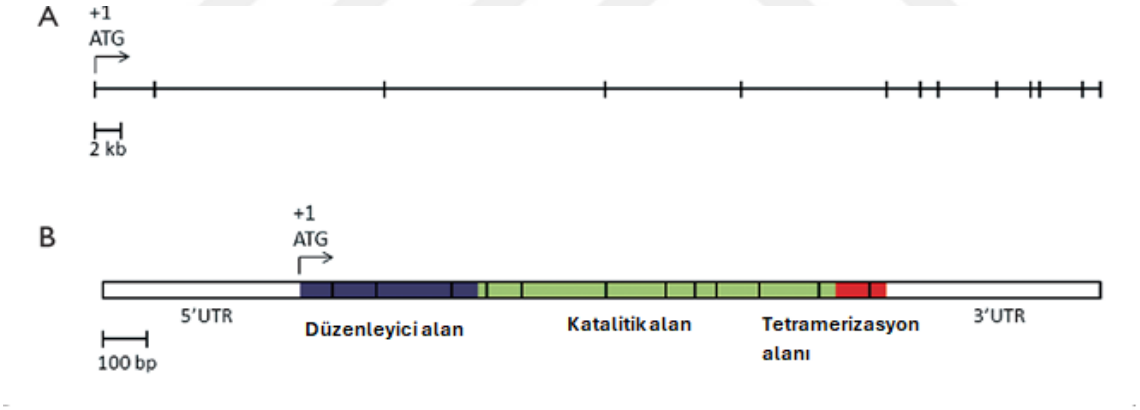
Şekilde enzimin fenilalanin bağlayan aktif bölümündeki kofaktör olan demir atomu ve tetrabiyopterin molekülleri görülmektedir. Fe: Demir, BH4: Tetrahidrobiyopterin.

BH4, hidroksilasyon reaksiyonu sırasında kinonoid dihidrobiopterine (QBH2) oksitlenir, bu esnada fenilalanin tirozine hidroksilasyonu gerçekleşir. QBH2, devam eden fenilalanin hidroksilasyonunu desteklemek için enzimatik olarak BH4'e geri dönüştürülür (17). PAH enzimini kodlayan gen, 12. kromozomun q22-q24.1 bölgesinde lokalize olup 13 ekzon, 12 introndan oluşur (18). Fenilalanin hidroksilaz geninin genomdaki konumu Şekil 2.6' da gösterilmiştir.



Şekil 2. 6- Fenilalanin hidroksilaz geninin genomdaki konumu (https://en.wikipedia.org/wiki/Phenylalanine_hydroxylase).

Gen yaklaşık 100 kb büyüklüğündedir. N terminali düzenleyici alan, katalitik alan ve C-terminali tetramerizasyon alanı olarak üç alana bölünmüştür (18). Fenilalanin hidroksilaz geninin yapısı Şekil 2.7' de gösterilmiştir.



Şekil 2. 7- Fenilalanin hidroksilaz geninin yapısı (Ho and Christo doulou 2014).

A) Yatay çizgi, PAH geninin tümünü temsil etmektedir. Her dikey çubuk, bir ekzonu temsil etmektedir. B) PAH mRNA'nın şematik gösterimi. Dikey çizgiler, ekzonlar arasındaki sınırları işaret etmektedir. PAH'ın üç fonksiyonel bölgesi, mor renkte düzenleyici alan, yeşil renkte katalitik alan ve turuncu renkte tetramerizasyon alanı olarak renklendirilmiştir.

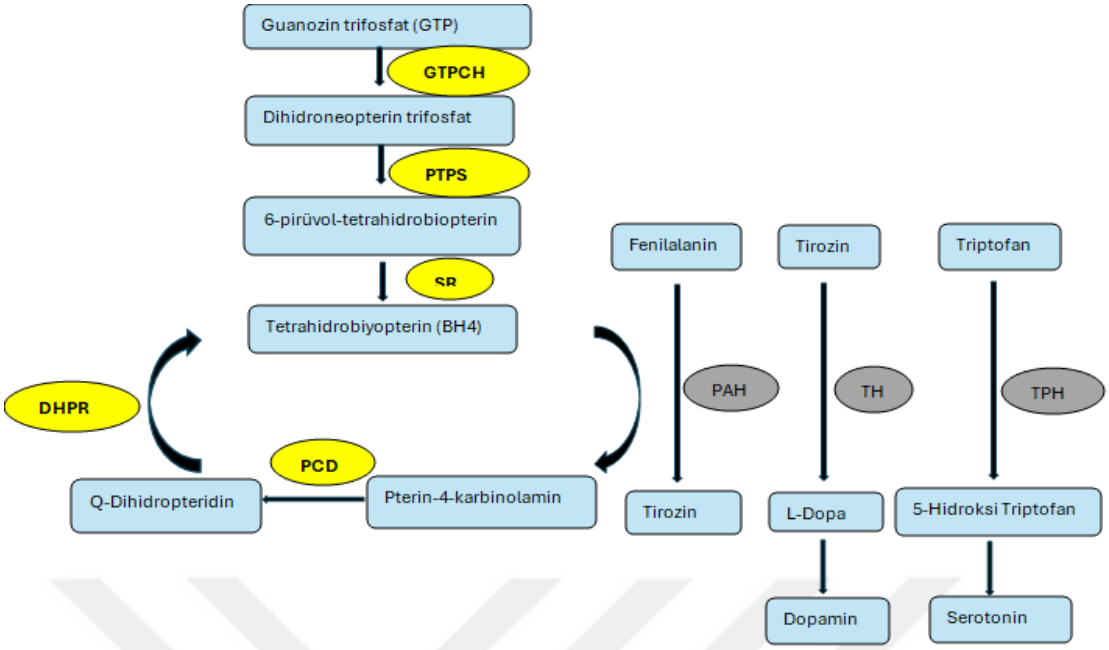
PAH geni, aromatik amino asit hidroksilaz protein ailesini kodlar. PAH enzimi 452 aminoasitten oluşur. PKU, PAH geninde oluşan mutasyonlar sonucunda gelişen PAH enzimindeki eksikliğe bağlı olarak fenilalanin metabolizmasında bozukluğa neden olan

genetik bir hastalıktır. PAH genindeki mutasyonlar yanlış anlamlı (missense), anlamsız (nonsense), silinme (delesyon), kırpılma(splicing), çerçeve kayması (frameshift) gibi çeşitli mutasyonları içerir. Bunlar içerisinde en sık görülenler, yanlış anlamlı(missense) mutasyonlardır (18).

BIOPKUdb, PAH genindeki farklı varyant ve genotiplerin fenotiplerle ilişkisini gösteren ve tedavi yanıtlarını değerlendiren kapsamlı bir veri tabanıdır. Bu veri tabanında, günümüzde PAH geni ile ilgili yaklaşık 3300' den fazla mutasyon tanımlanmıştır. Bu varyantlarda genin en çok intron bölgesi etkilenmiştir. Mutasyonlar coğrafyalar arasında farklılık gösterir. PAH genotipine göre PAH enzim aktivitesi veya tedavi yanıtına yönelik tahminde bulunulabilir. Allelik fenotip değeri (APV), bir mutasyon ve bu mutasyon ilişkili fenotip arasındaki ilişkiyi belirleyen bir değerdir. PKU şiddeti, PAH enzim aktivitesinin, kandaki fenilalanin düzeyinin yanı sıra genotipe de bağlıdır. Ancak genotip-fenotip korelasyonu henüz tam olarak ortaya konulamamıştır. Genotip-fenotip ilişkilerinin daha iyi anlaşılabilmesi için daha kapsamlı ve çok merkezli çalışmalara ihtiyaç vardır. Genotip ve fenotip ilişkisinin anlaşılması, PKU hastalık klinik seyrinin ve tedavi seçeneklerinin tahmini konusunda önemli bir içgörü sağlayacaktır. Ayrıca genotip-fenotip korelasyonunun kurulması ile kişiye özel bir yönetim yaklaşımı geliştirilebilir (19).

2.3- Tetrahidrobiyopterin (BH4) Metabolizması

BH4 metabolizma bozuklukları HPA'ya neden olabilmektedir. HPA'ların %1- 2'sine BH4 metabolizma bozuklukları neden olmaktadır. BH4, fenilalanin hidroksilaz, triptofan hidroksilaz, tirozin hidroksilaz gibi aromatik amino asit hidroksilaz ailesinden enzimlerin kofaktörüdür. Bu bağlamda BH4, katekolamin, monoamin, melatonin, serotonin, dopamin sentezinde; fenilalanin katabolizmasında rol oynar. BH4 sentezi ve rejenerasyonu, guanozin trifosfattan (GTP) beş enzim tarafından katalize edilen bir dizi adımı içeren çok aşamalı bir süreç sonrasında gerçekleşir. Tetrahidrobiyopterin (BH4) metabolizmasına Şekil 2.8'de değinilmiştir (20).



Şekil 2. 8- Tetrahidrobiyopterin (BH4) metabolizması (20).

İşaretlenen basamaklarda enzimler BH4 metabolizmasında rol alan enzimlerdir. GTPCH: Guanozin trifosfat siklohidrolaz 1, PTPS: 6-pirüvol-tetrahidrobiopterin sentaz, SR: Sepiapterin redüktaz, PCD: pterin-4-karbinolamin dehidrataz, DHPR: Dihidropteridin redüktaz, PAH: Fenilalanin hidroksilaz TH: Tirozin hidroksilaz TPH: Triptofan hidroksilaz.

Dihidropteridin redüktaz (DHPR) ve pterin-4-karbinolamin dehidrataz (PCD) enzimlerinin bozukluğuna bağlı olarak BH4 rejenerasyonunda defekt görülürken, guanozin trifosfat siklohidrolaz 1 (GTPCH), 6-pirüvol-tetrahidrobiopterin sentaz (PTPS) ve sepiapterin redüktaz (SR) enzimlerinin fonksiyon bozukluğunda BH4 sentezinde bozulur. Hem otozomal resesif hem de otozomal dominant kalıtım paternleri ile kendini gösteren GTPCH eksikliği dışında tüm bozukluklar otozomal resesif bir şekilde kalıtılır. Tetrabiyopterin (BH4) metabolizma bozukluklarına Tablo 2.2’ de yer verilmiştir (20).

Tablo 2. 2- Tetrabiyopterin (BH4) metabolizma bozuklukları (20).

OD: Otozomal dominant, OR: Otozomal resesif, GTPCH: Guanozin trifosfat siklohidrolaz 1, PTPS: 6-pirüvol-tetrahidrobiopterin sentaz, SR: sepiapterin redüktaz, PCD: pterin-4-karbinolamin dehidrataz, DHPR: Dihidropteridin redüktaz.

Hastalığın ismi	**Etkilenen gen**	**Gen bölgesi**	**Kalıtım şekli**	**Etkilenen enzim**
GTP siklohidrolaz 1 eksikliği	GCH1	14q22.2	OD	GTPCH1
GTP siklohidrolaz 1 eksikliği	GCH1	14q22.2	OR	GTPCH1
6-pirüvol-tetrahidrobiopterin sentaz eksikliği	PTS	11q23.1	OR	PTPS
Sepiapterin redüktaz eksikliği	SPR	2p13.2	OR	SR
Q-dihidropteridin redüktaz eksikliği	QDPR	4p15.32	OR	DHPR
Pterin-4-alfa-karbinolamin dehidrataz eksikliği	PCBD1	10q22.1	OR	PCD

BH4 metabolizması hastalıklarında, AAAH enzim ailesinin fonksiyon bozukluğuyla gelişen hiperfenilalaninemiye ve dopamin, epinefrin, norepinefrin, serotonin gibi nörotransmitterlerin azalmasına bağlı olarak ilerleyici nörolojik bozukluklar gelişir. BH4 metabolizma hastalıklarının kesin küresel prevalansı bilinmemektedir ve farklı ülkeler arasında büyük farklılıklar bulunabilir (20).

BH4 metabolizma hastalıkları bebeklik, çocukluk döneminden itibaren bulgu verebilir. Bu hastalık grubu, nöromotor gelişim geriliği, aksiyal hipotoni, epilepsi, bilişsel bozukluk, konuşma geriliği gibi santral sinir sistemi semptomlarına; diürnal ritim gösteren distoni, diskinezi, tremor, ataksi, hipokinezi gibi hareket bozukluklarına; otonomik disfonksiyona ; beslenme ve yutma güçlüğü gibi gastrointestinal sistem semptomlarına; davranış bozuklukları, uyku sorunları gibi psikiyatrik semptomlara; büyüme hormon eksikliği, santral hipotiroidi, MODY3 tipi diyabet gibi endokrinolojik semptomlara neden olabilir. Tetrahidrobiyopterin metabolizma bozukluklarının klinik bulgularına Tablo 2.3'te yer verilmiştir (20).

Tablo 2. 3- Tetrahidrobiyopterin metabolizma bozukluklarının klinik bulguları (20).

MODY: Genç yaşta başlayan yetişkin tipi diyabet.

TETRAHİDROBİYOPTERİN METABOLİZMA BOZUKLUKLARI BULGULARI	
SANTRAL SİNİR SİSTEMİ BULGULARI	• Nöromotor gelişim geriliği • Aksiyal hipotoni • Epilepsi • Bilişsel bozukluk • Konuşma geriliği
HAREKET BOZUKLUKLARI	• Distoni, • Diskinezi • Tremor • Ataksi • Hipokinezi
OTONOMİK BOZUKLUKLAR	• Kalp atış hızı anormallikleri • Düşük veya yüksek kan basıncı • Sıcaklık düzenleme problemleri • Ağrıya karşı daha duyarlı olma • Dolaşım problemleri • Solunum hızında değişiklikler • Solunum zorluğu • Mide boşalma gecikmesi • Kabızlık • İshal • Bulantı ve kusma
PSİKİYATRİK BOZUKLUKLAR	• Davranış bozuklukları • Uyku sorunları • Duygudurum bozuklukları
ENDOKRİNOLOJİK BOZUKLUKLAR	• Büyüme hormon eksikliği • Santral hipotiroidi • MODY3 tipi diyabet
GASTROİNTESTİNAL BULGULAR	• Beslenme güçlüğü • Yutma güçlüğü • Mide boşalma gecikmesi • Kabızlık • İshal • Bulantı ve kusma

Tanı koyma sürecinde tandem kütle spektrometresinde (TMS) fenilalanin ve tirozin ölçümü; plazma aminoasitlerinin ölçümü, kuru kan ve idrarda pterinlerin ölçümü, kuru kan testi ile DHPR enzim aktivitesinin ölçümü; beyin omurilik sıvısında (BOS) homovalinik asit, 5-hidroksiindolasetikasit, neopterin, biopterin, sepiapterin ve 5-metiltetrahidrofolat ölçümü; BH4 sentez ve rejenerasyonunda yer alan tüm enzimler için mutasyon tespiti ilk basamakta tercih edilebilecek tetkiklerdir. BH4 metabolizması hastalıklarının uzun vadeli nörogelişimsel sonuçları, etkili tedavinin erken

başlatılmasından olumlu yönde etkilenir, bu nedenle tedavi geciktirilmemelidir. BH4 metabolizma bozukluğu hastalarda, dopamin antagonisti, folinik asit antagonisti grubu ilaçlardan nörolojik semptomları tetikleyebileceği için kaçınılmalıdır (20).

2.4 -Fenilketonüri Tarihçesi

Fenilketonüri, ilk kez 1934 yılında, Norveç'te, Dr. Asbjorn Folling tarafından, zamanla zihinsel engelleri gelişen ve idrarlarında küf kokusu olan iki kardeşte, fenilpirüvik asit atılımı saptanarak tanımlanmıştır. Dr. Folling 1935 yılında hastalarında otozomal resesif kalıtım paternini tanımlamıştır (1).

George Jervis tarafından 1947'de fenilalaninin tirozine dönüşümünde bir bozukluk olduğu saptanarak, 1953'te fare karaciğerinde PAH enziminin eksikliği gösterilmiştir (21).

1953'te ise Horst Bickel tarafından fenilalanin kısıtlı diyet ile hastalığın zararlı etkilerinin önlenebileceği gösterilmiştir (7).

1963'te Robert Guthrie tarafından yenidoğan tarama programı geliştirilmiştir. Yenidoğanlarda tarama programı (Guthrie testi) ve gelişmiş tanı yöntemlerinin kullanımıyla beraber hastalık tanı koyma süreci kolaylaşmıştır (9).

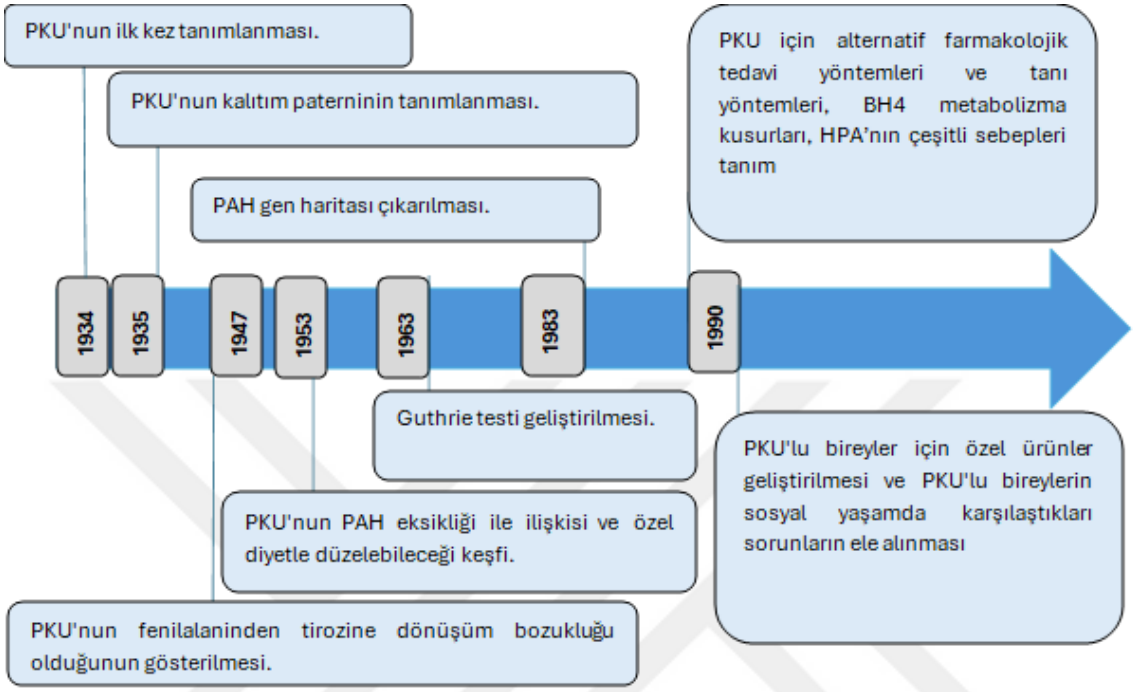
Alan Lidsky ve arkadaşları tarafından 1983'te PAH enzimini kodlayan PAH geninin kromozomal lokalizasyonu ve genetik haritası çıkarılmıştır (22).

Massachusetts bölgesi, 1963'te yenidoğanlarda PKU taramasını zorunlu hale getiren ilk yer olmuştur (23).

Türkiye'de ise yenidoğan taraması 1983'te pilot uygulama şeklinde Prof. Dr. İmran Özalp'in liderliğinde başlamıştır (24). Hacettepe Üniversitesi'nde 1986 yılında PKU açısından yenidoğan taramasına başlanmış, 1992'de ise 1 Haziran Ulusal PKU Günü ilan edilmiştir. Yenidoğan tarama programı, 1992'de İzmir ve İstanbul'u, 1993'te ise tüm Türkiye'de olacak şekilde yaygınlaştırılmıştır. Yenidoğan taraması programı, 2006 yılından beri T. C. Sağlık Bakanlığı tarafından denetlenerek devam etmektedir (25).

1980'li yıllardan sonra gelişen teknoloji ile PKU için alternatif farmakolojik tedavi yöntemleri ve tanı yöntemleri, BH4 metabolizma kusurları, HPA'nın çeşitli sebepleri tanımlanmıştır. 1990'lı yıllardan sonra PKU'lu bireyler için özel ürünler geliştirilmiş ve

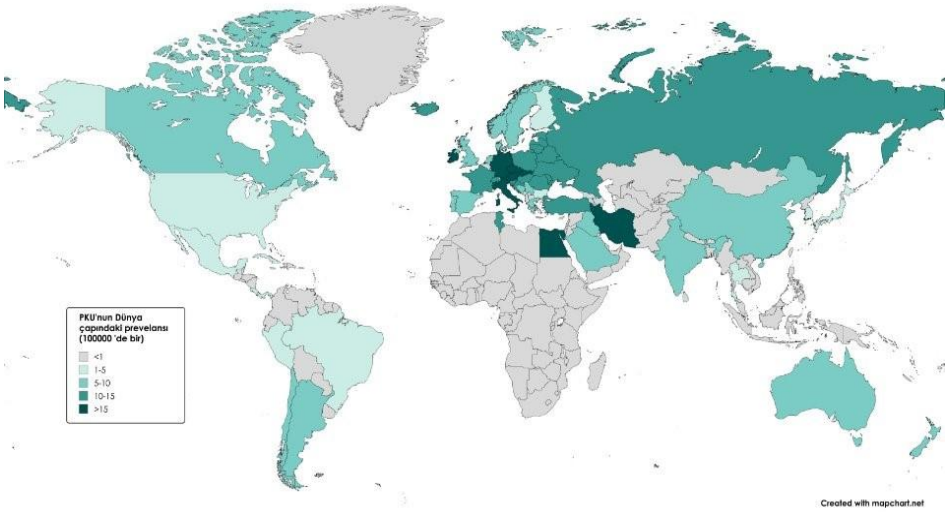
PKU'lu bireylerin sosyal yaşamda karşılaştıkları sorunlar ele alınmaya başlanmıştır (17). Fenilketonürinin tarihçesine Şekil 2.9'da değinilmiştir.



Şekil 2. 9- Fenilketonürinin tarihçesi (1,7,9,17,21).

2.5 -Fenilketonüri Epidemiyolojisi

PKU prevalansı, etnik kökenler arasında ve dünya çapında farklı coğrafi bölgeler arasında önemli farklılıklar göstermektedir. PKU prevalansı genellikle Avrupa veya Doğu Asya popülasyonlarında en yüksektir (Yaklaşık 1:10.000-15.000 canlı doğum). Orta Doğu'daki bazı ülkelerde/bölgelerde PKU prevalansı, Avrupa veya Doğu Asyalı popülasyonlardan daha yüksektir. Örneğin, Türkiye'de ve İran'da prevalans sırasıyla 1:6667 ve 1:5000 yenidoğandır. Bu durum, akraba evliliklerinin daha sık görülmesiyle açıklanabilmektedir (17). Şekil 2.10 ve Tablo 2.4'te Fenilketonürinin dünya çapındaki görülme sıklığına değinilmiştir.



Şekil 2. 10- Fenilketonürinin dünya çapındaki görülme prevalansı (17).

PKU: Fenilketonüri.

Tablo 2. 4- Fenilketonürinin dünya çapındaki görülme prevalansı (Hillert ve ark. 2020) (17).

Fenilketonürinin dünya çapında görülme sıklığı 24000 doğumda birdir. Bunların %62'sinin klasik PKU, %16'sının hafif PKU, %22'sinin hafif HPA olduğu görülmektedir. ABD: Amerika Birleşik Devletleri. PKU: Fenilketonüri, HPA: Hiperfenilalaninemi.

Bölgeler	Ülkeler	PKU görülme insidansı	Görülen PKU Fenotipi
Amerika	**ABD**	1:25000	%59 klasik PKU, %14 hafif PKU, %27 hafif HPA
	Meksika	1:27778	%57 klasik PKU, %13 hafif PKU, %30 hafif HPA
	Brezilya	1:25000	%63 klasik PKU, %3 hafif PKU, %34 hafif HPA
	Arjantin	1:15715	%45 klasik PKU, %28 hafif PKU, %27 hafif HPA
Okyanusya	**Avustralya**	1:11236	%80 klasik PKU, %6 hafif PKU, %14 hafif HPA
Orta Doğu	**Arabistan**	1:14245	%81 klasik PKU, %6 hafif PKU, %13 hafif HPA
	İran	1:5000	%81 klasik PKU, %9 hafif PKU, %10 hafif HPA
Asya	**Türkiye**	1:6667	%42 klasik PKU, %35 hafif PKU, %23 hafif HPA
	Kore	1:41000	%71 klasik PKU, %4 hafif PKU, %25 hafif HPA
	Japonya	1:125000	%35 klasik PKU, %25 hafif PKU, %40 hafif HPA
	Çin	1:15924	%62 klasik PKU, %10 hafif PKU, %28 hafif HPA
	Rusya	1:7714	%81 klasik PKU, %9 hafif PKU, %10 hafif HPA
Avrupa	**Estonya**	1:7143	%94 klasik PKU, %4 hafif PKU, %2 hafif HPA
	İsveç	1:12681	%42 klasik PKU, %14 hafif PKU, %44 hafif HPA
	Norveç	1:11457	%52 klasik PKU, %4 hafif PKU, %44 hafif HPA
	Avusturya	1:9091	%59 klasik PKU, %19 hafif PKU, %22 hafif HPA
	Hırvatistan	1:7143	%34 klasik PKU, %43 hafif PKU, %23 hafif HPA
	İtalya	1:4000	%39 klasik PKU, %37 hafif PKU, %24 hafif HPA
	İspanya	1:10115	%42 klasik PKU, %29 hafif PKU, %29 hafif HPA

2.6- Fenilketonüri Klinik Sınıflaması

Hiperfenilalaninemi (HPA), kan fenilalanin düzeyinin 2 mg/dl'nin (120 mikromol/L) üzerinde saptanmasıdır. Çalışmamızda hastaların HPA klinik sınıflandırmasında Camp ve arkadaşlarının yaptığı sınıflama kullanılmıştır. Fenilketonüri ve hiperfenilalanineminin klinik olarak sınıflandırılmasına Tablo 2.5'te yer verilmiştir.

Tablo 2. 5- Fenilketonüri ve hiperfenilalanineminin klinik olarak sınıflandırılması (13).

HPA: Hiperfenilalaninemi, PKU: Fenilketonüri.

PKU ve HPA sınıflandırması	Kan fenilalanin seviyeleri
Klasik PKU	>20 mg/dl (>1200 mikromol/l)
Orta PKU	15-20 mg/dl (900-1200 mikromol/l)
Hafif PKU	10-15 mg/dl (600-900 mikromol/l)
Hafif HPA	6-10 mg/dl (360-600 mikromol/l)
Tedavi gerektirmeyen HPA	2-6 mg/dl (120-360 mikromol/l)

Klasik PKU'da serum fenilalanin düzeyi >20 mg/dl (1200 mikromol/L) olup PAH enzim aktivitesi <%1 seviyesindedir. Orta PKU'da serum fenilalanin düzeyi 15-20 mg/dl (900-1200 mikromol/L) arasında olup PAH enzim aktivitesi>%1 seviyesindedir. Hafif PKU'da ise serum fenilalanin düzeyi 10-15 mg/dl (600-900 mikromol/L) arasında olup PAH enzim aktivitesi>%5 seviyesindedir. Hafif HPA' da ise serum fenilalanin düzeyi 6-10 mg/dl (360-600 mikromol/L) aralığında olup PAH enzim aktivitesi>%30 düzeyindedir. Tedavi gerektirmeyen HPA'da, serum fenilalanin düzeyi 2-6 mg/dl (120-360 mikromol/L) aralığındadır ve genellikle fenilalanin kısıtlaması yapılmadan takip edilmektedir (13).

Fenilketonüri tanısı alan kişilerin klinik izlemi doğrultusunda yapılan PKU sınıflandırılması da yapılmaktadır. Bu sınıflamada, fenilalanin kısıtlı diyet ile tedavi edilen PKU ve HPA tanılı hastalar, herhangi bir tedavi almayan hastalar, BH4 Duyarlı PKU ve HPA (BH4 ile tek başına ya da diyet tedavisi ile kombine şekilde tedavi edilen) tanılı hastalar bulunmaktadır (11).

2.7- Fenilketonüri Patogenezi

Fenilalanin, aromatik yapıda esansiyel bir aminoasittir. Norepinefrin, serotonin ve dopamin üretiminde rol oynayan temel bir moleküldür (11). Memeliler tarafından sentezlenemediğinden, normal büyüme için mutlaka diyet ile dışarıdan alınmalıdır. Fenilalanin proteinden zengin gıdalarda bulunur. Diyette en iyi fenilalanin kaynakları

yumurta, tavuk eti, karaciğer, sığır eti, süt ve soyadır (12). Doğada L-, D- ve DL-formlarında bulunur. L- formu, vücut proteinlerinde bulunur ve en yaygın formudur. İnsan vücudundaki proteinlerin %4-6'sını oluşturur. D- formunun analjezik özelliği vardır, DL- formu bu iki formun kombinasyonu şeklindedir (15).

Mevcut gelişmiş teknoloji ile bile, protein metabolizması için kullanılan fenilalanin miktarı tam olarak bilinmemektedir. Sağlıklı çocuklarda ve yetişkinlerde tipik diyet fenilalanin alımının yaklaşık %10-20'sinin rutin protein döngüsü sırasında kullanıldığını düşünülmektedir; Protein yapımı için gerekli olmayan, fazladan dolaşımda bulunan fenilalanin, PAH aracılığı ile metabolize olur (17).

PAH, fenilalaninin tirozine hidroksilasyonunu katalize eden, insanlarda daha çok hepatik kaynaklı, böbrek, pankreas ve beyin kaynaklı da olabilen, aromatik amino asit hidroksilaz (AAAH) enzim ailesinin bir üyesi olan enzimdir. Fenilalaninin tirozine hidroksilasyonu sağlayan reaksiyonda hız kısıtlayıcı basamaktır. 50 kDa alt birimlerinden oluşan tetramerik yapılı bir enzimdir (5). PAH enzimi 452 aminoasitten oluşur. PAH'ın dimerik halinin fonksiyonu yoktur, fenilalanin ile birleşme sonucu aktif tetramerik yapı oluşur. PAH enzimi, fenilalanin bağlanma noktasını bulunduran N-terminal (düzenleyici) alt birim, katalitik alt birim ve dimer yapının tetramere dönüştürülmesinde rol alan C-terminal (tetramerizasyon) alt birim olarak adlandırılan üç alt birimden oluşmaktadır. Enzimin aktif bölgesinde demir atomu ve BH4 kofaktörü bulunmaktadır (17).

Reaksiyon, kofaktör olarak demir ve moleküler oksijen ile indirgenmiş BH4 gerektirir. BH4, hidroksilasyon reaksiyonu sırasında kinonoid dihidrobiopterine (QBH2) oksitlenir, bu esnada fenilalanin tirozine hidroksilasyonu gerçekleşir. QBH2, devam eden fenilalanin hidroksilasyonunu desteklemek için enzimatik olarak BH4'e geri dönüştürülür. Sonuç olarak PAH aracılığı ile fenilalaninin tirozine hidroksilasyonu yapılır. Tirozin aminoasiti, nörotansmitterler, dopamin, katekolaminler, tiroksin, melanin, krebs döngüsü ara maddesi olan fumarat ve asetoasetat üretiminde çeşitli metabolik yolaklar aracılığı ile rol oynar (17).

PAH enzimi ya da BH4 eksikliğine neden olan genetik bozukluklar sonucu hiperfenilalaninemi gelişir (16). PAH enzim eksikliklerinde, tirozine dönüşemeyen fenilalanin birikip, pirüvat karşısında transaminasyona uğrar ve fenilpirüvata dönüşür. Fenilpirüvat da kanda ve dokularda birikir, idrarla atılır. Fenilpirüvat ayrıca fenilasetat,

fenillaktat, fenilasetilglutamin gibi fenilalanin metabolitlerine, fenilketonlara dönüşür ve bunlar da idrarla atılır. Fenilasetat idrara karakteristik bir koku verir. Bu tablonun ağır formuna verilen fenilketonüri adı fenilalanin metabolitlerinin fenilketon olarak yüksek miktarda idrar ile atılmasından gelmektedir (15).

PAH enzimini kodlayan gen, 12. kromozomun q22-q24.1 bölgesinde lokalize olup 13 ekzon, 12 introndan oluşur. Gen yaklaşık 100 kb büyüklüğündedir. N terminali düzenleyici alan, katalitik alan ve C-terminali tetramerizasyon alanı olarak üç alana bölünmüştür. PAH geni aromatik amino asit hidroksilaz protein ailesini kodlar. PAH enzimi 452 aminoasitten oluşur (18).

PKU, PAH geninde oluşan mutasyonlar sonucunda PAH enzimindeki eksikliğe bağlı olarak fenilalanin metabolizmasında bozukluğa neden olan otozomal resesif kalıtılan, genetik bir hastalıktır. PAH genindeki mutasyonlar yanlış anlamlı (missense), anlamsız (nonsense), silinme (delesyon), kırpılma(splicing), çerçeve kayması (frameshift) gibi çeşitli mutasyonları içerir. Bunlar içerisinde en sık görülenler, yanlış anlamlı(missense) mutasyonlardır (18).

BIOPKUdb, PAH genindeki farklı varyant ve genotiplerin fenotiplerle ilişkisini gösteren ve tedavi yanıtlarını değerlendiren kapsamlı bir veri tabanıdır. Bu veri tabanında, günümüzde PAH geni ile ilgili yaklaşık 3300’ den fazla mutasyon tanımlanmıştır. Bu varyantlarda genin en çok intron bölgesi etkilenmiştir. PKU genetik olarak çok heterojendir. Mutasyonlar coğrafyalar arasında farklılık gösterir (19).

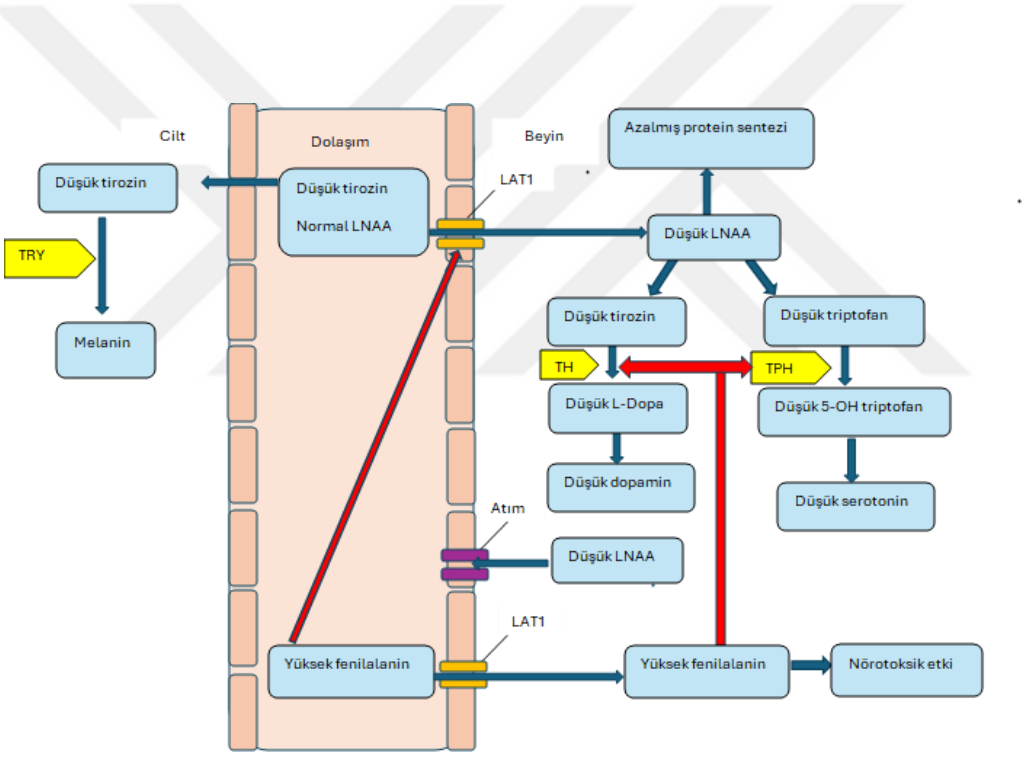
BH4 metabolizma bozuklukları da HPA’ya neden olabilmektedir. HPA’ların %1- 2‘sine BH4 metabolizma bozuklukları neden olmaktadır. BH4, fenilalanin hidroksilaz, triptofan hidroksilaz, tirozin hidroksilaz gibi aromatik amino asit hidroksilaz ailesinden enzimlerin kofaktörüdür. Bu bağlamda BH4, katekolamin, monoamin, melatonin, serotonin, dopamin sentezinde; fenilalanin katabolizmasında rol oynar (20).

BH4 sentezi ve rejenerasyonu, guanozin trifosfattan (GTP) beş enzim tarafından katalize edilen bir dizi adımı içeren çok aşamalı bir süreç sonrasında gerçekleşir. Dihidropteridin redüktaz (DHPR) ve pterin-4-karbinolamin dehidrataz (PCD) enzimlerinin bozukluğuna bağlı olarak BH4 rejenerasyonunda defekt görülürken, guanozin trifosfat siklohidrolaz 1 (GTPCH), 6-piruvol-tetrahidrobiopterin sentaz (PTPS) ve sepiapterin redüktaz (SR) enzimlerinin fonksiyon bozukluğunda BH4 sentezinde bozulur. Hem otozomal resesif

hem de otozomal dominant kalıtım paternleri ile kendini gösteren GTPCH eksikliği dışında tüm bozukluklar otozomal resesif bir şekilde kalıtılır (20).

Fenilalanin serumda yüksek düzeyde bulunmasının en önemli patolojik sonuçları beyinde gerçekleşir. Kan beyin bariyerini aşan fenilalanin, tedavi edilmediği takdirde, hastalarda nörotoksik etkisi nedeniyle nörobilişsel, psikiyatrik sorunlara ve geri dönüşü olmayan zihinsel engelliliğe neden olur (6).

Mekanizma tam bilinmemekle birlikte, yüksek düzeyde fenilalanin, beyin gelişimini, miyelinizasyonu, nörotransmitter sentezini engeller. Bu nöropatolojik mekanizmaları açıklamak için bazı hipotezler ortaya atılmıştır (6). Fenilketonüri patogenezine Şekil 2.11'de yer verilmiştir.



Şekil 2. 11- Fenilketonüri patogenezi (17).

LNAA: Büyük nötral aminoasitler, TH: Tirozin hidroksilaz, TPH: Triptofan hidroksilaz, TRY: Tirozinaz, LAT1: Büyük aminoasit taşıyıcısı 1.

Kandan beyne aminoasit taşınması dinamik bir süreçtir ve bu süreçte aminoasit taşıyıcıları rol alır. Büyük nötr aminoasitler (LNAA-histidin, izolösin, lösin, metiyonin, fenilalanin, treonin, triptofan, tirozin ve valin), nötral aminoasit taşıyıcısı (LAT1-SLCA7A5) aracılığıyla kolaylaştırılmış difüzyon yoluyla dolaşımdan kan-beyin

bariyerini geçer. Kanda aşırı biriken fenilalanin, kan-beyin bariyerini geçmek için nötral aminoasit taşıyıcısı (LAT1) aracılığı ile başka büyük nötral aminoasitlerle (LNAA) yarışır. LAT1'in her aminoasite afinitesi farklıdır ve fenilalanine afinitesi diğer LNAA'lara göre daha yüksektir. Kanda yüksek fenilalanin düzeyleri, diğer LNAA'ların beyne taşınmasını rekabetçi bir şekilde inhibe eder ve düzeylerini azaltır; azalmış LNAA düzeyleri nedenli serebral protein sentezini bozulur ve monoamin, nörotransmitter eksikliğine neden olur. Fenilalanin beyindeki tirozin hidroksilaz ve triptofan hidroksilaz aktivitelerini rekabetçi bir şekilde inhibe ederek dopamin ve özellikle serotonin eksikliklerine yol açar (17).

Fenilalanin yüksekliği beyinde gri ve beyaz cevher bozuklukları yapabilir. Fenilalanin yüksekliği, 3-hidroksi-3-metilglutaril-CoA redüktaz aktivitesini inhibe ederek kolesterol, başka beyin lipidlerinin sentezini inhibe ederek miyelinizasyonu bozar. Ayrıca nöronal dendritik büyüme ve sinaptik bağlantı bozukluklarına neden olur (26).

Fenilalanin yüksekliğinin, beyninin hücre dışı matrisinin gelişimini yansıtan, nöral hücre yapışma molekülü (NCAM), glial fibriller asidik protein (GFAP), hiyalüronat bağlayıcı aktivite gibi moleküler biyobelirteçleri etkilediği gösterilmiş olup, bu durumun beyin gelişimini olumsuz yönde etkileyerek kalıcı beyin fonksiyon bozukluğu yapabileceği düşünülmektedir (27).

Fenilalanin yüksekliği, pirüvat kinaz, diğer glikoliz ve oksidatif fosforilasyon enzimlerini inhibe ederek serebral glukoz metabolizmasını ve enerji üretimini bozar. Hastalardaki davranış bozukluklarının ve bilişsel işlev bozukluklarının temelinde bu mekanizma olabilir (28).

Fenilalanin yüksekliğinde, beyinde amiloid fibrillerin ve fenilalanin agregatlarının birikimi tespit edilmiştir. PKU hastalarında, bu durumun bilişsel işlev bozukluklarında patogenetik bir role sahip olduğu varsayılabilir (29).

Fenilalanin yüksekliğinin epigenom üzerine etkileri olduğu bir gerçektir (30). Dokularda biriken fenilalanin ve metabolitlerinin, toplam radikal tutucu antioksidan potansiyel (TRAP), süperoksit dismutaz (SOD), katalaz (CAT) ve glutatyon peroksidaz (GSH-Px) gibi antioksidan sistemdeki enzimleri etkileyerek oksidatif hasara neden olduğu gösterilmiştir. Bu durum, oksidatif stresin PKU'nun nöro patolojisinde rol oynayabileceğini göstermektedir (6).

Fenilalanin metabolitlerinin, normal beyin ve retina gelişimi için gerekli olan, nöroprotektif etkili, uzun zincirli çoklu doymamış yağ asitlerinden (LC-PUFA'lar) beyin araşidonik (AA) ve dokosaheksaenoik asidin (DHA) sentezi için önemli bir kofaktör olan alfa- tokoferolkinonun (alfa-TQ) sentezini inhibe ederek mikrosefali ve zekâ geriliğine neden olduğu düşünülmektedir (31).

Hipokampal N-metil-D-aspartat reseptörlerinin (NMDAR) hafıza oluşumu ve öğrenmenin düzenlenmesinde önemli rol oynar. PKU'da fenilalanin glisin bağlanma bölgesi için rekabet ederek hipokampal nöronlarda spesifik olarak NMDAR (N-metil-D-aspartat reseptörleri) inhibe eder. Böylece PKU'da zekâ geriliğinin gelişiminde bozulmuş NMDAR fonksiyonunun rolü olduğu düşünülebilir (32).

2.8- Fenilketonürinin Klinik Özellikleri

PKU, PAH geninin mutasyonları ile karakterize, doğuştan gelen bir metabolik bir hastalıktır. PKU'da klinik bulgular çok hafif bir tabloda ya da geri dönüşü olmayan zihinsel engellilik gibi ağır bir şekilde görülebilir. PKU'da fenotip oldukça geniş spektrumludur (16).

PKU, akraba evliliği sık olan toplumlarda daha sık görülür ve ülkemizde yaklaşık olarak 6000 canlı doğumdan birinde PKU tanılı bebek doğar. Ülkemiz hastalığın en sık görüldüğü ülkeler arasında yer almaktadır (16). Yenidoğan tarama programları ile bebeklerin taranmasıyla, hastalar geçmişe kıyasla daha erken dönemlerde, geri dönüşü olmayan klinik bulgular oluşmadan tanı alabilmektedir. Tarama programları sayesinde PKU'nun ağır klinik belirtileri daha nadir görülmektedir. Erken PKU tanısı alan, tedavisine erken başlanan hastalar, yetişkin dönemde nispeten sağlıklı ve normal bir yaşam sürebilmektedir (33).

PKU tanılı yenidoğan bebekler, doğum sonrası asemptomatiktir. Yenidoğan döneminde fark edilmezse, PKU'nun başlangıcı sinsidir ve erken bebeklik dönemine kadar semptomlara neden olmayabilir. Fenilalanin içeren anne sütü ya da mama ile beslenen, PKU tanılı yenidoğanda, fenilalaninin fazlası PAH enzimi tarafından metabolize edilemez ve süreç içerisinde fenilalanin ve metabolitleri çeşitli doku, organ ve vücut sıvılarında birikmeye başlar. Yenidoğan taraması döneminde fenilalanin içeren gıdalarla beslenmeyen PKU tanılı bebekler, taramada gözden kaçabilir. Bu bağlamda klinik tablonun ortaya çıkması gelişimin daha ileri dönemlerinde karşımıza çıkabilir. Tedavi

edilmeyen PKU tanılı bebekler ve çocuklarda davranışsal, zihinsel, nörolojik ve fiziksel semptomlar dahil olmak üzere bir dizi bulgular gelişir (33). Fenilketonüri hastalığının klinik bulguları Tablo 2.6'da özetlenmiştir.

Tablo 2. 6- Fenilketonüri hastalığının klinik bulguları (17,33,34,35,36).

FENİLKETONÜRİNİN KLİNİK BULGULARI	
DAVRANIŞ BOZUKLARI	• Saldırganlık • Anksiyete • Hiperaktivite • Amaçsız hareketler • Sosyal geri çekilme • Stereotipi
NÖROLOJİK BULGULAR	• Zekâ geriliği • Elektroensefalogram anormallikleri • Epilepsi • Yürüme ve tik anormallikleri • Hiperrefleksi • Tonus değişiklikleri • Parkinson belirtileri • Piramidal belirtiler • Ekstremite spastisitesi ve titreme • Bilişsel işlev bozukluğu • Hafıza kaybı • Öğrenme güçlüğü • Mikrosefali
PSİKİYATRİK BULGULAR	• Psikoz • Otizm spektrum bozuklukları • Duygu durum bozuklukları • Sosyal izolasyon
CİLT, SAÇ VE DİŞ BULGULARI	• Ciltte hipopigmentasyon • Egzama • Seboraik dermatit • Saçlarda hipopigmentasyon • Diş çürükleri
GÖZ BULGULARI	• Görme bozuklukları • İris hipopigmentasyon
KEMİK METABOLİZMASI BULGULARI	• Osteopeni/Osteoporoz
VÜCUT SIVILARINDAKİ BULGULAR	• Köpüklü idrar yapma • İdrar, ter gibi vücut sıvılarında küf kokusu ve fare kokusu
ANTROPOMETRİK BULGULAR	• Büyüme ve gelişme geriliği

PKU'nun en patolojik sonuçları santral sinir sisteminde gerçekleşir. PKU'da yüksek fenilalanin santral sinir sisteminde nörotoksik etki oluşturur. Kan beyin bariyerini aşan fenilalanin, beyin gelişimini, miyelinizasyonu ve nörotransmitter sentezini bozar. Tedavi edilmeyen veya tedavide geç kalınan PKU hastalarının çoğunda saldırganlık, anksiyete, hiperaktivite, amaçsız hareketler, sosyal geri çekilme ve stereotipi gibi davranış bozuklukları; zeka geriliği, elektroensefalogram anormallikleri, epilepsi, yürüme ve tik anormallikleri, hiperrefleksi, tonus değişiklikleri, parkinson belirtileri, piramidal belirtiler, ekstremite spastisitesi ve titreme, bilişsel işlev bozukluğu, hafıza kaybı, öğrenme güçlüğü, mikrosefali gibi nörolojik bozukluklar; psikoz, otizm spektrum bozukluğu, daha ileri yaşlarda duygu durum bozukluğu (serotonin sentezi etkileneceği için), sosyal izolasyon gibi psikiyatrik bozukluklar görülmesinin nedeni yüksek düzey fenilalaninin santral sinir sisteminde oluşturduğu hasardır (33).

PKU hastalarında tirozin hidroksilaz inhibe olmasıyla melanin sentezi olumsuz yönde etkileneceği için saç, cilt ve iris pigmentasyonu sağlanamaz. Hastaların cilt, göz ve saçlarında hafif pigmentasyon izlenir. Hastalarda egzama ve seboraik dermatite rastlanabilir (17).

Serumda artan fenilalanin düzeylerine bağlı olarak, idrar ve ter gibi vücut sıvılarında fenilalanin metaboliti olan fenilasetik asit düzeyi artar. Hastaların idrarları köpüklü olup idrarlarında ve terlerinde küf ya da fare kokusu dikkati çekebilir (17).

Hastalarda büyüme gelişme geriliği izlenebilir. Yüksek fenilalanin düzeyinin azalmış kemik mineral dansitesi ile de ilişkisi vardır (34).

Serum fenilalanin düzeyinde yükseklik, görme bozukluklarına neden olabilir (35).

Bu hastalara uygulanan diyet tedavisi nedenli hastaların beslenmelerindeki karbonhidrat miktarı artar. Buna bağlı olarak hastaların diş çürükleri olabilir (36).

Hastalarda fenilalanin kısıtlı diyet tedavisi başlanmasıyla birlikte zihinsel işlev bozukluğu ve öğrenme güçlüğü kalıcı olmasına rağmen eşlik eden nörolojik bozukluklarda bir miktar düzelme görülebilmekte ve klinik tablonun ağırlaşmasının önlenebilmektedir.

2.9- Fenilketonüride Tanı ve Tarama

PKU tanılı yenidoğan bebekler, doğum sonrası asemptomatiktir. Yenidoğan döneminde fark edilmezse, PKU'nun başlangıcı sinsidir ve erken bebeklik dönemine kadar semptomlara neden olmayabilir (33).

Hastalarda fenilalanin kısıtlı diyet tedavisi başlanmasıyla birlikte zihinsel işlev bozukluğu ve öğrenme güçlüğü kalıcı olmasına rağmen eşlik eden nörolojik bozukluklarda bir miktar düzelme görülebilmekte ve klinik tablonun ağırlaşmasının önlenebilmektedir. Bu bağlamda, bu hasta grubunun tarama yöntemleri ile erken tanı alması ve erken tedaviye başlanması, geri dönüşü olmayan nörolojik sekellerin önüne geçilebilmesi ve bu hasta grubunun yetişkin dönemde nispeten sağlıklı ve normal bir yaşam sürebilmesi için elzemdir.

PKU, ilk kez 1934 yılında, Norveç'te, Dr. Asbjorn Folling tarafından, zamanla zihinsel engelleri gelişen ve idrarlarında küf kokusu olan iki kardeşte tanımlanmıştır (1). 1953'te ise Horst Bickel tarafından fenilalanin kısıtlı diyet ile hastalığın zararlı etkilerinin önlenebileceği gösterilmiştir (7). 1960'lara kadar, fenilketonüri ile doğan çocukların çoğunda ileri derecede zihinsel engellilik gelişmiştir ve bu çocuklar genellikle yaşamlarının geri kalanını kurumsal bakım evlerinde geçirmiştir (33). Bu bağlamda, ilk kez 1963'te Robert Guthrie tarafından bir yenidoğan tarama programı geliştirilmiştir. Yıllar içerisinde, yenidoğanlarda tarama programı (Guthrie testi) ve gelişmiş tanı yöntemlerinin kullanımıyla beraber hastalık tanı koyma süreci kolaylaşmıştır (9).

Yenidoğan tarama programları ve bebeklerin taranmasıyla, hastalar geçmişe kıyasla daha erken dönemlerde, geri dönüşü olmayan klinik bulgular oluşmadan tanı alabilmektedir. Tarama programları sayesinde PKU ağır klinik belirtileri daha nadir görülmektedir. 3 ay ile 7 yaş arasında teşhis edilen çocuklar, geç tanı almış; 7 yaşında veya daha büyük yaşta teşhis edilenler ise tedavi edilmemiş olarak kabul görür (39). Erken PKU tanısı alan, tedavisine erken başlanan hastalar, yetişkin dönemde nispeten sağlıklı ve normal bir yaşam sürebilmektedir. Dünya genelinde uygulanan tarama testlerindeki amaç hastayı asemptomatik dönemde en kısa zamanda tespit edebilmektir (33).

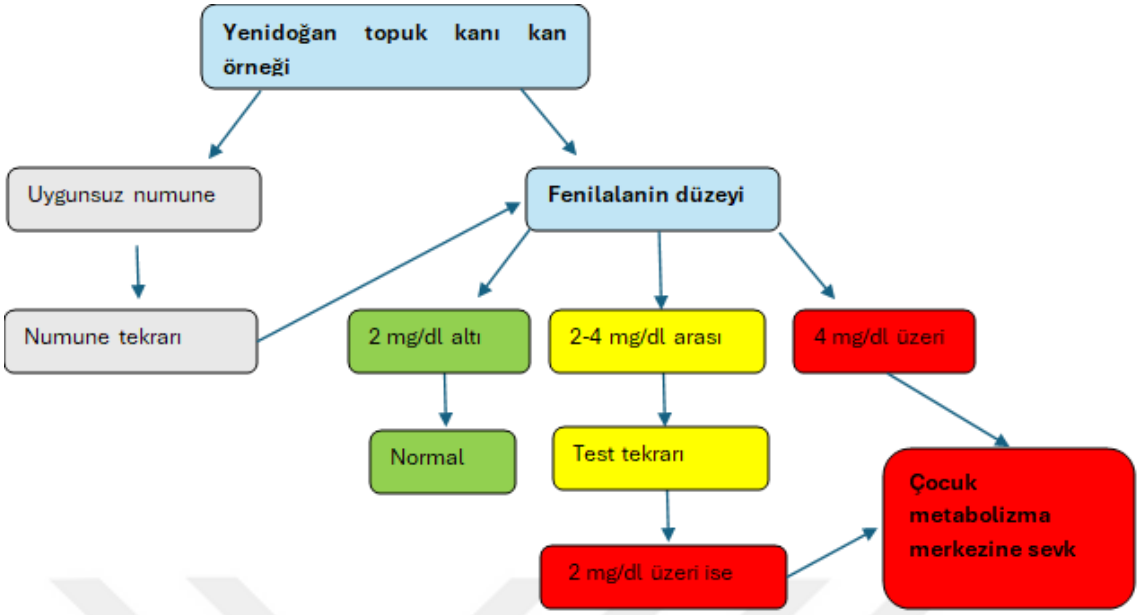
Yenidoğanlar ilk olarak Robert Guthrie tarafından geliştirilen bir bakteriyel inhibisyon testi, Guthrie testi ile taranmıştır. Massachusetts eyaleti, 1963'te yenidoğan döneminde PKU taramasını zorunlu hale getiren ilk bölge olmuştur (23). Türkiye'de ise yenidoğan

dönemi taraması 1983'te pilot çalışma olarak Prof. Dr. İmran Özalp'in öncülüğünde başlamıştır (24). Hacettepe Üniversitesi tarafından 1986 yılında PKU açısından yenidoğan tarama programına başlanmış, 1992'de 1 Haziran Ulusal PKU Günü ilan edilmiştir. Yenidoğan taraması 1992'de İzmir ve İstanbul'u, 1993'te ise tüm Türkiye'yi kapsayacak şekilde genişletilmiştir. Yenidoğan taraması 2006 yılından itibaren T. C. Sağlık Bakanlığı tarafından üstlenilerek devam etmektedir (25).

Maliyet etkin, güvenilir, tutarlı, kolay uygulanabilen, seçici, numune eldesi basit olan orijinal Guthrie testi, bacillus subtilis bakterisinin üremesi üzerine fenilalaninin etkisi temelinde oluşturulmuştur. Yenidoğandan alınan birkaç damla topuk kanı, besiyerinde bacillus subtilis bakterisinin üremesini inhibe eden fenilalanin analoğu beta-2-tienilalanin maddesi içeren, Guthrie kâğıdı olarak anılan bir filtre kağıdına damlatılır. Eğer alınan kanın fenilalanin düzeyi yüksekse beta-2-tienilalanin bakteri üremesi üzerindeki inhibitör etkisi ortadan kalkar ve bu durum bakterinin üremesine neden olur.

Guthrie testi pozitif çıkan hastalarda fenilalanin düzeyi kantitatif olarak (TMS, yüksek performanslı sıvı kromatografisi-HPLC ile) ölçülmelidir. Kan fenilalanin düzeylerinin değerlendirilmesi için farklı laboratuvar tarama metodolojileri mevcuttur. Tandem kütle spektrometresi (TMS), kanda amino asit konsantrasyonlarının güvenilir ve kantitatif olarak belirlenmesini sağlamak için hızlı bir yöntem olarak geliştirilmiştir.

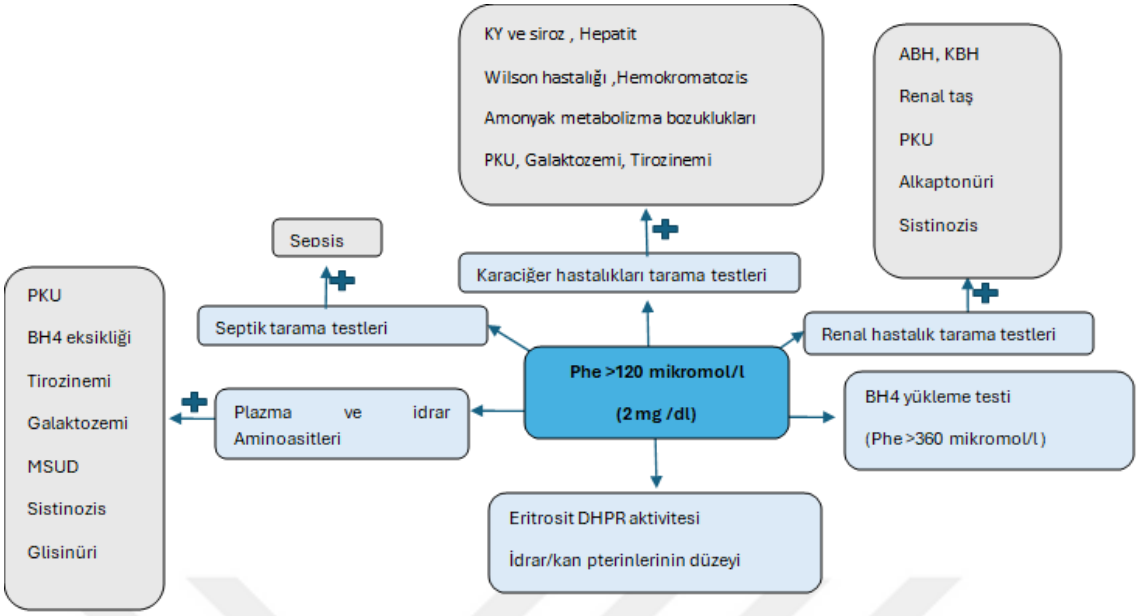
Günümüzde yenidoğan bebeklerde PKU taraması, bebeklerin topuklarından alınan birkaç damla kan numunesi özel filtre kâğıda damlatılarak (Guthrie kâğıdı), kurumuş kan numunesinden fenilalanin düzey tayini yapılarak gerçekleşmektedir. Hastalığı saptamak için en uygun zaman dilimi, doğumdan sonraki 48-72. saattir. Yalancı negatifliği ortadan kaldırmak amacı ile proteinli beslenme başladıktan sonra alınmalıdır. Aksi takdirde hastalar taramada gözden kaçabilir. Doğumdan sonra alınan ilk topuk kanı örneğinden sonra tarama testinin ilk iki hafta içinde tekrarlanması gereklidir. Prematüre doğan bebeklerde, amino asit metabolizmasında yer alan enzim sistemlerinin olgunlaşmamıştır. Bu nedenle prematüre yenidoğan grubunda tarama testinde yalancı pozitiflikler görülmektedir. Bu tarz bir durumla karşılaşılırsa tarama testi tekrarlanmalıdır. PKU taramasının sonuçları, hasta yenidoğanlarda, parenteral beslenme veya kan transfüzyonu altındaki yenidoğanlarda da dikkatle yorumlanmalıdır. Fenilketonüri yenidoğan tarama programı şematik gösterimine Şekil 2.12' de yer verilmiştir



Şekil 2. 12- Fenilketonüri yenidoğan tarama programı şematik gösterimi (11).

Yenidoğana ilk kez yapılan, günümüzde kullanılan tarama testinde kan fenilalanin düzeyinin 2 mg/dl'nin (120 mikromol/L)- 4 mg /dl (240 mikromol/L) görülmesi halinde tarama testi tekrarlanmalıdır. İkinci kez yapılan tarama testinde kan fenilalanin düzeyinin 2 mg/dl'nin (120 mikromol/L) üzerinde saptanma halinde ise hasta pediyatrik beslenme ve metabolizma kliniği olan bir merkeze sevk edilmelidir. Yenidoğana ilk kez yapılan tarama testinde, kan fenilalanin düzeyinin 4 mg/dl (240 mikromol/L) saptanması halinde ise hasta derhal pediyatrik beslenme ve metabolizma kliniği olan bir merkeze sevk edilmelidir. Testte kan fenilalanin düzeyinin 2 mg/dl'nin (120 mikromol/L) altında saptanması normal olarak yorumlanır.

Guthrie testi pozitif çıkan hastalar pediyatrik beslenme ve metabolizma kliniklerine yönlendirilmelidir (11). Bu merkezlerde, plazma fenilalanin ve tirozin düzeyleri kantitatif olarak belirlenir ve hiperfenilalaninemi etyolojisi açısından ayırıcı tanı yapılır. Hiperfenilalaninemi saptanan hastada ilk aşamada istenebilecek tetkikler ve ayırıcı tanı yapılması gereken durumlara Şekil 2.13'te değinilmiştir.



Şekil 2. 13- Hiperfenilalaninemi saptanan hastada ilk aşamada istenebilecek tetkikler ve ayırıcı tanı yapılması gereken durumlar (20,37).

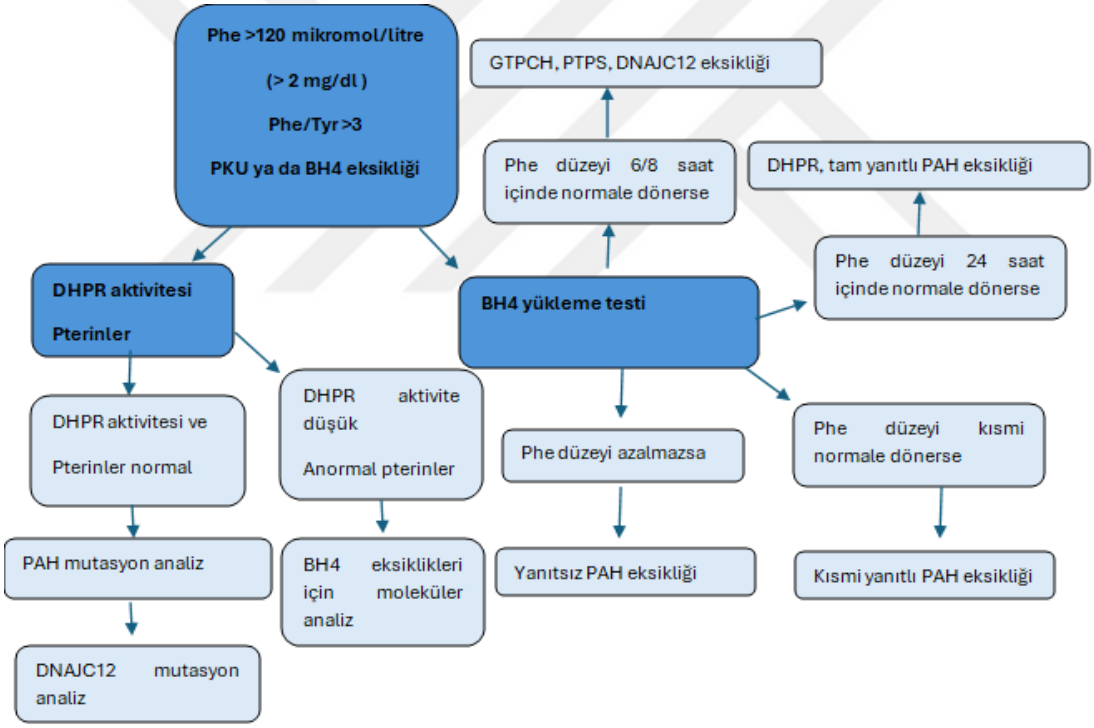
Phe: Fenilalanin, Tyr: Tirozin, BH4: Tetrahidrobiyopterin, DHPR: Dihidropteridin redüktaz, KY: Karaciğer yetmezliği, PKU: Fenilketonüri, ABH: Akut böbrek hastalığı, KBH: Kronik böbrek hastalığı, MSUD: Akçaağaç şurubu idrar hastalığı.

Başlangıç değerlendirmesi olarak kan aminoasit analizi yapılmaktadır. Kan fenilalanin düzeyi >120 mikromol/L ve fenilalanin/tirozin oranı >3 olması PKU tanısını destekler ve bu durumun doğrulanması için ikinci bir kan örneği ile de benzer sonucun gösterilmesi gerekir.

Neonatal HPA'nın tüm nedenleri; karaciğer hastalığı, PAH eksikliği, BH4 veya DNAJC12 sentezinde veya yenilenmesinde genetik bozukluklar vb. araştırılmalıdır. Klasik PKU dışında kalıtsal HPA düşünülen durumlarda, biyopiterin metabolizma bozukluğu ayırıcı tanısı için BH4 yükleme testi uygulanmalıdır. Test için ideali, karaciğer hastalığının ve genel hastalık durumunun neden olmadığı fenilalanin yüksekliği belirlendikten sonra eğer fenilalanin düzeyi 360 mikromol/L'ye ulaştıysa ya da aştıysa yapılmasıdır. Test sırasında hasta normal diyet ile besleniyor olmalıdır. Testte, fenilalanin seviyesini ölçmek için bir başlangıç kapiller kan örneği alınır, ardından anne sütü veya bebek formülü içinde çözünmüş sapropterin 20 mg/kg (tek doz olarak) uygulanır. Fenilalanin ölçümleri, sapropterin uygulamasından 4, 6, 8, 12, 16 ve 24 saat sonra yapılır.

Test 24 saatte tamamlanmalıdır çünkü BH4'e yanıt vermeyen klasik PKU'lu yenidoğanlarda tedaviyi 24 saatten daha uzun süre geciktirmek uygun değildir.

BH4 metabolizma bozukluğunda, DNAJC12 gen mutasyonu varlığında, BH4 duyarlı PKU'da, test sonucunda serum fenilalanin düzeylerinde düşüş gözlenir. Test sonucunda serum fenilalanin düzeyinde normal aralığa düşüş ilk 6-8 saat içerisinde olduysa GTPCH eksikliği, PTPS eksikliği, DNAJC12 eksikliği; ilk 24 saatte olduysa DHPR eksikliği, tam yanıtlı PAH eksikliği; serum fenilalanin düzeyinde %30- %50 düşüş varsa kısmi yanıtlı PAH eksikliği, %30 <düşüş varsa yanıtsız PAH eksikliği ön tanıları düşünülmelidir. Fenilketonüri ya da tetrahidrobiyopterin eksikliği şüphesinde yapılması gereken tetkiklerin algoritmasına Şekil 2.14'te yer verilmiştir.



Şekil 2. 14- Fenilketonüri ya da tetrahidrobiyopterin eksikliği şüphesinde yapılması gereken tetkiklerin algoritması (20,37).

Phe: Fenilalanin, Tyr: Tirozin, DHPR: Dihidropteridin redüktaz, PAH: Fenilalanin hidroksilaz, BH4: Tetrahidrobiyopterin, GTPCH: Guanozin trifosfat siklohidrolaz 1, PTPS: 6-pirüvol-tetrahidrobiopterin sentaz.

Fenilalanin düzeyi hedef aralığa ulaşırsa tek başına saptopterin tedavisi, hedef aralığın üzerinde kalırsa da fenilalaninden kısıtlı diyet (saptopterin ile veya olmadan) başlanmalıdır.

PKU tanısı moleküler analiz yöntemleri ile PAH gen analizi yapılarak doğrulanmalıdır (37).

PAH geninde mutasyon olmayıp BH4 metabolizma bozukluğu düşünülen hastaya tanı koyma sürecinde ise tandem kütle spektrometresinde (TMS) fenilalanin ve tirozin ölçümü; plazma aminoasitlerinin ölçümü ; kuru kan ve idrarda pterinlerin ölçümü ; kuru kan testi ile DHPR enzim aktivitesinin ölçümü; beyin omurilik sıvısında (BOS) homovalinik asit, 5-hidroksiindolasetikasit, neopterin, biopterin, sepiapterin ve 5-metiltetrahidrofolat ölçümü; BH4 sentez ve rejenerasyonunda yer alan tüm enzimler için mutasyon tespiti ilk basamakta tercih edilebilecek tetkiklerdir (20).

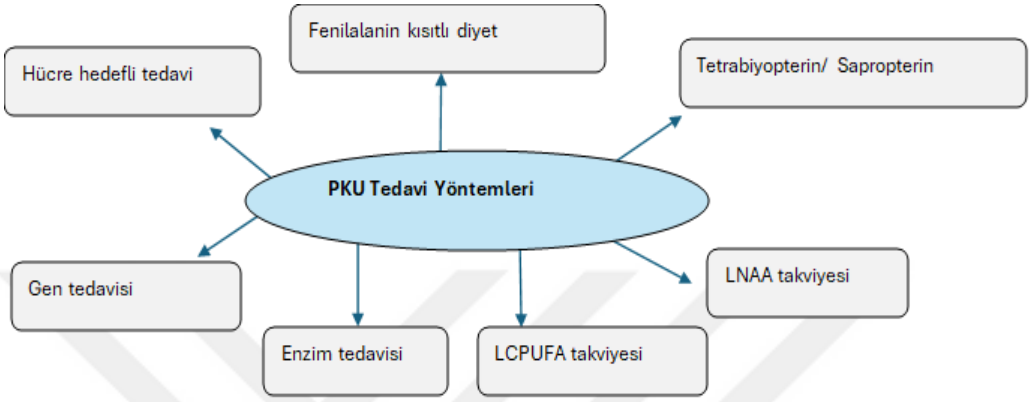
Nörogörüntüleme, PKU'lu hastalarda rutin olarak yapılmamaktadır. Nörogörüntüleme yöntemleri, atipik bir klinik seyir ve/veya anormal nörolojik defisiti olan hastalar için kullanılmaktadır. Yöntem olan manyetik rezonans görüntüleme (MRG) tercih edilir. PKU' da miyelinizasyon bozuklukları, beyaz cevher bozuklukları görülebilmektedir. MRG'de beyaz cevher tutulumu T2 ağırlıklı FLAIR sekanslarda hiperintens, T1 sekanslarda hipointens şekilde, ağırlıkla periventriküler alanda, simetrik lezyonlar olarak görülmektedir (38).

2.10- Fenilketonürinin Tedavisi ve Takibi

PKU, zihinsel engelliliği önlemek için bir tedavinin başlatıldığı ilk metabolik hastalıktır. PKU, birinci basamakta yaşam boyu fenilalanin kısıtlı diyetle önlenebilir zihinsel engelliliğin, zekâ geriliğinin sebeplerinden biridir. Yenidoğan tarama programları sayesinde erken tanı alınıp, erken tedaviye başlanmasıyla hastalarda geri dönüşü olmayan nörolojik bulguların görülme sıklığı azalmıştır (17).

PKU'lu hastalarda, tedaviye başlamada her 4 haftalık gecikme yaklaşık dört zekâ katsayısı (IQ) puanı düşüşüne neden olur (39). Bu nedenle, yenidoğan taramalarının gözden kaçırılmaması ve tarama test sonucu pozitif olan vakaların hızlıca metabolizma merkezlerine sevk edilmesi gerekir. HPA veya PKU'lu hastaların yönetimi, diyetisyenler, psikologlar, çocuk metabolizma ve çocuk sağlığı ve hastalıkları ya da iç hastalıkları uzmanından oluşan deneyimli, multidisipliner bir ekip tarafından yapılmalıdır.

Hiperfenilalaninemi tedavisindeki temel amaç serum fenilalanin düzeyini düşürerek olası geri dönüşü olmayan nörotoksisiteyi önlemektir. Tedaviye mümkün olan en erken sürede, hastalar tanı alır almaz başlanmalıdır. Fenilketonüri tedavi yöntemlerine Şekil2.15'te yer verilmiştir.



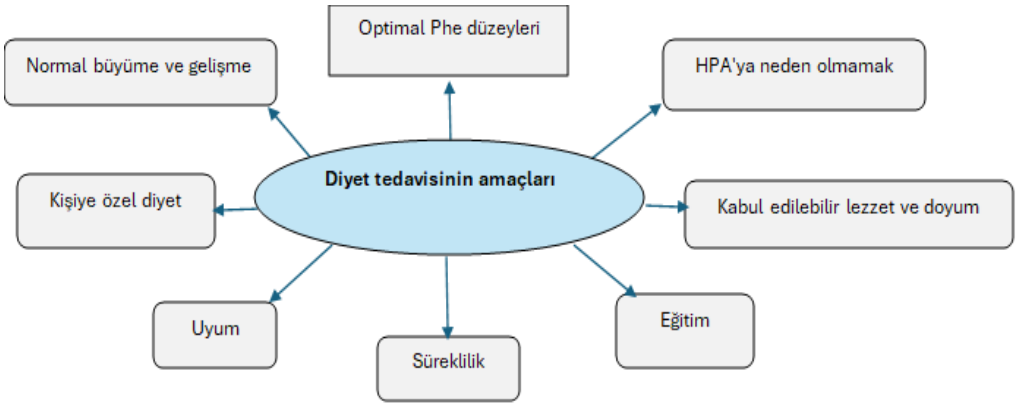
Şekil 2. 15- Fenilketonüri tedavi yöntemleri (17).

PKU: Fenilketonüri, LNAA: Büyük nötral aminoasit, LCPUFA: Çoklu doymamış yağ asitleri.

Tedavi yöntemleri arasında yaşam boyu fenilalaninden kısıtlı diyet, büyük nötral amino asitlerin (LNAA) ve protein takviyelerinin proteinden kısıtlı diyete eklenmesi, uzun zincirli çoklu doymamış yağ asitlerinin (LCPUFA) diyete eklenmesi, BH4 yükleme testi sonucuna göre BH4 kofaktör kullanımı, plazmada fenilalaninin parçalanarak kan seviyesinin düşürülmesi esasına dayanan fenilalanin amonyum liyaz enzim tedavisi ve henüz geliştirilme aşamasında olan hücre hedefli tedaviler ve gen tedavisi sayılabilir.

2.10.1- Diyet Tedavisi ve Takip

PKU tedavisinde fenilalanin alımını kısıtlayan diyet, ilk olarak 1953 yılında tanımlanmıştır. Bu durum yalnız PKU'da değil, birçok metabolik hastalıkta da çeşitli diyet kısıtlama tedavilerinin gündeme gelmesinde yol gösterici olmuştur. Günümüzde düşük fenilalanin içeren diyet tedavisi, yaşam boyu sürdürme konusunda zorluklar olsa da halen en etkin, birinci basamak, temel tedavi yöntemi olarak kabul edilmektedir. Fenilketonürili hastalarda fenilalanin kısıtlı diyet tedavisinin amaçları Şekil 2.16' da özetlenmiştir.



Şekil 2. 16- Fenilketonürili hastalarda fenilalanin kısıtlı diyet tedavisinin amaçları (44).

Phe: Fenilalanin, HPA: hiperfenilalaninemi.

PKU'nun diyet tedavisinin bu kadar başarılı olmasının nedeni, fenilalaninin esansiyel yapıda bir amino asit olup vücutta sentezlenememesidir. PKU'nun diyet yönetiminin temel amacı, kandaki fenilalanin konsantrasyonlarını azaltmak için fenilalanin alımını kısıtlamak, ancak yeterli büyüme ve protein döngüsüne izin vermek için de diğer aminoasitlerin yeterli alımını sağlamaktır (17).

Tedavi edilmemiş serum fenilalanin düzeyi 6 mg/dl'nin altında olan hastaların tedavisiz izlemde kalması, tedavi edilmemiş serum fenilalanin düzeyi 10 mg/dl üzerinde olan hastaların ise tedavi edilmesi gerektiği konusunda literatürde net bir fikir birliği bulunmaktadır. Tedavi edilmemiş kan fenilalanin konsantrasyonları 6 mg/dl ve 10 mg/dl arasında olan hastalarda tedavinin başlanması konusunun ise yapılan araştırmalarda tartışma konusu olduğu görülmektedir. Bu bağlamda, tedavi edilmemiş, serum fenilalanin düzeyi 6 mg/dl'nin üzerinde olan tüm hastalara tedavi başlanması önerilmektedir. Bu öneri kesin kanıtlara dayanmamakla birlikte daha net bir öneri için daha fazla araştırma yapılmasına ve daha fazla veri elde edilmesine ihtiyaç olduğu görülmektedir.

Tedavi edilmemiş kan fenilalanin düzeyleri 6 mg/dl ile 10 mg/dl arasında olan hastalar, daha sonrasında tedavi edilmemiş kan fenilalanin düzeyleri 10 mg/dl'nin altında kalmak koşuluyla, 12 yaşına kadar tedavi edilmektedir. Tedavi edilmemiş kan fenilalanin düzeyi 10 mg/dl' den fazla olan hastalar ömür boyu tedavi edilmektedir. Tedavi edilmemiş kan

fenilalanin düzeyleri 6 mg/dl'den az olan PKU'lu kadınlarda, gebelikten önce veya gebelik sırasında, kan fenilalanini düşürmek için tedaviye ihtiyaç duyulmamaktadır.

Diyetteki düzenlemeler, kanda fenilalanin düzeyleri izlenerek yapılır. Bu nedenle, fenilalanin düzey ölçümlerinin güvenilir olması çok önemlidir. Tandem kütle spektrometre (TMS), yüksek performanslı sıvı kromatografisi (HPLC) tercih edilebilecek güvenilir yöntemlerdir. Ancak takipte tercih edilen yöntemlerden biri olan kurumuş kan damlasından elde edilen fenilalanin konsantrasyonlarında, venöz kan örneklerinden %8-26 daha düşük saptanmıştır. Fenilalanin ve tirozin oranı bir başka değerli belirteç olabilir ancak kan fenilalanin düzey ölçümlerine ek olarak herhangi bir üstünlük, özellikle tirozin düzeyleri 24 saat içerisinde önemli ölçüde değişebildiğinden, henüz gösterilememiştir. Kan fenilalanin örneklerinin her bir hastada günün aynı saatinde ve aynı beslenme koşulları altında alınmalıdır.

PKU'lu hastalarda hedeflenen kan fenilalanin düzeylerinin yenidoğan döneminden 12 yaşa kadar 120- 360 mikromol/L (2 ile 6 mg/dl arasında) ve 12 yaşın üzerindekiler için 120- 600 mikromol/L (2 ile 10 mg/dl arasında) şeklinde olduğu görülmektedir. PKU tedavisi alan gebelik öncesi ve gebe kadın hastalarda hedeflenen fenilalanin düzeyinin 120-360 mikromol/L (2 ile 6mg/dl) olduğu görülmektedir.

Diyet tedavisi, doğal gıdalardan alınan fenilalanini kısıtlama, büyüme ve protein sentezi döngüsünü devam ettirebilmek için gerekli olan diğer aminoasitleri içeren ancak fenilalanin içermeyen özel diyet ürünlerinin ve enerji gereksinimini karşılamak amacıyla düşük protein içerikli yağ, karbonhidrat ve bazı sebze-meyvelerin diyete eklenmesi bileşenlerinden oluşur (40).

PKU hastalarında tedavinin başlangıcında, kan fenilalanin düzeylerini ve yüksek düzey fenilalaninin nörotoksik etkilerini hızla azaltmak için fenilalanin tüketiminin tamamen kısıtlandığı tam boşaltma diyeti olarak adlandırılan özel bir diyet uygulanabilmektedir. Üç-yedi gün sonra kan fenilalanin düzeyi hedeflenen fenilalanin seviyeye düştüğünde hastanın gereksinimlerine uygun şekilde fenilalanin kısıtlı diyete geçilir. Tam boşaltıcı diyet, PKU (Fenilketonüri) tedavisinde ayrıca fenilalanin seviyelerinin ciddi şekilde yüksek olduğu durumlarda diyetin yetersiz kaldığı, fenilalanin kontrolünün sağlanamadığı zamanlarda, atak anlarında, acil durum veya komplikasyonlar geliştiğinde

uygulanan daha sert bir diyet türüdür. Tam boşaltıcı diyetin amacı, vücutta fenilalanin birikimini tamamen engellemek ve bununla birlikte sinir sistemine zarar vermesini önlemek için fenilalanin düzeylerini sıfıra yaklaştırmaktır. Tam boşaltıcı diyetin özellikleri arasında fenilalanin içeren tüm protein kaynakları tamamen ortadan kaldırılması; fenilalanin içermeyen veya çok düşük fenilalanin içeren özel formüller ve takviyeler kullanılması; diyetin kalori, vitamin, mineral ve diğer besin ihtiyaçlarını karşılamak için özel gıdalar ve takviyeler verilmesi yer almaktadır.

Yarı boşaltıcı diyet, PKU (Fenilketonüri) tedavisinde uygulanan bir diğer diyet türüdür ve fenilalanin düzeylerini kontrol altında tutmak amacıyla kullanılan bir yaklaşımdır. Bu diyet, tam boşaltıcı diyetten daha az serttir ve kişinin diyetine sınırlı miktarda protein eklenmesine izin verir, ancak fenilalanin alımını hala düşük tutar. Yarı boşaltıcı diyetin amacı, fenilalanin seviyelerinin sağlıklı sınırlar içinde tutulmasını sağlarken, aynı zamanda hastanın büyüme ve gelişmesi için gereken bazı besin maddelerini de almasına izin vermektir. Yarı boşaltıcı diyette, protein alımı sınırlıdır, ancak tamamen ortadan kaldırılmaz. Bu protein genellikle fenilalanin içeriği düşük olan gıdalardan (örneğin, bazı tahıllar, sebzeler) sağlanır. Sınırlı miktarda protein, özellikle büyüme ve gelişme için gerekli olan amino asitlerin alınmasına olanak tanır. Yarı boşaltıcı diyette, fenilalanin içeriği yüksek gıdalardan (et, süt, peynir, yumurta) kaçınılır. Fenilalanin içeriği düşük olan sebzeler, meyveler ve bazı tahıllar diyette yer alır. Fenilalanin içermeyen veya çok düşük fenilalanin içeren özel formüller ve takviyeler kullanılır. Bu ürünler, hastanın yeterli miktarda protein, vitamin ve mineral almasına yardımcı olur. Bu takviyeler, PKU hastalarının büyüme ve gelişmesi için gerekli besin öğelerini sağlar. Diyet, genellikle kan fenilalanin düzeylerine göre ayarlanır. Bu bağlamda kan fenilalanin düzeyleri yakın takip edilmelidir. Yarı boşaltıcı diyet, özellikle PKU hastalarının fenilalanin seviyelerini kontrol edebildikleri, ancak daha fazla esneklik ve besin çeşitliliği sağlamak istedikleri durumlarda uygulanabilir. Çocukluk döneminde veya hastalık dönemlerinde daha sıkı bir kontrol gerekebilir, ancak yetişkinlerde fenilalanin seviyeleri daha stabilse, bu diyet türü bir seçenek olabilir. Yarı boşaltıcı diyet, PKU hastalarının yaşam kalitesini iyileştirmeyi hedeflerken, aynı zamanda beyin gelişimi ve genel sağlık açısından gereken besin öğelerini dengede tutmak için uygulanır. Bu diyet, tam boşaltıcı diyetten daha az kısıtlayıcıdır ve genellikle daha uzun süre sürdürülebilir bir seçenek olarak kabul edilir.

Boşaltıcı diyet uygulamaları, uzman bir diyetisyen ve sağlık ekibi gözetiminde yapılmalıdır, çünkü uzun süreli boşaltıcı diyet uygulamaları, beslenme eksikliklerine yol açabilir.

Fenilalanin, diyetle alınan protein içeren tüm gıdaların %4-6'sını oluşturur (41). Düşük proteinli gıdalar, 100 g gıda başına 50 mg veya daha az miktarda fenilalanin içermektedir. 100 g gıda başına 75 mg'dan az fenilalanin içeren gıdalar, kan fenilalanin kontrolünü olumsuz etkilememektedir ve diyete kısıtlama olmaksızın dahil edilebilmektedir (40).

Doğal gıdalardan fenilalanin kısıtlı diyet, düşük fenilalanin içeren kısıtlama olmayan doğal gıdalardan (karbonhidrat, yağ içerikli gıdalar ve bazı sebze-meyveler), orta düzey fenilalanin içeren ve protein içeriğine göre düzenlenebilecek gıdalardan (ıspanak, brokoli, yüksek oranda nişasta içeren patates, özel ekmek, makarna gibi unlu mamuller) oluşmaktadır. Yüksek fenilalanin içeren gıdaların (et, balık, yumurta, süt ve süt ürünleri, kurubaklagiller, buğday, arpa, pirinç, mısır, fındık gibi protein içeriği yüksek tahıllar) tüketimi tamamen kısıtlanmıştır. Anne sütündeki fenilalanin düzeyi çeşitli nedenlerle farklılık göstermektedir. Yenidoğan ve süt çocuklarına fenilalanin içermeyen özel mamalar ile, kan fenilalanin düzeyleri yakından takip edilerek, hastanın gereksinimleri de gözetilerek kontrollü bir şekilde anne sütü verilebilmektedir (41).

Doğal protein kısıtlamasının kapsamı, vücutta protein sentezi için gerekli olan fenilalanin miktarına, PAH eksikliğinin şiddetine ve hastaların fenilalanin toleransına dayanmaktadır (40). Fenilalanin toleransı, PAH kusuru olan kişilerin, tedavinin hedef aralığındaki kan fenilalanin düzeylerine koruyacak şekilde tolere edebileceği günlük vücut ağırlığı başına diyetteki fenilalanin miktarı olarak tanımlanmaktadır. Fenilalanin toleransının, klasik PKU'da <20 mg/kg/gün, orta derecede PKU'da 20-25 mg/kg/gün, hafif ve tedavi gerektirmeyen HPA'da 25-50 mg/kg/gün (400-600 mg/gün) olduğu bilinmektedir. Fenilalanin toleransı genellikle 2-5 yaşları civarında stabilize olmaktadır (42).

Doğal protein tüketimini kısıtlanarak, sadece fenilalanin alımı azalmakla kalmaz, aynı zamanda diğer esansiyel amino asitler ve vitaminler, mineraller ve karnitin gibi doğal proteinin diğer bileşenlerinin alımı da azalır. Bu nedenle fenilalanin içermeyen, özel diyet ürünlerinden, protein takviyeleri diyete eklenmektedir. Bu ürünler esasen fenilalanin içermeyen vitamin ve minerallerle zenginleştirilmiş L-aminoasit takviyelerinden oluşur.

Bu hasta grubunun beslenmesinde protein çeşitliliğini artırmak için, düşük fenilalanin içeren peynir altı suyundan elde edilen, whey protein grubundan doğal bir protein olan glikomakropeptitler (GMP) de kullanılabilmektedir. Ülkemizde bu takviye grubunda L-aminoasit takviyeleri sıklıkla kullanılmaktadır. Aminoasit takviyeleri, kan fenilalanin değişkenliğini en aza indirmek için gün boyu bölünmüş dozlarda uygulanmalıdır. Aminoasit takviyelerinin tedavi dozu hastadan hastaya değişmekte olup hastaların fenilalanin toleransı ile ilişkilidir. Aminoasit takviyeleri küçük çocuklarda karın ağrısı, ishal ve kabızlık gibi gastrointestinal semptomlara neden olabilmektedir. Erişkin hastalarda, ömür boyu ve yüksek dozlarda aminoasit takviyesi kullanımı, proteinüri ve azalmış glomerüler filtrasyon hızı ile sonuçlanabilmektedir (40).

GMP ile L-aminoasit takviyeleri karşılaştırıldığında, L-aminoasit takviyelerinin renal yükü daha fazla arttırdığı, bünyesinde barındırdığı aminoasitleri dokulara daha az verim sağlayacak şekilde aktarıldığı, tüketildiğinde daha sık açlık hissi oluştuğu, daha yüksek ozmolariteye sahip olduğu, fenilalanin kısıtlı diyette daha az kabul edilebilir lezzette olduğu görülmüştür. GMP, sindirim sisteminde antiinflamatuar etki gösteren prebiyotik işleve sahiptir. GMP, çok az miktarda karnitin içerebilirken L-aminoasit takviyelerinde ise karnitin yoktur ancak L-aminoasit takviyeleri, yağ asit metabolizmasında düzenleyici rol alan bu molekülle zenginleştirilmiştir. GMP'nin L- aminoasit takviyelerine kıyasla metabolik stresi ve kemik kırılganlığını daha belirgin azalttığı görülmüştür. L-aminoasit takviyelerin aksine GMP asit ortamda ve sıcaklarda daha stabil olup bu özelliğinden dolayı sentetik aminoasitlere göre besin üretim aşamasında daha kullanışlıdır. Bu bağlamda, ülkemizde kullanılamasa da GMP, umut vaat eden bir takviyedir (42).

Fenilalanin metabolitleri, normal beyin ve görsel işlevlerin gelişimi için gerekli çoklu doymamış yağ asitlerinden (LCPUFA) beyin araşidonik (AA) ve dokosaheksaenoik asidin (DHA) sentezi için gerekli bir kofaktör olan alfa-tokoferolkinon sentezini inhibe etmektedir (31). Ek olarak PKU tanılı hastalarda uygulanan doğal protein alımı düşük fenilalanin kısıtlı diyet, uzun zincirli çoklu doymamış yağ asitleri (LCPUFA) ve dokosaheksaenoik asidin (DHA) kanda düzeylerinin azalmasına neden olarak nöro gelişimi tehlikeye atabilmektedir. Bu bağlamda, PKU tanılı hastalarda, LCPUFA takviyelerinin tedaviye eklenmesinin nöromotor ve görsel işlevlerin gelişimini olumlu yönde etkilediği görülmektedir (47).

Yüksek fenilalanin konsantrasyonu, araya giren hastalıklar, travma, yüksek fenilalanin alımı veya metabolik ihtiyaçlara göre yetersiz aminoasit takviyesi, enerji ve/veya protein alımı ile ilişkili olabilir. Hastalık dönemlerinde, katabolizmanın artması ve kanda fenilalanin düzeyinin yükselmesi nedeniyle, hastalık sırasında aminoasit takviyeleri ve enerji gereksinimleri bu doğrultuda karşılanmalıdır. Vücut sıcaklığını kontrol etmek ve iştahı iyileştirmek için parasetamol ve ibuprofen gibi antipiretik veya analjezikler tercih edilebilir (40).

PKU hastalarında, fenilalaninden tirozin dönüşümü olumsuz şekilde etkilendiği için hastaların tirozin takviyeleri almaları gerekebilmektedir. Fenilalanin kısıtlı diyet yapan hastaları kan tirozin düzeyini normal aralıkta tutmak için takviyelerin yeterli olup olmadığı saptamak için düzenli izlemek gerekmekte olup kan tirozin seviyelerinde gün içerisinde iniş çıkışlar görülebilmektedir (42). PKU'lu hastalar için 2014 yılında Singh ve ark. tarafından fenilalanin, tirozin ve protein tüketimi için bir yönerge yayımlanmıştır (43).

Aspartam, %50'si fenilalaninden oluşan yoğun bir tatlandırıcıdır. PKU'lu hastalarda kaçınılması gerekir (40).

Kan fenilalanin düzeyini normal büyüme gelişmeyi sağlayacak, nörotoksik etkileri önleyecek seviyede tutmak, diyetle hiperfenilalaninemiye yol açmamak, normal büyüme ve gelişme için gerekli olan enerji, vitamin ve eser elementleri normal seviyelerde tutmak, hasta için diyetin lezzet ve çeşitlilik yönünden kabul edilebilir olmasını sağlamak, diyet listesinde monotonluğa son vermek, hastayı doyurmak, hastanın izlem sırasında katabolik olaylardan etkilenmemesini sağlamak, hastanın gereksinimlerine göre kişiye özel bir diyet listesi oluşturmak, hastanın yaşam boyu kendisine verilen diyeti tüketmesini sağlamak, diyetisyen ve doktor tarafından hasta ve ailesine hastalık, beslenme tedavisi ve kullanılan aminoasit karışımları, düşük proteinli ürünler ve değişim listeleri hakkında gerekli eğitimi vermek, PKU'nun diyet tedavisinin amaçları arasında sayılabilmektedir (44).

Fenilalanin kısıtlı diyet komplikasyonu olarak tedavisi esnasında hasta fenilalanini yeterli miktarda alamaması nedeniyle büyüme geriliği, protein ve enerji malnütrisyonu, cilt lezyonları, megaloblastik anemi, kemik erimesi, ishal, saç dökülmesi, hatta ağır vakalarda

ölüm dahi görülebilmektedir (17). Doğal protein kaynaklarının diyetten çıkarılmasıyla birlikte bazı mikro besin öğelerinde de eksiklikler ortaya çıkabilmektedir. Özellikle selenyum, çinko, koenzim Q10, L-karnitin, B6 ve B12 vitaminleri, kalsiyum, folat, demir ve omega-3 yağ asitleri için de destek gerekebilmektedir.

PKU tanılı hastalar, hastaların hayatın her dönemindeki farklı ihtiyaçlarını gözeterek düzenli bir şekilde takip edilmelidir. Fenilketonüri tanılı hastaların takip sürecinde dikkat edilmesi gereken basamaklar Tablo 2.7'de sıralanmıştır.

Tablo 2. 7- Fenilketonüri tanılı hastaların takip sürecinde dikkat edilmesi gereken basamaklar (40).

	<12 yaş	**12-18 yaş**	**>18 yaş**	**Maternal Fenilketonüri**
Klinik beslenme değerlendirme	Her ayakta tedavi ziyaretinde, diyet değerlendirmesi, antropometrik parametreler, mikro besin ve fenilalanin eksikliğinin klinik özellikleri.	Her ayakta tedavi ziyaretinde, diyet değerlendirmesi, antropometrik parametreler, mikro besin ve fenilalanin eksikliğinin klinik özellikleri.	Her 12-24 ayda bir, diyet değerlendirmesi, antropometrik parametreler, mikro besin ve fenilalanin eksikliğinin klinik özellikleri.	Her ayakta tedavi ziyaretinde, diyet değerlendirmesi, ağırlık.
Metabolik kontrol	0–1 yaşta haftalık, yaş 1–12 yaşta iki haftada bir kan fenilalanin düzeyi. Yıllık plazma aminoasitleri.	Aylık kan fenilalanin düzeyi. Yıllık plazma aminoasitleri.	Aylık kan fenilalanin düzeyi. Yıllık plazma aminoasitleri.	Gebelik öncesinde haftalık, gebelikte haftada iki kez fenilalanin düzeyi. Gebelik öncesi plazma aminoasitleri.
Biyokimyasal beslenme değerlendirme	Plazma homosistein ve/veya metilmalonik asit, hemoglobin, MCV ve ferritinin yıllık ölçümü. Diğer tüm mikro besinler (kalsiyum, çinko, selenyum dâhil vitaminler ve mineraller) veya klinik olarak endike ise hormonlar (paratiroid hormonu).			Gebelik öncesi ve gebeliğin başlangıcında; folik asit, B12 vitamini, plazma homosistein ve metilmalonik asit, ferritin.
Nörobilişsel işlev	Endike olduğunda.	12 yaşında, IQ, algı/görsel uzaysal işlevsellik ve motor kontrol değerlendirme.	18 yaşında, IQ, algı/görsel uzaysal işlevsellik ve motor kontrol değerlendirme.	-
Uyum sorunları	Yıllık.	Yıllık.	Yıllık.	-
Nörolojik Komplikasyonlar	Nörodejenerasyon meydana gelirse.		Yıllık.	-
Psikososyal işlevsellik	Yıllık. Her dönemde birer kez 'Refah ve Yaşam kalitesi Anketi'nin uygulanması.			Özellikle gebe kalamama durumunda hastanın desteğe ihtiyacı olabilir.
Psikiyatrik değerlendirme	Psikiyatrik belirtiler başladığında.			-
Beyin Görüntüleme	Beklenmeyen bir klinik seyir ve/veya beklenmeyen nörolojik defisitler olduğunda Manyetik Rezonans görüntüleme.			-

Hastalarda normal klinik ve iyi metabolik kontrol sağlandığında, 0-1 yaştakiler, iki ayda bir ve 1-12 yaştaki hastalar, yılda iki kez; endike olduğunda ise daha sık poliklinik ziyaretinde bulunulabilirler. Her başvuruda hastaların diyetlerinin değerlendirmesi, nörokognitif değerlendirmenin yapılması, antropometrik ölçümlerinin belgelenmesi,

mikro besin ve fenilalanin eksiklikleri açısından biyokimyasal ve klinik olarak değerlendirilmesi gerekmektedir. PKU tanılı hastalarda, hastalığın doğası gereği görme bozuklukları görülebilmekte olup hastaların her başvuruda, farklı şiddetlerde görme fonksiyonlarının değerlendirilmesi oldukça elzemdir. PKU tanılı hastalarda, hem fenilalanin kısıtlı diyetin getirdiği zorluklar, hem kronik hastalığın getirdiği psikososyal süreçler, hem de hastalığın nörotoksik etkilerine bağlı olarak davranış bozuklukları, duygulanım bozuklukları ve öğrenim güçlükleri izlenebilmektedir. Yıllık olarak hastaların ve ailelerinin hastalık süreci ile ilgili yaşadıkları sorunların değerlendirilmesi önerilmektedir. Bu bağlamda oluşturulmuş ölçekler mevcuttur. Hastaların 0-1 yaşlarında, haftalık ve 1-12 yaşlarında, iki haftada bir olacak şekilde serum fenilalanin düzeyi takip edilmektedir. Hastaların klinik bulgularına göre yapılan değerlendirme ve tetkikler genişletilebilmektedir.

12-18 yaşlarındaki hastalarda, normal klinik ve iyi metabolik kontrol sağlandığında, hastalar yılda iki kez, endike olduğunda ise daha sık poliklinik ziyaretinde bulunabilirler. Benzer şekilde her başvuruda hastalara klinik, biyokimyasal ve nütrisyonel değerlendirme yapılmalıdır. 12-18 yaşlarında, ayda bir kez olacak şekilde serum fenilalanin düzeyi takip edilmektedir. PKU hastalarında osteopeni ve osteoporoz sıklığı artmıştır. Bu bağlamda, ilk kemik mineral dansitesi (KMD) ölçümü geç ergenlik döneminde yapılmalıdır. KMD anormal olduğunda, ölçüm, bir yıl sonra tekrarlanmalıdır; sonuçlar hala anormal ancak stabilse, yıllık KMD gereksizdir. KMD normal olduğunda, tekrar ölçümüne gerek yoktur.

18 yaş üzerindeki hastalarda, maternal PKU hastaları haricinde, normal klinik ve iyi metabolik kontrol halinde, hastalar yılda bir kez, endike olduğunda ise daha sık poliklinik ziyaretinde bulunabilirler. 18 yaş üzerinde, ayda bir kez serum fenilalanin düzeyi takip edilmektedir (40). PKU'lu bir hasta için yaşamın ilk yılları zordur, çünkü değişen büyüme hızına bağlı olarak fenilalanin gereksinimleri önemli ölçüde değişebilmektedir. Ancak bebeklik döneminde diyete uyum, ebeveynlerin hastalık süreci ile ilgili eğitimleri de tamamlanınca, besinler anne-baba tarafından belirlendiği, daha kolay hazırlandığı için çok daha kolaydır. PKU hastalarına ergenlik dönemine geçiş ile kendi PKU tedavilerini kontrol altına almaları öğretilmelidir. Hastaların büyümesi ile her öğünün ayrı hazırlanma gerekliliği, yemek seçme davranışının kazanılması, üretilen enteral ürünlerin kullanılmak

istenmemesi ve çevresindeki yaşıtlarının tükettiği gıdaları tüketememesi gibi sorunlara bağlı olarak hastalarda diyete uyum sürecinin zorlaştığı görülmektedir. PKU'lu yetişkin hastalar nörobilişsel ve sosyal işlevsellik ile ilgili sorunlarla karşılaşabilir. Diyet tedavisinin etkili bir şekilde erişkin dönemde de devam ettirilmesi benzer gerekçelerle zor olabilmektedir. Erişkin dönemde hastaların bir kısmının takip ve tedaviyi bırakması çok önemli bir sorundur. Özellikle erişkin, reprodüktif dönemdeki kadın hastaların takipsiz kalmaları, maternal PKU açısından çok önemli bir risk faktörüdür. Annedeki yüksek fenilalanin düzeyleri fetüste teratojenik etkilere neden olmaktadır (17). Diyete uyumdaki tüm bu zorluklar nedenli, yıllar içerisinde, fenilalanin kısıtlı diyete alternatif tedavi yöntemleri geliştirilmeye çalışılmıştır.

2.10.2- Tetrahidrobiyopterin / Sapropterin Tedavisi

PAH, tirozin hidroksilaz ve triptofan hidroksilaz gibi aromatik amino asit hidroksilazlar, katalitik aktivite için tetrahidrobiyopterin (BH4) gerektirir. Tetrahidrobiyopterin (BH4), PAH enziminin önemli bir kofaktörüdür. PAH'ın kofaktörü olan BH4, enzimin aktivitesini artırarak fenilalaninin tirozine dönüşümünü artırır.

Her ne kadar PKU'lu hastaların büyük bir çoğunluğu fenilalanin kısıtlı diyet ile başarılı bir şekilde tedavi edilseler de BH4 tedavisi duyarlı hasta grubunda saptopterin tedavisi özel diyete ek ya da alternatif farmakolojik tedavi olarak tercih edilebilmektedir.

Sapropterin BH4'ün 6R izomerinin sentetik formu olup 2007'de Amerika Birleşik Devletleri'nde HPA tedavisinde kullanılmaya başlanmıştır (42). HPA ile başvuran tüm hastalarda, ayırıcı tanı açısından sapropterin yükleme testi yapılmalıdır. Test sırasında hastalar normal diyet ile besleniyor olmalıdır. Tedavi almamış kan fenilalanin düzeyinin 6 mg/dl ve üzerinde olması gerekmektedir. Testin sonucunda, fenilalanin düzeyi hedef aralığa ulaşırsa tek başına sapropterin tedavisi, hedef aralığın üzerinde kalırsa da fenilalaninden kısıtlı diyet (sapropterin ile veya olmadan) başlanmalıdır (37).

PKU hastalarının %20-60'ının sapropterine duyarlı olduğu, hafif PKU'lu hastaların ise yanıt verme olasılığının daha yüksek olduğu tahmin edilmektedir. PKU'lu hastalarda sapropterin tedavisinin uygulanabilmesi, hastaların doğal protein kaynaklarını daha fazla tüketebilmesine, fenilalanin içeren gıdaların diyetlerine eklenebilmesine, hastaların fenilalanin toleransının artmasına, kan fenilalanin düzeylerinin düşmesine olanak sağlamaktadır.

Bu ilacın gebelikte kullanımının güvenliği ve etkinliği ile ilgili klinik veriler sınırlıdır. Sapropterin tedavisi, diyet tedavisi ile kontrol altına alınamayan ve BH4 yanıtlı olduğu bilinen gebe hastalarda alternatif tedavi olarak tercih edilebilmektedir.

Sapropterinin oral alımından 8-24 saat sonra farmakolojik yanıt alınarak kan fenilalanin düzeylerinde düşüş izlenmektedir. Önerilen sapropterin dozu 5-20 mg/kg/gün 'dür. Sapropterin 5 mg/kg/gün dozuyla 10 veya 20 mg/kg/gün dozları karşılaştırıldığında daha düşük seviyede kan fenilalanin düzeylerinde azalma meydana gelir. Sapropterin tedavisi 10-20 mg/kg/gün ile kullanılmaya başlanır ve kan fenilalanin düzeyleri hedef aralıkta tutulurken doğal protein alımı artırılarak, L- aminoasit takviyeleri azaltılarak tedavinin dozu düzenlenmektedir (42).

BH4 metabolizmasının bozukluklarında nörotransmitter sentezi de olumsuz etkileneceğinden L-dopa ve 5-hidroksitriptofan takviyesi de sağlanmalıdır (20).

2.10.3- LNAA Tedavisi

Büyük nötral amino asitler (LNAA), arjinin, fenilalanin, triptofan, treonin, metiyonin, tirozin, lösin, izolösin ve histidinden oluşan bir grup aminoasittir. LNAA'lar gibi belirli moleküller, dört adet L-tipi amino asit taşıyıcısı ile beyne taşınmaktadır. LNAA'lar LAT-1 aminoasit taşıyıcısı aracılığı ile kan beyin bariyerini kolaylaştırılmış difüzyon yoluyla aşarlar. Fenilalanin ve diğer LNAA'lar aynı taşıyıcı (LAT1) aracılığı ile beyin kan bariyerinden geçerken kandaki düzeylerine göre yarıştıklarından dolayı LNAA'lar bu mekanizma ile kan fenilalanin seviyesini azaltıcı rol oynamaktadır.

LNAA kullanımıyla beyin ve kan fenilalanin seviyelerini azaltmak, beyinde nörotransmitterlerin sentezini artırmak, beyinde fenilalanin dışı LNAA'ların miktarını artırmak mümkün görünmektedir.

LNAA'lar ile fenilalanin aynı yolla emilir ve aynı yoldan beyine ulaşmaktadırlar. Eğer oral olarak fazla LNAA tüketilirse fenilalanin sindirim sisteminden daha az emilmekte olup, böylece kanda düşük seviyede bulunan fenilalanin beyine de daha az geçmektedir.

LNAA'lar, fenilalanin kısıtlı bir diyeti tolere edemeyen PKU'lu erişkin hastalara uygulanabilmektedir. LNAA'lar genç hastalar için veya hamilelik sırasında önerilmemektedir (33). 2007 yılında Matalon ve ark. yaptıkları bir çalışmada, LNAA

takviyesi (günde 250 ile 500 mg/kg arasında), ince bağırsakta fenilalanin emiliminin rekabetçi inhibisyonu nedeniyle kandaki fenilalanin düzeylerini azaltmıştır (46).

2.10.4- Enzim Tedavisi

Dayanıklı bir protein olan fenilalanin amonyak liyaz (PAL), fenilalanini transsinamik asit ve amonyağa dönüştürerek fenilalaninin kan seviyelerini düşürmektedir. PAL'ın fenilalanini metabolize etme yeteneğinin tanınması ve PKU tedavisinde potansiyel etkisi ilk olarak 1980'de bildirilmiştir. Enzim tedavisi seçenekleri arasında PAL ve PAH enzim replasman tedavileri sayılabilir.

PAL bitkisel ve mikrobiyal kaynaklı bir enzimdir. PAH, in vitro olarak elde edilmesi ve saflaştırılması zor olan ve işlev görebilmesi için biyopterin kofaktörünün varlığını gerektiren, çok kararsız bir enzimdir. PAL enzimi, ise daha stabil olduğu ve aktivite için bir kofaktör gerektirmediği için ilaç geliştirmeye PAH enzimine göre daha uygun görülmüştür. PAL replasman tedavisi, PAH' a göre daha umut vericidir. PAL replasman tedavisi, PAH eksikliği bulgularını düzeltmenin yanında, bu tedavi ayrıca fazla fenilalanini kolayca atılan ve daha az toksik metabolitlere dönüştürülmektedir. Bu bağlamda, enzim replasman tedavisinin geliştirilmesi yolunda klinik araştırmalar yapılmıştır (48).

PKU'lu fare modellemeleri, PAL enziminin enjeksiyon yapılabilen veya oral versiyonlarının uygulanmasının bazı sınırlamaları olduğunu göstermektedir. Örneğin, enjekte edilebilir PAL konakçının bağışıklık tepkilerini aktive ederken, PAL'ın oral yoldan verilmesi enzim yapısının bozulması ile ilişkili olup tedavinin etkinliğini azaltır (49).

Nihayetinde PAL enziminin dayanıklılığını daha da arttırmak, enzimin enjekte edildiği konakçının bağışıklık yanıtından ve proteaz direncinden korunmak için PAL enzimi, polietilen glikol (PEG) eklenerek modifiye edilmiştir. PAL'ın PEG ile modifiye edilmiş formu PEG-PAL, sonunda pegvaliaz (ticari adı Palynziq) olarak adlandırılmıştır. Faz III klinik çalışmalar olan PRISM-1 ve PRISM-2 ile, pegvaliazın güvenirliğini ve etkinliğini değerlendirilmiştir. Pegvaliaz, ABD'de Mayıs 2018'de FDA tarafından mevcut tedaviyle kontrolsüz kan fenilalanin düzeyleri olan PKU tanılı yetişkin hastaların tedavisi için onaylanmıştır. Deri altı enjeksiyon, kan ve beyin fenilalanin seviyelerinde önemli bir azalmaya yol açmıştır. Tedavi esnasında aşırı duyarlılık reaksiyonları ve anafilaksi

gözlenebilmektedir. Gebelikte pegvaliaz kullanımı ile ilgili literatürde yeterli veri bulunmamaktadır (48).

2.10.5- Hücre Hedefli Tedavi

Araştırılan diğer bir tedavi yöntemi, hepatosit veya hematopoetik kök hücre nakli sonrası PAH üreten hücrelerle karaciğerin yenilenmesidir. Konu ile ilgili klinik çalışmalar devam etmektedir (50).

2.10.6- Gen Tedavisi

Gen tedavisi, daha önce tedavisi olmayan birçok genetik bozukluğa umut verici bir yaklaşımdır. PKU gen terapisi, son 20 yıldır çeşitli araştırma gruplarının ana odak noktası olmuştur (33).

PKU'lu fare modellerinde, viral olan ya da olmayan çeşitli vektörler ve mRNA'larla çalışılan hepatik gen tedavisi çalışmalarında epey ilerleme kaydedilmiştir. Şu anda mevcut teknolojiler kullanılarak karaciğerde başarılı gen düzeltmesi veya gen yerleştirme yapılamamıştır. PKU gen tedavisi üzerinde çalışmalar devam etmektedir (51).

2.11- Maternal Fenilketonüri

Maternal PKU, PKU hastası annelerin metabolik kontrollerinin sağlanamaması kaynaklı fetüsün kanında da yüksek fenilalanin düzeyleri oluşması nedenliyle fetüsün teratojenik olarak etkilenme durumudur.

PKU'lu annelerin gebelik dönemindeki yüksek kan fenilalanin düzeylerinden dolayı fetüste yükselen kan fenilalanin düzeylerinden teratojenik olarak etkilenebilecekleri, ilk kez 1957 yılında fark edilmiştir. Maternal PKU'da, fetüste oluşabilecek teratojenik etkiler, fetüsün PKU olup olmadığından bağımsız olup, annenin iyileştirilemeyen metabolik kontrolünden kaynaklanmaktadır.

Maternal PKU'nun teratojenik etkileri arasında intrauterin büyüme geriliği, zihinsel engellilik, mikrosefali, düşük doğum ağırlığı, yüzde dismorfik bulgular ve kardiyak malformasyonlar bulunmaktadır. Maternal PKU hastalarında aort koarktasyonu, fallot tetralojisi, patent ductus arteriosus, hipoplastik sol kalp sendromu ve ventriküler septal defekt (VSD) gibi konjenital kalp hastalıkları; geniş epikantus, uzun filtrum, geniş burun kökü, antevert yerleşimli burun delikleri, düşük kulak, hipoplazik kulak heliksinin eşlik ettiği dismorfik yüz bulguları görülebilmektedir.

Yapılan araştırmalarda, reprodüktif dönemdeki PKU tanılı kadın hastalarda, kan fenilalanin düzeylerinin 6 mg/dl'nin üzerinde seyretmesi ve gebeliğin başlamasından önce tedaviye başlanmaması halinde fetal teratojenik etkilerin görülme riskinin arttığı, 10. gebelik haftasından önce kan fenilalanin düzeylerinin 10 mg/dl altında seyretmesi durumunda fetal teratojenik etkilerin görülme riskinin azaldığı gösterilmektedir. Maternal kan fenilalanin seviyeleri olağan bir aralıkta olsa bile, maternal ve fetal kandaki fenilalanin düzey farklılığı nedeniyle difüzyon etkisiyle, fetal seviyeler teratojenik bir seviyeye ulaşabilir (17). Literatürde, gebelik döneminde kan fenilalanin düzeyinin ≥20 mg /dl olduğu, tedavi edilmemiş gebelerin çocuklarının yüzde 73-92'sinde mikrosefali ve zihinsel engellilik meydana geldiği ve yüzde 12'sinde konjenital kalp hastalığı olduğu saptanmıştır (52).

Annesi PKU tanılı fetüslerde konjenital kalp hastalığı görülme olasılığı, kalp gelişiminde kritik olan 4–10. gebelik haftalarındaki; santral sinir sistemi etkilenimlerinin görülme olasılığı ise santral sinir sistemi gelişiminde kritik olan 3-16. gebelik haftalarındaki maternal kan fenilalanin düzeylerine bağlıdır (53,54).

PKU tanılı reprodüktif dönemdeki kadınlarda, gebelik ve gebelik öncesi tüm dönemler riskli kabul edilmektedir. Bu bağlamda PKU'lu kadınların serum fenilalanin düzeyi takibine gebeliğin başında ve tercihen gebelik dönemi öncesinden başlanıp, maternal PKU'nun önüne geçilebilmek için PKU'lu gebelerin uygun tedavi yöntemleri ile tedavilerinin düzenlenmesi önerilmektedir.

Maternal PKU'nun, gebelik öncesinde ve tüm gebelik sürecinde, gebelerin yakın takip ve etkin tedavisiyle önlenebilir bir durum olduğu görülmektedir. Fenilalanin kısıtlı diyet ve sapropterin tedavileri tedavide tercih edilen yöntemlerdir. Fenilalanin kısıtlı diyette aşırıya kaçıldığında fetüsün gelişimini etkileyebilecek yan etkiler olduğu bilinmektedir. Bu bağlamda, PKU tedavisi alan gebelik öncesi ve gebe kadın hastalarda, hedeflenen fenilalanin düzeyinin 120-360 mikromol/L (2 ile 6 mg/dl arasında) olmalıdır (17).

PKU'lu gebelerde normal klinik ve iyi metabolik kontrol sağlandığında, her trimesterde: endike olduğunda daha sık poliklinik ziyareti önerilmektedir. Her poliklinik ziyaretinde, hastaların diyetlerinin durumu ve ağırlıkları değerlendirilmelidir. Hastaların gebelik öncesi dönemde haftalık, gebelik döneminde ise haftada iki kez olacak şekilde kan fenilalanin düzeyleri takip edilmelidir (40).

PKU'lu gebelerin diyetleri, fetüsün gelişimi için de yeterli düzeyde protein, enerji ve mikro besin içermelidir (17). Mikro besin ve fenilalanin eksiklikleri açısından hastalar biyokimyasal ve klinik olarak değerlendirilmelidir (40). PKU tanılı gebelere tirozin, folik asit takviyeleri gerekebilmektedir (17).

Gebeliğin 18-22. haftalarında, fetüsün organ gelişimini değerlendirmek için PKU'lu gebelere, özellikle metabolik kontrolü iyi olmayan gebelere, ultrasonografi ile tarama yapılmalıdır (40). PKU hastası annelerden doğan bebeklerin, doğum sonrası dönemde, serum fenilalanin düzeyine bakılmalı ve bu bebekler, maternal PKU açısından değerlendirilmelidir. Hedef aralık dışında, yüksek düzeyde fenilalanin düzeyine sahip, metabolik kontrolü kötü olan gebelerden doğan tüm bebekler, konjenital kalp hastalıkları açısından ekokardiyografi ile taranmalıdır. Ayrıca bu bebeklere ilerleyen dönemlerde nörokognitif ve psikometrik değerlendirme yapılmalıdır (40).

Gelişmekte olan ülkelerde, gelişmiş ülkelere göre bebek ölümleri daha sık görülmektedir. Bu duruma genetik hastalıkların da neden olduğu bilinmektedir. Ülkemizde akraba evliliği yaygın olarak görüldüğünden dolayı genetik hastalıkların görülme sıklığı başka gelişmiş ülkelere göre daha yüksektir. Bu bağlamda, genetik hastalıklara ortaya çıktıktan sonra müdahale etmek yerine, hastalık ortaya çıkmadan, hastalığı önlemeye yönelik yönlendirmelerin yapılması daha elzemdir. Genetik hastalıklardan korunmak için, genetik hastalığa sahip olma riski yüksek anne ve baba adaylarına, hamilelik sürecinde ve hatta evlenmeden önceki dönemlerde genetik danışmanlık önerilmelidir (55).

PKU açısından genetik danışmanlık, PKU tanılı bir çocuğa sahip olduktan sonra gebelik düşünen anne ve baba adaylarına, PKU tanısı olan gebelik düşünen kadınlara ve ailesinde PKU tanısı almış olanlara yapılmalıdır (56).

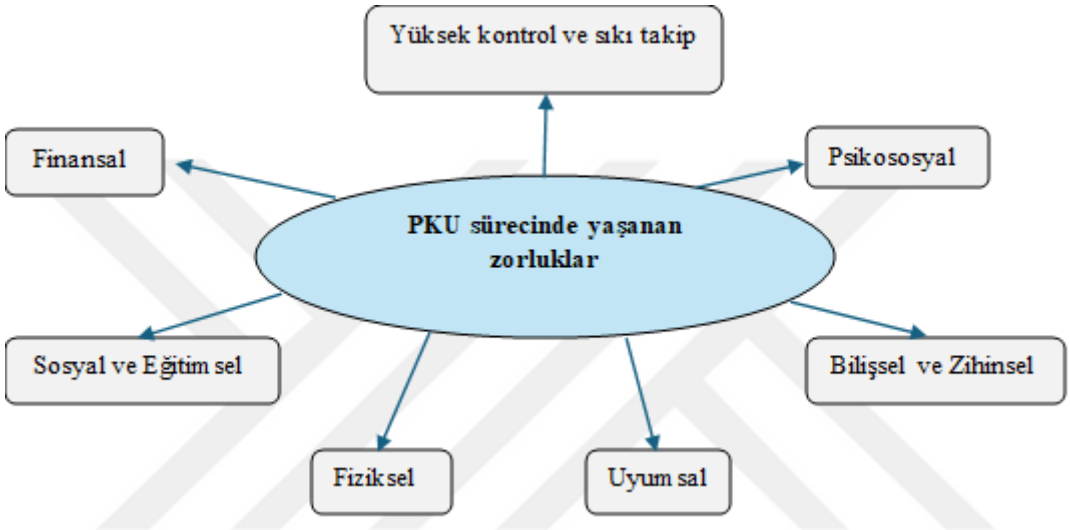
2.12- Fenilketonüri Hastalığı Sürecinde Yaşanan Zorluklar

Fenilketonüri (PKU), doğuştan gelen bir metabolizma hastalığı olup, fenilalanin aminoasidinin vücutta birikmesine neden olmaktadır. Fenilalanin, normalde vücutta metabolize edilerek zararsız bir şekilde atılmaktadır, ancak PKU'lu bireylerde bu işlem düzgün bir şekilde gerçekleşmediği için fenilalanin birikmektedir ve yüksek düzeyde toksik hale gelmektedir. Bu durum, başta beyin olmak üzere vücudun çeşitli organlarında kalıcı zararlara neden olabilmektedir (57).

Aile kurumuna yeni birey ya da bireylerin katılması, toplumun temel taşını oluşturan bu kurumun yapısının tümüyle değişmesine yol açmaktadır. Anne ya da baba olmak, çok katmanlı ve derin bir duygusal deneyimdir. Her birey ve her aile için farklı olsa da genellikle birçok karmaşık duygu, sevgi, sorumluluk, endişe ve mutlulukla doludur. Ancak hasta çocuğa sahip anne babalar, daha karmaşık ve yoğun bir duygusal yolculuk yaşamaktadırlar. Bu süreç, bir yanda derin bir sevgi ve koruma içgüdüsüyle şekillenirken, diğer yanda kaygı, korku ve çaresizlik gibi zorlayıcı duygularla da harmanlanmaktadır. Bu tür bir deneyimi yaşamak hem anne baba için hem de aile için çok zorlayıcı olabilmektedir. Bu durum, aile içi gerginliklere de neden olabilmekteyken aynı zamanda aile içindeki güçlü bağları da pekiştirebilmektedir (58).

Çocuklarında kronik bir hastalıkla karşılaşan anne ve babalar, fiziksel olarak yaşadıkları zorluklarla birlikte derin bir psikolojik süreçten geçmektedirler. Bu süreç, kişisel faktörlere, hastalığın türüne ve evresine, tedavi seçeneklerine ve ailenin duygusal dayanıklılığına göre farklılık gösterebilmektedir. Ancak genel olarak, hastalık süreci, birçok kişi için travmatik bir deneyim olabilmektedir ve çeşitli duygusal aşamalardan geçilmesi beklenebilmektedir. Anne ve babalar çocuklarının hastalığı öğrendikleri ilk anda yaşadığı psikolojik durum şok olabilmektedir. Bu aşamada anne ve babalar, hastalığını tam olarak kabul edemeyebilir ve bunun bir yanlışlık olduğunu düşünebilmektedirler. Bu süreci takiben öfke ve suçluluk hisleri tetiklenebilmektedir. Öfke ve suçluluk aşamasını, pazarlık ve umut aşaması izlemektedir. Pazarlık aşaması, ailenin hastalığa yakalanan çocukları için bir iyileşme yolu arayışıyla ve çocuklarının güçlü bir hayatta kalma ve iyileşme arzusuyla ortaya çıkmaktadır. Bu aşamada anne ve babalar umutlarını kaybetmek istememektedirler ve hastalığa karşı savaşma isteği beslerler. Ancak bu aşama, bazen gerçeklikten uzaklaşmaya da yol açabilmektedir. Depresyon, bu süreçte oldukça yaygın bir durumdur. Bu durum tedaviye karşı motivasyonu da etkileyebilmektedir. Daha sonrasında artık hastalığı kabullenme süreci başlamaktadır. Hastalık artık ailenin yaşantısının bir parçası haline gelir. Aile olarak artık bu hastalıkla yaşamayı öğrenirler. Böylece aile içi duygusal denge yeniden kurulur. Kabul süreci, insanların huzur bulmalarını sağlamaktadır, ancak bu aşamaya ulaşmak uzun ve zorlu bir yolculuk olabilmektedir. Hastalık sürecinin ardından yaşam, yeni bir anlam kazanabilmektedir (59).

Fenilketonüri (PKU) tedavi sürecinde yaşanan psikososyal zorluklar hem bireyleri hem de ailelerini derinden etkileyen çok boyutlu bir durumdur. Aile içi dinamikler köklü olarak değişmektedir. Bu hastalık, yalnızca biyolojik bir sağlık problemi değil, bireylerin sosyal ilişkileri, psikolojik sağlıkları, eğitim süreçleri ve yaşam kaliteleri üzerinde ciddi etkiler yaratabilmektedir (57). Fenilketonüri hastalığı tanı, takip ve tedavi süreçlerinde yaşanan zorluklar Şekil 2.17' de özetlenmiştir.



Şekil 2. 17- Fenilketonüri hastalığı tanı, takip ve tedavi süreçlerinde yaşanan zorluklar.

PKU: Fenilketonüri.

2.12.1- Diyetin Sıkı Takibi ve Yüksek Kontrol Gereksinimi

Fenilketonüri hastalarında uygulanan en önemli, en temel tedavi yöntemi, fenilalanin alımını kısıtlamaktır. Fenilalanin, protein içeren birçok gıda maddesinde (et, süt, peynir, yumurta, baklagiller vb.) bulunmaktadır. Bu nedenle, PKU'lu bireyler bu tür gıdalardan ciddi şekilde kaçınmak zorundadırlar. Çocukluk döneminde başlayan diyet, genellikle ömür boyu sürdürülmektedir. Diyetin tam olarak uygulanmaması, fenilalanin düzeyinin yükselmesine ve çeşitli organlarda özellikle beyinde geri dönüşü olmayan hasarlar oluşmasına neden olabilmektedir. Bu bağlamda, diyet tedavisi hastalığın seyrini kontrol altında tutmak için çok önemli görülmektedir (16).

Fenilketonüri (PKU) gibi metabolik hastalıkların tedavisinde, diyetin sıkı bir şekilde takip edilmesi ve yüksek kontrol gereksinimi, ailenin günlük yaşamını önemli ölçüde

etkileyebilmektedir. Diyet gereksinimlerinin her gün dikkatlice izlenmesi, ailenin tüm bireyleri için stres ve tükenmişlik yaratabilmektedir. Çocuğun beslenme düzeninin doğru bir şekilde uygulanması, günlük olarak büyük bir dikkat ve sorumluluk gerektirmektedir. Anne ve baba, çocuğun fenilalanin seviyelerini kontrol etmek için düzenli olarak testler yaptırmaktadır ve buna uygun beslenme düzenini uygulamaktadır. Çocuğun beslenmesi ve tedaviye uyumu ile ilgili yaşanan herhangi bir aksaklık, ailede kaygı ve endişeye neden olabilmektedir. Diyetin bir anlık gevşetilmesi veya hatalı beslenme, çocuğun gelişimine olumsuz etki yapabilmektedir ve bu durum aileyi daha fazla kaygıya sokabilmektedir. Fenilketonürili bir çocuğun diyeti, zaman alıcı ve oldukça detaylı bir süreçtir. Aileler, bu diyetin gerekliliklerini yerine getirmek için büyük bir enerji harcamaktadırlar. Fenilketonürili bireyler için özel diyetler hazırlanması, her öğün için dikkatli bir planlama gerektirmektedir. Bu durum, evdeki diğer bireyler için yemek hazırlama sürecini zorlaştırabilmektedir. Aileler, çocuğun beslenmesini sağlamak için yiyeceklerin içeriklerini dikkatlice kontrol etmektedirler ve düzenli olarak özel gıda takviyeleri kullanmaktadırlar (60,61,62).

Çocuğun diyeti, ailenin sosyal yaşamını da etkileyebilmektedir. Aile, dışarıda yemek yerken, sosyal etkinliklerde veya tatil seyahatlerinde her zaman çocuğun özel beslenme gereksinimlerini göz önünde bulundurmak zorundadır. Bu durum, bazı sosyal etkinliklerden kaçınılmasına veya çocuğun diyetiyle uyumlu olmayan ortamlarda bulunmaktan kaçınılmasına neden olabilmektedir (63).

Fenilketonürili bir çocuğun bakımı, ailenin içindeki rollerin yeniden düzenlenmesini gerektirebilmektedir. Bu durum, aile içindeki iletişimi ve ilişkileri etkileyebilmektedir. Fenilketonürili bir çocuğun bakımı, genellikle anne ve babanın iş birliği içinde yürüttüğü bir süreçtir. Ancak, ailedeki her bireyin bu sorumluluğa katılımı önemlidir. Diyet takibinin doğru bir şekilde yapılabilmesi için aile içindeki iletişim çok önemlidir. Bazen anne veya baba, bu sorumluluğu tek başına üstlenmeye çalışabilir, bu da tükenmişliğe yol açabilmektedir. Ailede başka çocuklar varsa, diyetin sıkı takibi ve kontrol gereksinimi, onların da yaşamını etkileyebilmektedir. Özellikle PKU hastalığına sahip olmayan diğer çocuklar, kardeşlerinin özel ihtiyaçlarını anlamakta zorlanabilmektedirler. Bu durum, kardeşler arasında kıskançlık ve duygusal ayrılıklar yaratabilmektedir (64,65).

Fenilketonürili bireyler için özel olarak üretilen gıdalar ve ilaçlar genellikle pahalıdır (66). Türkiye'de PKU tanılı bireylere özgü, özel gıda ürünleri ve tedavi ilaçları kısmi olarak, kullanılan özellikli enteral beslenme solüsyonları ise tamamen sigorta kapsamındadır. Buna rağmen, ülkemizde özel gıda ürünlerine ulaşımda yetersizlikler olabilmektedir. Diyetin sürdürülebilirliğini sağlamak, aileler için önemli bir ekonomik zorluk olabilmektedir. Ekonomik sorunlar, ailenin genel stresini artırarak, hastalıkla başa çıkma süreçlerini daha da zorlaştırabilmektedir. Ailedeki bireyler, yaşadıkları stresler nedeniyle birbirlerinden uzaklaşabilmektedirler. Ancak bazı aileler, çocuklarının hastalık sürecinde onlara daha fazla empati göstermektedir ve bu da aile içindeki ilişkilerin güçlenmesine yol açabilmektedir (67).

Fenilketonürili çocukların, diyeti nedeniyle sosyal hayatta karşılaştıkları zorluklar, aile üyelerinde toplumsal damgalanma ve dışlanma hissine yol açabilmektedir. Bu da ailenin çocuğun sosyal hayatını kısıtlamasına neden olabilmektedir. Ailelerin çevrelerindeki insanlar, PKU'nun gerektirdiği diyeti ve tedavi sürecini tam olarak anlamayabilir, bu da ailelerin daha fazla yalnızlık hissi ve stres yaşamasına yol açabilmektedir (63).

2.12.2- Psikososyal Zorluklar

PKU'lu bireylerin aile üyeleri, çocuğun sağlığını korumak için büyük bir duygusal yük taşımaktadırlar. Bu aileler, PKU'nun tedavisinin temelinde yapılan fenilalanin kısıtlı diyeti sürekli izlemek zorunda kalmaları, tedavi sürecinin zorlukları ve çocukların tedaviye uyum göstermemesi, yanlış bir şeyler yiyebilecek olması ihtimali nedeniyle tükenmişlik, kaygı, endişe, duygusal stres ve depresyon yaşamaktadırlar (60,61,62).

Fenilketonürili çocuğa sahip olan ailelerin aile içi rolleri çocuklarının hastalık sürecinde sürekli bir denetim sağlamak zorunda oldukları için yeniden şekillenebilmektedir. Fenilketonürili bir çocuğun bakımı, ailenin tüm bireyleri için ciddi bir sorumluluk ve yük oluşturmaktadır. Bu da aile içinde gerilimlere yol açabilmektedir. Ailedeki diğer çocuklar veya bireyler, PKU'lu bireyin gereksinimlerinin aile içindeki diğer ihtiyaçlarla dengelenmesini zorlaştırabilmektedir. PKU'lu çocuğa özel yemek hazırlamak ve bu diyetin gerekliliklerini yerine getirmek, aile içinde stresli bir durum oluşturabilmektedir ve bazen kardeşler arasında kıskançlık ya da anlaşmazlıklar yaşanabilmektedir. (64,65).

Uzun süreli ve zorlu diyet düzeni, PKU'lu bireylerde depresif belirtilere yol açabilmektedir. Bireyler, sürekli beslenme kısıtlamaları ve tedaviye uyum zorunluluğu

nedeniyle yalnızlık, değersizlik veya umutsuzluk hissine kapılabilmektedirler (63,68). PKU'lu bireyler, genellikle sınırlı beslenme seçeneklerine sahip oldukları için sosyal etkinliklere katıldıklarında yemek yeme konusunda zorluklar yaşayabilmektedirler. Aileler, özellikle çocuğun beslenmesi için sürekli dikkatli olmalı ve bu durum, sosyal etkinliklerde veya arkadaş buluşmalarında PKU'lu bireyi dışarıda bırakabilmektedir. Çocuklar için okulda, arkadaşlarıyla yemek saatlerinde uyum sağlamada zorluklar olabilmektedir. Çocuklar, "farklı" oldukları için sosyal olarak dışlanabilmektedir, bu da kendilik saygısını ve özsaygıyı olumsuz etkileyebilmektedir. Ayrıca, diğer çocukların PKU'lu çocuğun yediği yiyecekleri anlamamaları ve buna tepki göstermeleri, dışlanma duygusunu pekiştirebilmektedir. PKU'lu bireyler bazen toplumda hastalıkları veya diyetleri nedeniyle damgalanabilmektedir. Özellikle tedavi sürecinin gerekliliklerinin başkaları tarafından anlaşılmaması, toplumda PKU'lu bireylerin "farklı" olarak algılanmasına yol açabilmektedir. Bu, bireylerde aidiyet duygusunun zedelenmesine neden olabilmektedir (63).

Ergenlik döneminde, bireyler kimliklerini oluştururken daha bağımsız olma isteği duyabilmektedirler. PKU'lu gençler, diyete uymak istemeyebilmektedir ve bu da aile içinde çatışmalara yol açabilmektedir. Bu dönemde bireyler, yemek konusunda daha fazla isyan edebilmektedir, tedaviye uyumsuzluk gösterilebilmektedir. Ergenler, çevrelerinden gelen sosyal baskılar ve grup içi uyum beklentileriyle karşılaşabilmektedirler. PKU'lu gençler, diyet gereksinimlerinden dolayı arkadaşlarının yemeklerine katılamayabilmekte veya grup yemeklerinde dışlanabilmektedirler. Bu durum, ergenlik döneminin doğal bir parçası olan kimlik arayışını zorlaştırabilmektedir. PKU'nun getirdiği fiziksel kısıtlamalar ve diyet sınırlamaları, ergenlik dönemindeki gençlerin özsaygısını ve kendilik algısını olumsuz etkileyebilmektedir. PKU'lu gençler, kendilerini toplumda genellikle "farklı" hissedebilmektedirler. Çocukluk döneminde uygulanan diyet, özellikle ergenlikte bireylerde depresyon riskini artırabilmektedir (69).

PKU'nun tedavi edilmediği durumlar öğrenme güçlüklerine yol açabilmektedir. PKU'lu çocuklar, okulda öğrenme güçlükleri yaşayabilir ve akademik başarıları olumsuz yönde etkilenebilmektedir. Bu da onları sosyal ve akademik açıdan daha da dışlanmış hissettirebilmektedir. Fenilketonürili bireylerin iş ve kariyer seçenekleri de hastalık nedeniyle kısıtlanabilmektedir. Yetişkinlikte, PKU'nun gerektirdiği diyetin devamı,

bireylerin sosyal yaşantılarını etkileyebilmektedir ve uzun vadeli iş hayatında zorluklar çıkarabilmektedir (70).

2.12.3- Tedaviye Uyum Zorlukları

PKU'da tedaviye uyum, hastaların yaşam kalitesini doğrudan etkileyebilmektedir. Ancak, PKU'lu bireyler ve aileleri, tedaviye uyum sağlama konusunda çeşitli zorluklarla karşılaşabilmektedirler. Bu uyum zorluklarının bir dizi biyolojik, psikolojik, sosyal ve çevresel faktörle ilişkili sebepleri vardır. Tedaviye uyum sağlamak hem çocuklar hem de yetişkinler için büyük bir zorluk olabilmektedir (71).

PKU'yu tedavi etmek için düzenli kan testleri yapılması, özel diyete sadık kalınması ve düzenli doktor kontrolleri gerekmektedir. Bu, hastalar ve aileler için zaman alıcı, pahalı ve bazen bunaltıcı bir süreç olabilmektedir (63).

Ömür boyu fenilalanin kısıtlı diyeti sürdürmek bir süre sonra fiziksel açılardan zorlaşabilmektedir. PKU'lu bireyler için özel olarak üretilen düşük fenilalanin içeren gıdalar, genellikle normal yiyeceklerin tadından çok farklı olabilmektedir. Bu gıdaların tadı, dokusu ve kokusu, bazı bireyler için hoş olmayabilmektedir. Sürekli aynı türde ve sınırlı gıdalarla beslenmek, yeme alışkanlıklarını monoton hale getirebilmektedir. Fenilketonürili bireyler, genellikle et, süt ürünleri, yumurta gibi temel besin kaynaklarından yoksun kalmaktadırlar. Bu, bireylerin bazı vitamin ve minerallerde eksiklik yaşamalarına ve dolayısıyla bu eksikliklerin tedaviye uyum üzerinde olumsuz bir etki yaratmasına yol açabilmektedir (72).

PKU'lu bireylerin metabolizması kişiden kişiye farklılık gösterebilmektedir. Bazı bireyler, belirli diyetlere daha duyarlı olabilirken, diğerleri tedaviye uyum konusunda daha fazla zorluk yaşayabilmektedirler. Bu da tedaviye uyumu zorlaştırabilmektedir (17).

Bazı PKU'lu bireyler, tedavinin uzun vadeli sonuçlarını anlamakta zorlanabilmektedir ve bunun sonucunda tedaviye uyum konusunda isteksizlik gösterebilmektedirler (63,71,72).

PKU'lu bireyler, sosyal çevrelerinde, özellikle çocukluk ve ergenlik dönemlerinde sosyal baskılarla karşılaşabilmektedirler. PKU'lu bireyler, sosyal etkinliklere katılırken diyetlerine uymak zorunda oldukları için dışlanabilmektedirler. Aynı zamanda yemek ve beslenme alışkanlıklarının kısıtlanması, hastalığın ve tedavinin toplumda görülmeyen

doğası, yalnızlık hissine yol açabilmektedir. Dışlanma, yalnızlık ve uyumsuzluk, tedaviye uyum sorunlarına neden olabilmektedir. Sürekli diyet kısıtlamaları, PKU'lu bireylerde depresyon, kaygı veya duygusal bozukluklara yol açabilmektedir (63, 70).

Ailelerin ve yakın çevrelerin desteği, tedaviye uyumu artıran önemli bir faktördür. Eğer aileler, tedavi sürecine tam anlamıyla dahil olamazlarsa veya tedavi gereklilikleri konusunda bilinçsizlerse, bireylerin tedaviye uyum sağlama şansı düşmektedir. Çocuğun beslenme düzeni ve tedavi sürecinde aktif bir şekilde yer almak, tedaviye uyumu artırabilmektedir (63,71,72).

PKU'lu bireylerin düzenli olarak tıbbi ve psikolojik destek almaları gerekmektedir. Yetersiz sağlık hizmetleri veya profesyonel destek eksikliği, tedaviye uyumda önemli engeller oluşturabilmektedir (73).

Fenilketonürili bireyler için özel olarak üretilen diyet ürünleri genellikle pahalıdır. Bu ekonomik zorluklar, tedaviye uyumu zorlaştırabilmektedir (66).

2.12.4- Bilişsel ve Zihinsel Zorluklar

Fenilketonüri tedavi edilmediğinde yüksek fenilalanin seviyeleri, beyin gelişimini geri dönüşümsüz hasarlar yaparak olumsuz etkilemektedir. Tedaviye başlanmış olsa bile, yüksek fenilalanin seviyeleri bazı bilişsel zorluklara neden olabilmektedir. Fenilketonürili bireylerin yaşadığı bilişsel ve zihinsel zorluklar, hastalığın şiddeti, tedaviye uyum düzeyi ve tedavi sürecinin zamanlamasına bağlı olarak farklılık gösterebilmektedir (17).

Fenilalaninin yüksek seviyeleri, IQ'nun düşük olmasına ve öğrenme süreçlerinde gecikmelere yol açabilmektedir. Tedaviye erken başlanması, bu zorlukları azaltabilmektedir. Tedavi edilmeyen ve fenilalanin seviyelerinin yüksek olduğu çocuklarda, IQ seviyesi genellikle normalin altında olmaktadır. Fenilalanin birikiminin beyin üzerindeki etkileri, bireylerin akademik başarılarını engelleyebilmektedir (39,63).

PKU'lu bireyler, dikkatlerini uzun süre bir konuya odaklamakta zorlanabilmektedirler. Bu, okulda veya günlük yaşamda karşılaşılan problemleri çözmelerini zorlaştırabilmektedir.

PKU’lu bireylerde, bilgiyi işleme ve hatırlama süreçlerinde zorluklar görülebilmektedir. Bu hem kısa süreli hem de uzun süreli bellekle ilgili sorunları içerebilmektedir. Bellek ve öğrenme sorunları, çocukların eğitimde başarılı olmasını engelleyebilmektedir.

PKU'lu bireylerde mantıklı düşünme, problem çözme ve soyut düşünme becerileri sınırlı olabilmektedir. Bu, özellikle okulda veya iş hayatında, karmaşık görevleri yerine getirmelerini zorlaştırabilmektedir.

PKU’lu çocuklar, genellikle yaşıtlarına göre daha geç konuşmaya başlayabilmektedirler. Dil becerileri, özellikle konuşma ve kelime dağarcığı gelişiminde gerilikler görülebilmektedir. Bu durum, erken tedavi ile azaltılabilmektedir, ancak tedavi gecikirse, dilsel gelişim ciddi şekilde etkilenebilmektedir. Bu, onları çevreleriyle iletişim kurarken zor durumda bırakabilmektedir ve sosyal becerilerinde eksiklikler oluşturabilmektedir.

PKU’lu bireylerde ince motor becerilerde yetersizlikler görülebilmektedir. Bu beceriler, yazı yazma, küçük objeleri tutma ve manipüle etme gibi günlük aktiviteleri içermektedir. Kaba motor becerileri, koşma, yürüme, zıplama gibi daha büyük hareketleri kapsamaktadır. PKU'lu çocuklarda bu tür becerilerde de gerilikler gözlemlenebilmektedir.

PKU'lu bireylerde, fenilalanin seviyelerinin yüksek olması, saldırganlık, depresyon, anksiyete gibi davranışsal sorunlara yol açabilmektedir. Çocuklar ve gençler, duygusal anlamda kendilerini kontrol etmekte zorluk yaşayabilmektedirler (33,68,70).

Tedavi edilmeyen PKU, nörolojik hasara yol açmaktadır ve bu, psikomotor gelişim bozuklukları, nöbetler, kas zayıflığı ve koordinasyon eksikliklerine yol açabilmektedir (16,17).

PKU'lu bireyler, bilişsel engelleri nedeniyle sosyal olarak da uyumsuzluk yaşayabilmektedirler. Yaşıtlarıyla olan ilişkilerde iletişim güçlükleri ve anlayış eksiklikleri, sosyal izolasyona yol açabilmektedir (63).

2.12.5- Fiziksel Zorluklar ve Komplikasyonlar

Fenilketonüri hastalığı, özellikle tedavi edilmezse ya da tedaviye uyum sağlanmazsa, bir dizi ciddi fiziksel sorun ve komplikasyona yol açabilen genetik bir hastalıktır. (16,17)

Tedavi edilmediği takdirde PKU'lu bireylerde zihinsel engeller ve gelişimsel gecikmeler, IQ düşüklüğü, konuşma ve öğrenme güçlükleri görülmektedir.

Fenilketonürili bireylerde, tedaviye uyum sağlanmadığında nöbetler (epilepsi) yaygın bir komplikasyondur.

PKU'lu bireyler, motor becerilerde (özellikle ince motor beceriler) güçlükler yaşayabilmektedirler. Ayrıca kaba motor becerilerde de gerilikler görülebilmektedir (33,68,70).

Fenilketonürili çocuklar, tedaviye uyum sağlamadıkları takdirde büyüme geriliği gösterebilmektedirler. Yüksek fenilalanin seviyeleri, besinlerin ve enerji kaynaklarının düzgün bir şekilde kullanılmasını engellemektedir. Bu da çocukların fiziksel büyümelerini yavaşlatabilmektedir (34). Fenilalanin kısıtlı diyet neticesinde karbonhidrat alımı artışı neden olmaktadır (36). Bu bağlamda obezite sıklığındaki artış ise hala tartışma konusu olmaktadır.

Fenilketonürili bireylerde, vücutta yeterli besin alınamaması ve vücut sistemlerinin düzgün çalışmaması sonucu, cilt kuruluğu, kızarıklıklar ve irritasyonlar, saç dökülmesi ya da saçın zayıf, kırılgan olması görülebilmektedir. Bu, genellikle metabolik dengesizliklerin ve vitamin/mineral eksikliklerinin bir sonucudur (16,17).

Geç tanı alan, tedaviye geç başlanan PKU'lu bireylerde, kaslarda zayıflama ve spastik kasılmalar yaşanabilmektedir. Bu durum, kişinin fiziksel aktivitelerini sınırlayabilmektedir (33). Fenilketonürili bireylerde, tedaviye uyumsuzluk nedeniyle kemik gelişiminde zayıflamalar olabilmektedir. Bu da ilerleyen yaşlarda kemik hastalıklarına ve kırıklara yatkınlık oluşturabilmektedir (34).

Fenilketonürili bireylerde, tedavi edilmediği takdirde nadiren görme sorunları ortaya çıkabilmektedir (35).

Fenilketonürili bireylerde, bağışıklık sistemi de etkilenebilmektedir. Proteinden kısıtlı beslenme şekli bağışıklık hücrelerinin düzgün çalışmasını engelleyebilmektedir ve bu da sık enfeksiyonlara yatkınlık yaratabilmektedir (74). Bu hasta grubunda plazma

immünglobulin seviyelerinin azaldığını gösteren çalışmalar literatürde bulunmaktadır (75).

2.12.6- Sosyal ve Eğitimsel Zorluklar

Fenilketonürili bireylerde, özellikle tedavi edilmediği takdirde geri dönüşü olamayan bilişsel ve zihinsel gelişim gerilikleri yaşanır. PKU'lu bireyler, tedaviye uyumsuzluk veya yüksek fenilalanin seviyelerinin birikmesi nedeniyle öğrenme güçlükleri yaşayabilmektedirler. Çocuklar, dil, okuma, yazma ve matematik gibi temel derslerde gerilikler yaşayabilmektedirler. Fenilketonürili bireyler, genellikle dikkat eksikliği ve konsantrasyon güçlükleri yaşamaktadırlar. Fenilketonürili bireyler, genellikle normal okul ortamlarında eğitim alırken, özel eğitim gereksinimlerine sahip olabilmektedirler. Bilişsel zorluklar ve öğrenme güçlükleri, sınavlarda başarılarını etkileyebilmektedir. Bu da onların akademik hedeflerine ulaşmalarını zorlaştırabilmektedir ve okulda daha fazla stres yaratabilmektedir. Zihinsel gelişim gerilikleri ve öğrenme güçlükleri nedeniyle, yaşıtlarıyla uyumsuzluk yaşayabilmektedirler. Bu da onları sosyal ortamlardan dışlayabilmektedir ve yalnızlık hissi yaratabilmektedir (63,68,70).

PKU'lu bireylerde, tedaviye uyum eksiklikleri nedeniyle dil gelişiminde de gecikmeler yaşanabilmektedir. Bu durum, bireylerin iletişim kurma yeteneklerini kısıtlayabilmektedir. Bu da arkadaş edinmelerini ve sosyal ilişkilerini olumsuz etkileyebilmektedir (33,63,68,70,71).

Fenilketonüri, bireylerin aileleri üzerinde de önemli bir baskı oluşturmaktadır. Aile üyeleri, çocuğun tedavisini düzenli olarak takip etmek, özel diyeti sağlamak ve diğer sağlık ihtiyaçlarına dikkat etmek zorundadır. Bu süreç, aile içinde duygusal ve psikolojik zorluklar yaratabilmektedir. Ayrıca, tedavi sürecine uyumsuzluk durumunda aile üyeleri arasında stres ve gerginlik oluşabilmektedir (60,61,62,72).

PKU, genellikle genetik bir hastalık olduğu için insanlar, hastalığın belirtilerini veya etkilerini anlamayabilmektedir. Bu da PKU'lu bireylerin toplumsal kabulünü zorlaştırmaktadır (63,71).

PKU'lu bireylerin özel diyeti, özellikle okulda ve sosyal çevrede bazı zorluklar yaratabilmektedir. PKU tedavisinde beslenme kısıtlamaları vardır ve bu kısıtlamalar sosyal durumları zorlaştırabilmektedir. Gençler arasında sosyal kabul ve arkadaşlık

ilişkileri, kişisel gelişimin önemli bir parçasıdır. PKU'lu bireyler, sosyal çevrelerinden izole olabilmektedir ve ergenlik dönemindeki arkadaşlık ilişkilerini kurmakta zorlanabilmektedirler. Ayrıca, hastalık ve tedavi sürecinin etkisiyle, romantik ilişkilerde de güçlükler yaşanabilmektedir (63,69,71).

2.12.7- Finansal Zorluklar

Fenilketonüride görülen finansal zorluklar, hastalığın tedavi süreci ve yaşam boyu süren diyet gereksinimlerinin yarattığı ekonomik yüklerden kaynaklanmaktadır.

PKU'lu bireyler, fenilalanin içermeyen protein yerine kullanılan özel formüller, diyet takviyeleri ve gıda ürünlerine ihtiyaç duymaktadırlar. Bu ürünler, genellikle normal gıda maddelerine kıyasla çok daha pahalıdır. Örneğin, fenilalanin içermeyen özel unlar, ekmekler, bisküviler, süt yerine kullanılan ürünler, protein takviyeleri gibi yiyecekler sürekli temin edilmek zorundadır (66). Türkiye'de PKU tanılı bireylere özgü, özel gıda ürünleri ve tedavi ilaçları kısmi olarak, kullanılan özellikli enteral beslenme solüsyonları ise tamamen sigorta kapsamındadır. Ülkemizde özel gıda ürünlerine ulaşımda tüm bu finansal desteklere rağmen yetersizlikler olabilmektedir. Bu da PKU'lu bireylerin ailelerinin daha fazla maddi zorluk yaşamasına neden olabilmektedir. Fenilketonürili bireylerin diyetindeki çeşitliliği sağlamak ve bireylerin beslenme ihtiyaçlarını karşılamak da ek maliyetlere yol açabilmektedir. Bazı daha küçük yerleşim bölgelerinde, PKU'lu bireyler için gereken özel diyet ürünlerinin temin edilmesi zor olabilmektedir.

Fenilketonürinin yönetimi, çocuk metabolizma uzmanı, diyetisyenler ve çocuk metabolizma uzmanına erişilemediği zamanlarda pediatristlerin iş birliğiyle yapılmaktadır. Erişkinlikte hastalara genetik danışmalık hizmetleri de önerilebilmektedir (16,17,56). PKU tedavisinde kullanılan bazı tedavi yöntemleri ve izlemeler için hastane veya klinik ziyaretleri gerekebilmektedir (16,17,63). Bu durum aileler için finansal ek bir yük olabilmektedir.

PKU tedavisinin getirdiği sıkı diyet düzenlemeleri ve tıbbi kontroller nedeniyle, aile üyeleri işlerini değiştirmek, çalışma saatlerini azaltmak hatta işlerini bırakmak zorunda kalabilmektedirler. Bu durum hem gelir kaybına yol açabilir hem de uzun vadede ailelerin finansal güvenliğini tehdit edebilmektedir (76).

Bazı durumlarda, PKU'lu bireylerin ailelerine özel diyet eğitimi verilmesi gerekmektedir (72). Ancak, bu eğitim programlarının maliyeti aileler için ek bir yük olabilmektedir.

Ailelere psikolojik destek, özellikle tedaviye uyum ve hastalıkla başa çıkma konularında yardımcı olmak amacıyla sunulabilir (63,71,73). Ancak bu tür destekler de ailelere ek finansal yük getirebilmektedir.

3- GEREÇ VE YÖNTEM

Bu prospektif çalışmamıza, Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Polikliniğinde takipli, polikliniğe Ocak 2021 tarihinden itibaren başvuran, 2-12 yaşlarında, PKU tanılı, özel diyet uygulayan, altı aylık çalışma sürecinde öngörülen, istatiksel olarak anlamlı veriler elde edebilmek minimum 30 hasta ve hastaların bakım verenlerinden bir örneklem grubu oluşturulmuştur. Bu bağlamda, kliniğimizde fenilalanin yüksekliği ile takip edilen 250 hastadan, çalışmaya dahil olma kriterlerine uyan 30 hasta ve bakım verenleri, çalışmaya dahil edilmiştir. Bu 30 hastadan 26'sı Klasik PKU grubunda iken, 4 tanesi Orta PKU grubunda yer almaktadır. Bu hastadan 4 tanesi fenilalanin kısıtlı diyete ek olarak sapropterin tedavisi de almaktadır.

2 yaşından küçük, 12 yaşından büyük PKU tanılı hastalar, özel diyet uygulaması yapmayan PKU tanılı hastalar, ebeveyni ve kendisi Türkçe bilmeyen hastalar, çalışmaya katılmayı onaylamayan aileler ve hastalar dahil edilmemiştir.

Bu çalışmada; 2-12 yaş, PKU tanılı, özel diyet yapan, çalışmaya katılmayı onaylayan hasta grubu ve ailelerine ölçek çalışması uygulanmıştır. Araştırmaya katılmadan evvel annelere ya da babalara araştırmanın amacı anlatılmış ve gönüllü olduklarına ilişkin bilgilendirilmiş onamları alınmıştır. Çocuklarına yönelik hazırlanmış anket formları ve ölçekleri doldurması istenmiştir. Çalışma için belirlenen ölçekler geçilmeden önce ebeveynlere yönelik sosyodemografik anket (Ebeveyn bilgi formu) yapılmıştır.

Örneklem grubu, ölçeklerin uygulanabilirlik kriterlerini karşılayan hastalar ve bakım verenlere göre oluşturulmuştur.

Çalışmada PKU'ya özgün olabilecek soruların da bulunduğu, Türkçe güvenirlilik çalışmaları da olan (Erkek kız çocuklarının sağlıklı yeme ile ilgili aile desteği ölçeği, Çocuklarda yeme davranışı ölçeği, Beslenme süreci ve anne tutumları ölçeği, Türk besin gücü ölçeği, Çocuklar için sağlıklı yeme öz bakım ölçeği, Aile fiziksel aktivite ölçeği, Bakım verme yükü ölçeği, Anne ve baba stres ölçeği) ölçekler kullanılmıştır. Orijinali İngilizce olan ölçekler, Türkçe versiyonu ile çalışmada kullanılmıştır. Ölçekler ekte yer almaktadır.

Sorular araştırmacı (M.M.T.) tarafından, bakım verene yöneltilmiş ve cevaplar kaydedilmiştir. Bu ölçek çalışmasından elde edilen verilerle, PKU tanılı özel diyet uygulayan hasta ve ailelerinin, hastalık ve diyet sürecinin ortaya çıkardığı durumlarla

başa çıkma becerilerinin görülmesi, ortaya çıkan psikososyal durumların yönetilmesi, ilgili hasta grubu ve ailelerin topluma yeniden kazandırılması amaçlanmıştır.

Çalışmamız Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Etik Kurulu tarafından 07.11.2023 tarihinde onaylanmış olup proje numarası:2023/268 ve Karar No: KÜ GOKAEK- 2023/18.01'dir.

Çalışmamızdaki istatiksel değerlendirme Kocaeli Üniversitesi Biyoistatistik Anabilim Dalı tarafından IBM SPSS 29.0 (IBM Corp., Armonk, NY, USA) ile yapılmıştır. Normal dağılıma uygunluk Shapiro-Wilk testi ile incelendi. Normal dağılım varsayımı sağlanamadığı için sürekli değişkenler medyan (25.-75. yüzdelik) olarak verilmiştir. Kategorik değişkenler frekans (yüzde) olarak verilmiştir. Sürekli değişkenler için gruplar arası karşılaştırmalar Mann-Whitney U testi ve Kruskal-Wallis testi ile yapılmıştır. Çoklu karşılaştırmalarda Dunn testi kullanılmıştır. Sürekli değişkenler arasındaki ilişkiler Spearman korelasyon analizi ile incelenmiştir. Hipotez testlerinde $p<0,05$ istatistiksel önemlilik için yeterli kabul edilmiştir.

3.1.-Verileri Değerlendirme Araçları

3.1.1- Sosyodemografik Anket

Ebeveyn bilgi formu (sosyodemografik anket), 19 sorudan oluşmaktadır. Sorular çalışmaya dahil edilen hastanın ebeveynine yöneltilmektedir. Bu sorular, ebeveynin cinsiyeti, yaşı, medeni durumu, eğitim düzeyi, çalışma durumu, sahip olduğu çocuk sayısı, PKU tanılı çocuğunun yaşı, PKU tanılı çocuğunun cinsiyeti, PKU tanılı çocuğun teşhis konma yaşı ve tedavi başlanma yaşı; ailede PKU tanılı başka bireyler olup olmadığı, başka genetik hastalık bulunan bireyler olup olmadığı; ailenin toplam hane halkı sayısı, net aylık geliri, yaşadığı yerin büyüklüğü, yaşadığı evin türü, tedavi sürecinde destek alınan ağlar, tedavi sürecinde çevresindeki insanların PKU hakkında bilgi düzeyi şeklinde sıralanmaktadır. Ebeveyn bilgi formu ekte yer almaktadır.

3.1.2- Çocuklar İçin Sağlıklı Yeme Öz Bakım Ölçeği

Sağlıklı yeme öz yeterliliği kişinin sağlıklı yiyecekleri seçme ve tercih etmesine ilişkin algılanan yeterlilik düzeyidir. Bu bağlamda, sağlıklı beslenmenin değerlendirilmesinde ele alınması gereken elzem bir göstergedir. Çocuklar için sağlıklı yeme öz bakım ölçeği, 2003 yılında Story ve arkadaşları tarafından geliştirilen orijinal adı 'Self Efficacy for Healthy Eating' olan bir ölçektir. Ölçek, çocukların sağlıklı yeme için öz yeterliliğinin

değerlendirmesinde kullanılmak amacıyla geliştirilmiştir. Ölçek, 9 maddeden ve tek boyuttan oluşan, üçlü likert tipi bir ölçektir. Ölçeğin Türkçe 'ye uyarlanmış adı 'Çocuklar İçin Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeğidir. Ölçek, 'Çocukluk Döneminde Şişmanlık, Ailelerin Algısı ve Yaklaşımı (Proje No: TUA-2015-5521)' çalışması kapsamında 2015 yılında uyarlanmıştır. Ölçeğin Türkçe 'ye çevrilmesi, Türkçe ve İngilizce' yi iyi bilen araştırmacılar tarafından yapılmıştır. Ölçekte toplam dokuz soru bulunmaktadır. Sağlıklı besinleri tercih etmesine yönelik tercihlerini sorarak, tercih etme düzeyi sorulmaktadır. Her soru için 'hiç zor değil', 'biraz zor' ve 'çok zor' seçenekleri yer almaktadır. Ölçeğin değerlendirilmesi sırasında işaretlenen her 'Hiç zor değil' seçeneği için 0 puan, işaretlenen her 'Biraz zor' seçeneği için 1 puan ve işaretlenen her 'Çok zor' seçeneği için 2 puan olacak şekilde tüm maddeler alınan puanlar toplanmaktadır. Ölçekte katılımcılar 0 ile 18 arasında puan alabilirler. Ters kodlanan ölçek maddesi bulunmamaktadır. Ölçek puanının artması, sağlıklı yeme için öz yeterliliğin daha da arttığını göstermektedir (77).

3.1.3- Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği

Aileler, ev ortamını şekillendirerek birçok yeme davranışının kazandırılması için çocukların düzenli ve sağlıklı beslenmelerine katkı sağlarlar. Herkesin bir arada olduğu aile yemekleri, çocukların düzenli ve sağlıklı bir beslenme davranışlarını geliştirmenin yanı sıra yetişkin dönem sağlıklı yeme alışkanlıklarının temeli açısından bir fırsat oluşturmaktadır. Bu bağlamda, 2003 yılında Story ve arkadaşları tarafından geliştirilen orijinal adı 'Parent Encouragement for Healthy Eating' olan ölçeğin, Türkçe 'ye uyarlanmış adı 'Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği' olarak belirlenmiştir. Ölçek, 'Çocukluk Döneminde Şişmanlık, Ailelerin Algısı ve Yaklaşımı (Proje No: TUA-2015-5521)' çalışması kapsamında 2015 yılında uyarlanmıştır. Ölçek, 5 maddeden ve tek boyuttan oluşan üçlü likert tipi bir ölçektir. Sorular ailelerin çocuklarının meyve ve sebze yemesini destekleme düzeyini, gazlı içecekleri daha az içmesi ve su içmesini destekleme düzeyi ve yağsız süt içilmesine yönelik önerilerini içermektedir. Her soru için 3 düzeyde yanıt alınmaktadır. Bu yanıtlardan 'nerdeyse hiç': 1 puan, 'bazen': 2 puan ve 'hemen her zaman': 3 puan olarak değerlendirilmektedir. Ölçekten en düşük 5 en yüksek 15 puan alınabilir. Ölçekte ters kodlanan madde yoktur. Ölçekten yüksek puan alma sağlıklı yeme için olumlu aile desteğini göstermektedir (78).

3.1.4- Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği

Beslenme ile ilgili davranışların gelişimi, çocuğun bakım veren kişi ile ilişkileri çerçevesinde gelişir ve hemen her zaman karşılıklı bir ilişkiye ve etkileşime bağlıdır. Bu bağlamda, 'Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği' 2013 yılında Habibe Dilsiz ve İhsan Dağ tarafından yüksek lisans tezi kapsamında geliştirilmiş olup Türkçe geçerlilik ve güvenilirlik onayı alınmıştır. Ölçek maddeleri; yurt dışındaki ilgili ölçekler incelenerek, anneler ile konuya dair yapılan görüşme verileri literatür bilgileri ile birleştirilerek oluşturulmuştur. Başlangıçta 69 maddelik olan ölçek deneme formu, geçerlik ve güvenirlik çalışmaları sonucunda 5 alt boyut, 27 maddeden oluşan 'Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeğine dönüştürülmüştür. Bu ölçek, çocukların yeme ve beslenmesi ile ilgili olarak bakım verenlerin duygu, düşünce, davranış ve yaklaşımlarınızı anlayabilmek amacıyla hazırlanmıştır. Her soru için 5 düzeyde yanıt alınmaktadır. Likert şekilde hazırlanmış bir ölçektir. Alt boyutlar, faktör 1 (Öğün Sırasındaki Negatif Duygu Durumu) 1,2,3,4,5 ve 6. sorulardan; faktör 2 (Yetersiz / Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar) 7,8,9,10,11,12,13 ve 14. sorulardan; faktör 3 (Negatif Besleme Stratejileri) 15,16,17,18 ve 19. sorulardan; faktör 4 (Zorla Besleme) 20,21,22 ve 23. sorulardan; faktör 5 (Diğerlerinin Görüşüne Tepki) 24,25,26 ve 27.sorulardan oluşmaktadır. Bu sorulara verilen yanıtlardan 'hiçbir zaman': 0 puan, 'nadiren': 1 puan, 'arada sırada': 2 puan, 'genellikle': 3 puan ve 'her zaman':4 puan olarak değerlendirilmektedir. Ölçekten en düşük 0 en yüksek 108 puan alınabilir. Ölçekte ters kodlanan madde yoktur. Ölçekten yüksek puan alma beslenme sürecinde olumsuz anne tutumlarını göstermektedir (79).

3.1.5- Çocuklarda Yeme Davranışı Değerlendirme Ölçeği

Yeme davranışı, birçok faktörden etkilenebilen, farklı kökenlere sahip karmaşık bir davranış şeklidir. Her yaş grubundaki, sağlıklı ya da hasta çocuklarda yeme davranışı problemleri görülebilmektedir. Bu süreçte yaşanan sorunlar, insan yavrusunun büyüme ve gelişmesini olumsuz yönde etkileyebilmektedir. Bu bağlamda, yeme ve beslenme davranışları ile ilgili sorunların tespiti ve bu sorunların çözüme kavuşturulması oldukça elzemdir. Çocuklarda Yeme Davranışı Değerlendirme Ölçeğinin maddeleri hazırlanırken genel anlamda ebeveynlerin ve aile yapısının yeme davranışı problemlerine etkisini tespit etmek amaçlanmıştır. Çocuklarda Yeme Davranışı Değerlendirme Ölçeği, Lynda A. Archer tarafından 1990 yılında Kanada'da geliştirilmiş ve standardize edilmiştir. Orijinal ölçek, 40 maddeden oluşmaktadır. Ölçeğin yapısında kardeş ve eşe yönelik maddeler de

mevcuttur. Orijinal ölçeğin Türkçe ‘ye uyarlanması, 2020 yılında Meltem Kürtüncü ve Nurten Arslan tarafından ‘Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeğinin Türkçe Geçerlik ve Güvenirliği’ çalışması kapsamında yapılmıştır. Ölçek, orijinal formdan yenilenmiş 19 maddeli, beşli likert tipte, beş faktörlü (alt boyutlu), her bir madde için evet hayır yanıtlı “Bu sizin için sorun oluyor mu?” sorusunu içeren ebeveyn değerlendirmesi gerektiren bir ölçektir. Ölçekte ‘Bu ne sıklıkta oluyor?’ sorularına verilen cevaplar; ‘Hiçbir zaman’ ise 1 puan, ‘Bazen’ ise 2 puan, ‘Sıklıkla’ ise 3 puan, ‘Çoğu zaman’ ise 4 puan, ‘Her zaman’ ise 5 puan anlamına gelmektedir. ‘Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?’ sorusuna verilecek yanıtlar ‘Evet’ ya da ‘Hayır’ şeklindedir. Alt boyutlar, faktör 1 (Aile alt boyutu) 16, 17, 18 ve 19. sorulardan; faktör 2 (Beceri alt boyutu) 1, 4, 8, 10 ve 13. sorulardan; faktör 3 (Olumsuzluk alt boyutu) 5 ve 7. sorulardan; faktör 4 (Duygu alt boyutu) 2, 6 ve 11.sorulardan; faktör 5 (İzin alt boyutu) 3, 12, 14 ve 15. Sorulardan oluşmaktadır. Ölçekteki ters kodlanan madde 11. maddedir. Ölçeğin her bir alt boyutundan alınan yüksek puan bireyin ilgili alt boyutun değerlendirdiği özelliğe sahip olduğunu göstermektedir. Ölçek puanlanırken alt boyutların ve toplam puanın ortalaması alınmaktadır (80).

3.1.6- Çocuklarda Besin Gücü Ölçeği

Hedonik açlık, zevk ve ödülle ilişkili beyin merkezlerini etkileyen açlık türlerinden biridir. Vücudun enerji ihtiyacı, homeostatik açlık olarak tanımlanmaktadır. Çocukların açlık-tokluk sinyallerini tanıması, hedonik açlık ile homeostatik açlık arasındaki farkı anlaması açısından önemlidir. Bu sayede fazla besin tüketimine karşı yeme dürtülerini kontrol edebilme becerilerini kazandırmak sağlıklı bir yetişkinlik dönemi için son derece önemlidir. Çocuklarda besin gücü ölçeği, lezzetli besinlerin fazla miktarda bulunduğu ortamlarda yaşamanın, bireylerin hedonik açlık durumları üzerindeki etkisini değerlendirmek amacıyla geliştirilmiştir. Lowe et al. (2006) tarafından geliştirilen 15 maddelik Çocukların Besin Gücü Ölçeği, Şahin-Bodur ve arkadaşları (2021) tarafından Türkçe ‘ye uyarlanmıştır. Beşli likert sisteme göre hazırlanan ölçek ‘1: Kesinlikle katılmıyorum; 2: Katılmıyorum; 3: Kararsızım; 4: Katılıyorum; 5: Kesinlikle katılıyorum’ şeklinde cevaplandırılmıştır. Ölçek 3 alt boyuttan(faktör) oluşmaktadır. Faktör 1: Yiyecek Mevcut: Yiyecek fiziksel olarak çevrede mevcut değildir, ancak kolayca erişilebilir. Bu faktör 1, 2, 5, 10, 11 ve 13 numaralı maddeleri kapsar. Faktör 2: Yiyecek Var: Yiyecek çevrede mevcuttur ancak henüz tadılmamıştır. Bu faktör 3, 4, 6 ve

7 numaralı maddeleri kapsar. Faktör 3: Yiyecek Tadıldı: Yiyecek çevrede mevcuttur ve tadılmış ancak tamamen tüketilmemiştir. Bu faktör 8, 9, 12, 14 ve 15 numaralı maddeleri kapsar. Ölçekte ters kodlanan madde bulunmamaktadır. Ölçekte toplam ve alt boyut puanları, madde puanlarının toplanarak toplamın madde sayısına bölünmesiyle elde edilir. Alınan puanın artması, hedonik açlık seviyesinin arttığını, zengin bir besin ortamında kişiyi yiyeceklerin kontrol ettiğini göstermektedir (81).

3.1.7-Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği

Çocukluk çağı obezitesi, günümüzün getirdiği sedanter yaşam tarzı, fastfood beslenme şeklinin beraberinde getirdiği önemli halk sağlığı sorunlarındandır. Çocukluğun erken döneminde edinilen beslenme alışkanlıkları yetişkinlik dönemi boyunca devam ettiği bilinmektedir. Sağlıklı beslenme alışkanlıklarının kazanılması ile gelecekte obezitenin yanında, yaşamın tüm aşamalarında beslenmeye bağlı gelişen kronik hastalık riskleri azalacaktır. Bu bağlamda, çocuklukta sağlıklı beslenme alışkanlıklarının kazandırılması büyük önem taşımaktadır 'Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği', aile ortamlarını değerlendirip çocukluk çağı obezitesiyle ilişkili çeşitli davranışlardan oluşan bilgileri birleştiren ve obezite araştırmacıları ile çeşitli klinik ve halk sağlığı profesyonelleri tarafından kullanım potansiyeli olan bir tarama aracı olarak tasarlanmış, davranışsal temeli olan bir değerlendirmedir. The Family Nutrition and Physical Activity Screening Tool), Iowa State Üniversitesi araştırmacılarından Ihmel ve ark. tarafından 2009 yılında Beslenme ve Diyetetik Akademisi (Amerikan Diyetetik Derneği, ADA) ile iş birliği içinde geliştirilmiştir. Ölçeğin orijinal dili İngilizcedir. Şule Özdemir tarafından 2020 yılında Türkçe geçerlik ve güvenirlik çalışması yapılmıştır. Ölçek Türkçe formu, 20 maddeden oluşmakta olup, dörtlü likert tipinde değerlendirilmektedir. Her madde için sırasıyla 1 (hiçbir zaman / hemen hemen hiçbir zaman), 2 (bazen), 3 (sık sık) ve 4 37 (çok sık / her zaman) şeklinde puanlama yapılmaktadır. Altı ayrı madde ters kodlanmış olup, bu maddeler 3, 4, 5, 7, 10 ve 13. maddelerdir. Bu maddelere verilen puanlar toplam puan hesaplanırken tam ters şeklinde karşılık gelen puan ile toplanmaktadır (4; hiçbir zaman / hemen hemen hiçbir zaman, 3; bazen, 2: sık sık ve 1; çok sık / her zaman). Ölçekten alınan toplam puan 20-80 arasında değişmektedir. Toplam puan karşılaştırılırken bir yüksek puanlar çocuğun obezitesi için daha az riskli aile uygulamalarını ve çocuk davranışlarını ifade ederken, düşük puanlar ise yüksek riskli aile ortamı ve uygulamalarıyla, çocuk davranışlarını ifade etmektedir (82).

3.1.8- Bakım Verme Yükü Ölçeği

Bir hastaya bakım veren kişi, bir dizi zorlukla karşılaşabilir. Bu zorluklar hem fiziksel hem de duygusal açıdan oldukça zorlayıcı olabilir. Tüm bu zorluklar, bakım veren kişilerin sağlıklı kalabilmesi ve kendilerini iyi hissedebilmeleri için destek almalarını, dinlenme sürelerine ve kendilerine özen göstermelerini gerektirir. Bakım Verme Yükü Ölçeği Zarit, Reever ve Bach-Peterson tarafından 1980 yılında geliştirilmiştir. Bakım gereksinimi olan bireye bakım verenlerin yaşadığı stresi değerlendirmek amacıyla kullanılan bir ölçektir. 2006 yılında Fadime Hatice İnci tarafından yapılan çalışmayla ölçeğin Türkçe geçerlilik ve güvenilirlik onayı alınmıştır. Bakım verenlerin kendisi ya da araştırmacı tarafından sorularak doldurulabilen ölçek, bakım vermenin bireyin yaşamı üzerine olan etkisini belirleyen 22 ifadeden oluşmaktadır. Ölçek asla, nadiren, bazen, sık sık, ya da hemen her zaman şeklinde 0'dan 4'e kadar değişen likert tipi değerlendirmeye sahiptir. Ölçekte ters kodlanan madde bulunmamaktadır. Ölçekten en az 0, en fazla 88 puan alınabilmektedir. Ölçekte yer alan maddeler genellikle sosyal ve duygusal alana yönelik olup, ölçek puanının yüksek olması, yaşanılan sıkıntının yüksek olduğunu göstermektedir (83).

3.1.9-Anne Baba Stres Ölçeği

Ebeveyn olmak genellikle olumlu bir durum ve mutluluk kaynağı olsa da anne ve babanın yaşamını dramatik bir şekilde değiştirir. Ebeveynlikten kaynaklanan stres duygusal ve fiziksel kırılganlıklar yaratabileceği gibi, başta çocuklar olmak üzere aile üyeleri ile iletişimi olumsuz etkilemektedir. Stres, ebeveynlerin duygusal, fiziksel ve zihinsel durumlarını etkileyebileceği gibi, bu durum çocukların gelişimini ve genel iyilik hallerini de olumsuz yönde etkileyebilir. Bu etkiler, çocuğun yaşına, kişisel özelliklerine ve ailedeki diğer dinamiklere göre değişebilir. Ebeveynlerin stresle başa çıkma becerileri, çocukların bu olumsuz etkilerden ne kadar korunabileceklerini belirleyen önemli bir faktördür. Anne-babaların çocuklarını yetiştirirken yaşadıkları stres kaynaklarının belirlenmesi bunların kontrol edilmesi ve bunlarla başa çıkabilmesini kolaylaştırır. Anne-babalar ve çocuklar üzerinde birçok etkisi olan anne-baba stresinin etkili ve doğru bir şekilde ölçülmesi araştırmacılar ve anne-babalar için önem taşımaktadır. Anne baba stres ölçeği bu bağlamda geliştirilmiştir. Anne-baba stres ölçeği (Parenting Stress Scale) ilk olarak John E. Abidin tarafından 1983 yılında geliştirilmiştir. Ancak, Abidin 2012 yılında bu ölçeği güncelleyip yeniden yapılandırarak, daha kapsamlı, modern ve 25 maddeden

oluşan bir versiyonunu sunmuştur. Bu güncelleme, ölçeğin güvenilirliğini artırmak ve daha geniş bir popülasyona uygulanabilirliğini sağlamak amacıyla yapılmıştır. Çalışmamızda bu ölçeğin güncel Türkçe ‘ye uyarlanmış versiyonu kullanılmıştır. Ölçeğin orijinal dili İngilizcedir. Özmen ve arkadaşları, John E. Abidin'in Parenting Stress Scale 2012 versiyonunu Türkçeye uyarlamıştır. Özmen ve arkadaşları, orijinal ölçeği Türkçeye uyarlarken, bazı maddeleri çıkararak 16 maddelik bir versiyon oluşturmuş ve bu versiyonun geçerlilik ve güvenilirlik analizlerini yapmıştır. Çalışmamızda kullanılan ölçek, 16 maddeden oluşmaktadır. Ölçekte likert tipi puanlama kullanılır. Ebeveyn, her bir maddeye 4 dereceli bir likert ölçeği ile (1: Hiçbir zaman, 2: Bazen, 3: Sık sık, 4: Her zaman) cevap verir. Ölçekten alınabilecek 16 puan ile 64 arasında değişmektedir. Ölçekte ters kodlanan madde bulunmamaktadır. Ölçek sonucunda alınan yüksek puanlar, daha fazla stres düzeyini belirtir (84).

4- BULGULAR

Ocak 2021 tarihinden itibaren Kocaeli Üniversitesi Araştırma ve Uygulama Hastanesi Çocuk Metabolizma polikliniğinden takipli 2-12 yaş PKU tanılı ve fenilalanin kısıtlı diyet alan hastalara ve ebeveynlerine uygulanan anketlerden elde edilen veriler değerlendirilmiştir. Araştırmaya 30 hasta ve bu hastaların anne veya babaları dahil edilmiştir.

4.1- Demografik Özellikler

Çalışmaya alınan 30 hastadan 11'i (%36,7) 0-6 yaşında, 11'i (%36,7) 7-10 yaşında ve 8'i (%26,7) 11-12 yaşında idi. Araştırmaya katılan hastalar arasında PKU tanılı iki farklı aileden toplamda dört kardeş bulunmaktaydı. Bu kardeşlerden birisi ikiz eşiydi. Hastaların 12'si kız (%40), 18'i (%60) erkek cinsiyette idi. Hastaların 29'u (%96,7) yenidoğan döneminde topuk kanı taraması ile tanı almış olup, yine bu dönemde ivedilikle fenilalanin kısıtlı diyet tedavisi başlanmıştı. Hastalardan yalnızca biri (%3,3) yurtdışı kökenli olduğu ve yenidoğan döneminde tarama testi fırsatını kaçırdığı için nöromotor gelişim geriliği nedenli yapılan hastane başvurusu sonrası 2 yaşında PKU tanısı alıp tedavisi nihayetinde başlamıştı. Bahsi geçen hastanın ağır nöromotor gelişim geriliği ve zihinsel engellilik durumu mevcuttu. Hastaların 26'sı (%86,9) Klasik PKU, 4'ü (%13,4) Orta PKU alt grubundaydı. Hastaların 4'ü (%13,4) fenilalanin kısıtlı diyete ek olarak sapropterin tedavisi almakta olup 26'sı (%86,9) yalnızca fenilalanin kısıtlı diyet tedavisi almaktaydı. Araştırmaya katılan hastaların 9'unda (%30) ailelerinde PKU tanılı başka birey ya da bireyler de bulunmaktayken 21'inde (%70) ailelerinde de PKU tanılı başka birey ya da bireyler yoktu. Hastaların 10'unda (%33,3) ailelerinde PKU dışında başka bir genetik hastalık bulunmaktayken 20 'sinde (%66,7) ailelerde başka genetik hastalık yoktu. Başka genetik hastalık tanısı alan 10 (%33,3) hasta yakınının 2'sinde (%6,66) Down sendromu teşhisi bulunmaktaydı. Teşhis konma ve tedavi başlanma yaşı, PKU alt tipi, hastanın sapropterin tedavisi alıp almaması kriterleri araştırmaya dahil edilen ölçeklerle değerlendirmeye alındığında örneklem kısıtlılığından dolayı istatistiksel olarak anlamlı veri elde edilememiştir. Araştırmaya dahil edilen hastaların yukarıda bahsi geçen demografik özelliklerine Tablo 4.1' de değinilmiştir.

Tablo 4. 1- Araştırma grubuna dahil edilen hastaların demografik özellikleri.

HASTANIN DEMOGRAFİK ÖZELLİKLERİ		n (%)
PKU Tanılı Çocuğun Yaşı	2-6 yaş	11 (36,7)
	7-10 yaş	11 (36,7)
	11-12 yaş	8 (26,7)
PKU Tanılı Çocuğun Cinsiyeti	Kız	12 (40)
	Erkek	18 (60)
PKU Tanılı Çocuğun Teşhis Konma Yaşı	0-6 ay	29 (96,7)
	1-2 yaş	1 (3,3)
PKU Tanılı Çocuğa Tedavi Başlanma Yaşı	0-6 ay	29 (96,7)
	1-2 yaş	1 (3,3)
PKU Tipi	Klasik PKU	26 (86,9)
	Orta PKU	4 (13,4)
Sapropterin Tedavisi	Evet	4 (13,4)
	Hayır	26 (86,6)
Ailede Başka PKU Tanılı Birey	Evet	9 (30)
	Hayır	21(70)
Ailede Başka Genetik Hastalık Tanılı Birey	Evet	10 (33,3)
	Hayır	20 (66,7)

Araştırmaya katılan annelerin ya da babaların 19 ‘u (%63,3) kadın, 11’ i (%36,7) erkek cinsiyetten idi. Annelerin ya da babaların 10’u (%33,3) 18-34 yaşında, 15’i (%50) 35-44 yaşında, 5 ‘i (%16,7) ise 45 yaş ve üzere idi. Araştırmaya dahil edilen annelerin ya da babaların tümü evli idi. Eğitim düzeylerine bakılacak olursa katılanlardan 6’sı (%20) ilkokul ve altı, 7’si (%23,3) ortaokul, 6’sı (%20) lise, 11’i (%36,7) ön lisans, lisans veya lisans üstü programlardan mezun idi. Annelerden yalnızca bir tanesi ilkokulu tamamlayamamıştı. Ancak okur yazarlığı mevcuttu. Annelerin veya babaların 12’si (%40) çalışıyorken, 18’i (%60) çalışmıyor ya da emekliydi. Tek çocuğa sahip olanlar tüm

örneklemin %23,3'ü (n:7), 2 çocuk sahibi olanlar %40 'ı (n:12), 3 ve üzeri sayıda çocuk sahibi olanlar ise %36,7 (n:11) idi. Ailedeki hane halkı sayısı 3 kişi olanlar tüm örneklemin %26,7'si (8 kişi), 4 kişi olanlar %43,3'ü (n:13) iken 5 ve üzerinde hane halkı sayısı olanlar ise tüm örneklemin %30 'u (n: 9) idi. Ailenin aylık net gelir düzeyi kıyaslandığında aylık net geliri 0-50.000 TL olanlar tüm örneklemin %63,3'ü (n:19), 50.001-100.000 TL olanlar %20'si (n: 6), 100.001-150.000 TL olanlar %16,7'si (n:5) idi. Yaşanılan yerin büyüklüğü değerlendirildiğinde yaşanılan yerin büyüklüğü kırsal ya da kasaba olanlar tüm örneklemin %23,3 'ü (n:7), ilçe merkezi ya da şehir merkezi olanlar ise %76,7'si (n:23) idi. Yaşanılan evin türüne bakıldığında yaşanılan yeri türü kira olanlar tüm örneklemin %36,7 'sini (n:11), kendi evi veya geniş aile evi olanlar ise %63,3 'ünü (n:19) oluşturmaktaydı. Annelerin ya da babaların medeni hali kriteri araştırmaya dahil edilen ölçeklerle değerlendirmeye alındığında örneklem yetersizliğinden dolayı istatistiksel olarak anlamlı veri elde edilememiştir. Araştırmaya dahil edilen ebeveynlerin ve ailelerin yukarıda bahsi geçen demografik özelliklerine Tablo 4.2' de değinilmiştir.

Tablo 4. 2- Araştırma grubuna dahil edilen ebeveynin ve ailenin demografik özellikleri.

ANKETE KATILAN EBEVEYNİN VE AİLENİN DEMOGRAFİK ÖZELLİKLERİ		n(%)
Hasta sayısı		30 (100)
Cinsiyet	**Kadın**	19 (63,3)
	Erkek	11 (36,7)
Yaş	**18-34 yaş**	10 (33,3)
	35-44 yaş	15 (50)
	45 yaş ve üzeri	5 (16,7)
Medeni Hali	**Evli**	30 (100)
Eğitim Durumu	**İlkokul ve altı**	6 (20)
	Ortaokul	7 (23,3)
	Lise	6 (20)
	Ön lisans/ Lisans/ Lisans üstü	11 (36,7)
Çalışma Durumu	**Çalışıyor**	12 (40)
	Çalışmıyor /Emekli	18 (60)
Sahip Olduğu Çocuk Sayısı	**1 çocuk**	7 (23,3)
	2 çocuk	12 (40)
	3 ve üzeri Çocuk	11 (36,7)
Ailenin Hane Halkı Sayısı	**3 kişi**	8 (26,7)
	4 kişi	13 (43,3)
	5 ve üzeri kişi	9 (30)
Ailenin Net Aylık Geliri	**0-50.000 TL**	19 (63,3)
	50.001-100.000 TL	6 (20)
	100.001-150.000 TL	5 (16,7)
Yaşanan Yerin Büyüklüğü	**Kırsal /Kasaba**	7 (23,3)
	İlçe / Şehir merkezi	23 (76,7)
Yaşanılan Evin Türü	**Kira**	11 (36,7)
	Kendi evi/Geniş aile evi	19 (63,3)

Araştırmaya dahil edilen gruplar arasında ailelerin çevrelerinin PKU bilgi düzeyi annelere ve babalara sorulduğunda bu soruyu tüm örneklemin %46,7'si (n:14) çevresinin PKU tedavi süreci ile ilgili hiç bilgi sahibi olmadığı, %53,3 'ü (n:16) ise çevresinin PKU tedavi süreci ile ilgili orta ya da yüksek seviyede bilgi sahibi olduğu şeklinde yanıtladı. Ailelere yaşadıkları bölgede PKU destek programı olup olmadığı sorulduğunda bu soruya tüm örneklemin %46,7'si (n:14) 'Evet, var.' yanıtını, %30 'u (n: 9) 'Hayır, yok.' yanıtını, %23,3' ü (n:7) ise bu programlardan hakkında herhangi bir bilgisi olmadığını belirterek 'Bilmiyorum.' yanıtını verdi. Yaşadıkları bölgede PKU destek programlarını bilen 14 aileden (%46,7) 7'si (%23,3) bu bölgelerdeki PKU destek programları katılmaktaydı ve yaşadıkları bölgedeki PKU derneklerine üye idiler. Araştırmaya dahil edilen anneler ve babalara PKU tedavi sürecinde başka aile üyelerinden sosyal destek alıp almadıkları sorusu yöneltildiğinde tüm örneklemin tamamının başka aile üyelerinden destek almadığı görüldü. Araştırmaya dahil edilen PKU tanılı hastaların tüm bakım ve tedavi süreçlerinin sorumluluğunu annelerin veya babaların üstlendiği görüldü. Araştırmaya dahil edilen anneler ve babalara PKU tedavi sürecinde arkadaşlarından sosyal destek alıp almadıkları sorusu yöneltildiğinde tüm örneklemin %16,7'sinin (n:5) arkadaş çevresinden destek alabildiği, %83,3'ünün (n:25) arkadaş çevresinde de kabul göremediği ve destek alamadığı görüldü. Araştırmaya dahil edilen anneler ve babalara PKU tedavi sürecinde sağlık profesyonellerinden sosyal destek alıp almadıkları sorusu yöneltildiğinde tüm örneklemin tamamı sağlık profesyonellerinden PKU tedavi sürecinde sosyal ve medikal hizmet çatısı altında tam destek gördüklerini belirttiler. Araştırma grubuna katılan 7 aile (%23,3) başka aile üyeleri, arkadaş çevresi veya sağlık profesyonellerine ek olarak farklı birey ya da kurum ve kuruluşlardan destek almaktaydı. Araştırmaya dahil edilen ebeveynlerin ve ailelerin yukarıda bahsi geçen PKU tedavi sürecini yönetmede sahip oldukları sosyal destek ağlarına Tablo 4.3' de değinilmiştir.

Tablo 4. 3- Araştırmaya dahil edilen ebeveynlerin ve ailelerin PKU tedavi sürecini yönetmede sahip oldukları sosyal destek ağları.

PKU TEDAVİ SÜRECİNİ YÖNETMEDEKİ SOSYAL DESTEK AĞLARI		n(%)
Ailenin Çevresinin PKU Bilgi Düzeyi	Hiç bilgi sahibi değil	14 (46,7)
	Orta ya da çok seviyede bilgi sahibi	16 (53,3)
Ailenin Yaşadığı Bölgede PKU Destek Programları	Var	14 (46,7)
	Yok	9 (30)
	Bilmiyorum	7 (23,3)
Aile Üyelerinden Sosyal Destek Alımı	Hayır	30 (100)
Arkadaşlardan Sosyal Destek Alımı	Evet	5 (16,7)
	Hayır	25 (83,3)
Sağlık Profesyonellerinden Sosyal Destek Alımı	Evet	30 (100)
Diğer Kurum/ Kişilerden Sosyal Destek Alımı	Evet	7 (23,3)
	Hayır	23 (76,7)

4.2- Ölçeklerin Değerlendirilmesi

Araştırma için Kocaeli Üniversitesi Araştırma ve Uygulama Hastanesi Çocuk Metabolizma kliniğinde Ocak 2021 tarihinden itibaren takip edilen, 2-12 yaşlarında, PKU tanılı, özel diyet uygulayan, altı aylık çalışma sürecinde öngörülen, istatiksel olarak anlamlı veriler elde edebilmek için minimum 30 hasta ve hastaların bakım verenlerinden bir örneklem grubu oluşturulmuştur. Araştırmada PKU'ya özgün olabilecek soruların da bulunduğu, Türkçe güvenirlilik çalışmaları da olan ölçekler kullanılmıştır. Ölçeklerden bazılarındaki sorular hasta grubuna bazılarındakiler ise ebeveynlere yöneltilmiştir. Hasta grubuna yöneltilen sorulara hasta grubu yanıt veremeyecek düzeyde ise soruları ebeveynler yanıtlamıştır. Hasta grubuna yöneltilen ölçekler; Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği ve Türk Besin Gücü Ölçeği. Ebeveyn grubuna yöneltilen ölçekler ise şu şekilde sıralanmaktadır; Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği, Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği, Çocuklar için Sağlıklı Yeme Öz-yeterlik Ölçeği, Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği, Bakım Verme Yükü Ölçeği, Anne ve Baba Stres Ölçeği.

‘Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeğinin ‘Negatif Duygu Durumu’, ‘Yetersiz ya da Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar’, ‘Negatif Beslenme Stratejileri’, ’Zorla Besleme’ ve ‘Diğerlerinin Görüşüne Tepki’ şeklinde 5 adet alt boyutu; ‘Çocuklar için Yeme Davranışları Ölçeğinin ‘Aile’, ‘Beceri’, ’Olumsuzluk’, ‘Duygu’ ve ‘İzin’ şeklinde 5 adet alt boyutu; ‘Türk Besin Gücü Ölçeğinin ise ‘Yiyecek var’, ‘Yiyecek mevcut’ ve ‘Yiyecek tadıldı’ şeklinde 3 adet alt boyutu bulunmaktadır.

Örneklem grubunun ‘Çocuklar İçin Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeğinden aldığı toplam puanın ortanca değeri 4 (2-7) idi. Ortanca değerin 4 olması örneklem grubunun büyük bir kısmının ölçek üzerinden düşük puanlar aldığına işaret etmektedir. Puanların %25'inin 2 ve altındaki değerlere sahip olması örneklemin dörtte birinin ölçekten çok düşük puanlar aldığını, %75'inin **7** ve altındaki değerlere sahip olması ise örneklemin dörtte üçünün ölçekten düşük puan aldığını göstermektedir. 25. ve 75. persentiller arasındaki fark, örneklemin düşük düzeyde yoğunlaştığını göstermektedir**.** Ölçek puanının artması, sağlıklı yeme için öz yeterliliğin daha da arttığını göstermektedir (77).

Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeğinden ve alt boyutlarda alınan toplam puanların toplanmasıyla elde edilen toplam puanın ortanca değeri 48 (40,75-60,5) idi. Ortanca değerin 48 olması örneklem grubunun büyük bir kısmının ölçek üzerinden ortalama puanlar aldığına işaret etmektedir. Puanların %25'inin 40,75 ve altındaki değerlere sahip olması örneklemin çeyreğinin anne tutumları açısından düşük puanlar aldığını, %75'inin 60,5 ve altındaki değerlere sahip olması ise örneklemin dörtte üçünün anne tutumları konusunda orta düzeyin üstünde puanlar aldığını göstermektedir. 25. ve 75. persentiller arasındaki fark, örneklemdeki bireylerin tutumlarının orta düzeyde yoğunlaştığını göstermektedir**.** Ölçekten yüksek puan alma beslenme sürecinde olumsuz anne tutumlarını göstermektedir (79).

Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Duygu Durumu alt boyutundan alınan toplam puanın ortanca değeri ise 8,5 (5-12,5) idi. Ortanca değerin 8,5 olması örneklem grubunun büyük bir kısmının ölçek üzerinden ortalama puanlar aldığına işaret etmektedir. Puanların %25'inin 5 ve altındaki değerlere sahip olması örneklemin çeyreğinin ölçekten düşük puanlar aldığını, %75'inin 12,5 ve altındaki değerlere sahip olması ise örneklemin dörtte üçünün ölçekten orta düzeyin üstünde puanlar aldığını göstermektedir. 25. ve 75. persentiller arasındaki fark, örneklemdeki bireylerin tutumlarının orta düzeyde

yoğunlaştığını göstermektedir**.** Bu alt boyuttan eğer anne, çocuğunun beslenmesi sırasında olumsuz duygusal tepkiler gösterirse daha yüksek puanlar alınmaktadır (79).

Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Yetersiz ya da Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar alt boyutundan alınan toplam puanın ortanca değeri 28 (21,75- 32) idi. Ortanca değerin 28 olması örneklem grubunun büyük bir kısmının ölçek üzerinden ortalamanın üzerinde puanlar aldığına işaret etmektedir. Puanların %25'inin 21,75 ve altındaki değerlere sahip olması örneklemin çeyreğinin ölçekten orta düzeyin üstünde, %75'inin 32 ve altındaki değerlere sahip olması ise örneklemin dörtte üçünün ölçekten orta düzeyin çok daha üstünde puanlar aldığını göstermektedir. 25. ve 75. persentiller arasındaki fark, örneklemdeki bireylerin tutumlarının orta düzeyde yoğunlaştığını göstermektedir**.** Bu alt boyuttan eğer anne, çocuğunun bilinçsiz veya dengesiz beslenme alışkanlıkları konusunda olumsuz tutumlar sergilerse yüksek puanlar alınmaktadır (79).

Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Beslenme Stratejileri alt boyutundan alınan toplam puanın ortanca değeri 6 (4-9) idi. Ortanca değerin 6 olması örneklem grubunun büyük bir kısmının ölçek üzerinden ortalama puanlar aldığına işaret etmektedir. Puanların %25'inin 4 ve altındaki değerlere sahip olması örneklemin çeyreğinin ölçekten düşük, %75'inin 9 ve altındaki değerlere sahip olması ise örneklemin dörtte üçünün ölçekten orta düzey puanlar aldığını göstermektedir. 25. ve 75. persentiller arasındaki fark verilerin geniş bir yayılma gösterdiğini ve bireyler arasında belirgin bir farklılık bulunduğunu ifade etmektedir. Bu alt boyuttan eğer anne, çocuklarına yönelik olumsuz beslenme stratejileri kullanırsa yüksek puanlar alınmaktadır (79).

Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Zorla Besleme alt boyutundan alınan toplam puanın ortanca değeri 0,5 (0-2) idi. Ortanca değerin 0,5 olması örneklem grubunun büyük bir kısmının ölçek üzerinden çok düşük puanlar aldığına işaret etmektedir. Puanların %25'inin 0 ve altındaki değerlere sahip olması örneklemin çeyreğinin ölçekten çok düşük, %75'inin 2 ve altındaki değerlere sahip olması ise örneklemin dörtte üçünün ölçekten çok düşük puanlar aldığını göstermektedir. Bu alt boyuttan eğer anne, çocuğunu yemek yemeye zorlarsa daha yüksek puanlar alınmaktadır (79).

Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Diğerlerinin Görüşüne Tepki alt boyutundan alınan toplam puanın ortanca değeri 7 (2,75- 8,25) idi. Ortanca değerin 7 olması örneklem grubunun büyük bir kısmının ölçek üzerinden ortalama puanlar aldığına işaret etmektedir.

Puanların %25'inin 2,75 ve altındaki değerlere sahip olması örneklemin çeyreğinin ölçekten düşük, %75'inin 2 ve altındaki değerlere sahip olması ise örneklemin dörtte üçünün ölçekten ortalama puanlar aldığını göstermektedir. 25. ve 75. persentiller arasındaki fark verilerin geniş bir yayılma gösterdiğini ve bireyler arasında belirgin bir farklılık bulunduğunu ifade etmektedir. Bu alt boyuttan eğer anne, çevresindeki kişilerin beslenme ile ilgili görüşlerine aşırı tepki gösterirse yüksek puanlar alınmaktadır (79).

Bakım Verme Yükü Ölçeğinden alınan toplam puanın ortanca değeri 34,5 (29- 40,5) idi. Ortanca değerin 34,5 olması örneklem grubunun büyük bir kısmının ölçek üzerinden ortalama puanlar aldığına işaret etmektedir. Puanların %25'inin 29 ve altındaki değerlere sahip olması örneklemin çeyreğinin ölçekten düşük, %75'inin 40,5 ve altındaki değerlere sahip olması ise örneklemin dörtte üçünün ölçekten ortalama puanlar aldığını göstermektedir. 25. ve 75. persentiller arasındaki fark verilerin geniş bir yayılma gösterdiğini ve bireyler arasında belirgin bir farklılık bulunduğunu ifade etmektedir. Ölçekte yer alan maddeler genellikle sosyal ve duygusal alana yönelik olup, ölçek puanının yüksek olması, yaşanılan sıkıntının yüksek olduğunu göstermektedir (Zarit ve Zarit 1990) (83).

Anne ve Baba Stres Ölçeğinden alınan toplam puanın ortanca değeri 30,5 (24-36) idi. Ortanca değerin 30,5 olması örneklem grubunun büyük bir kısmının ölçek üzerinden ortalama puanlar aldığına işaret etmektedir. Puanların %25'inin 24 ve altındaki değerlere sahip olması örneklemin çeyreğinin ölçekten düşük, %75'inin 36 ve altındaki değerlere sahip olması ise örneklemin dörtte üçünün ölçekten ortalama puanlar aldığını göstermektedir. 25. ve 75. persentiller arasındaki fark verilerin geniş bir yayılma gösterdiğini ve bireyler arasında belirgin bir farklılık bulunduğunu ifade etmektedir. Ölçek sonucunda alınan yüksek puanlar, daha fazla stres düzeyini belirtmektedir (84).

Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeğinden alınan toplam puanın ortanca değeri 61 (55,5-63,5) idi. Ortanca değerin 61 olması örneklem grubunun büyük bir kısmının ölçek üzerinden yüksek puanlar aldığına işaret etmektedir. Puanların %25'inin 55,5 ve altındaki değerlere sahip olması örneklemin çeyreğinin ölçekten ortalama, %75'inin 63,5 ve altındaki değerlere sahip olması ise örneklemin dörtte üçünün ölçekten ortalama üzerinde puanlar aldığını göstermektedir. 25. ve 75. persentiller arasındaki fark, verilerin dar bir yayılma gösterdiğini, yani çoğu bireyin puanlarının benzer aralıkta olduğunu

göstermektedir. Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeğinde toplam puan karşılaştırılırken bir yüksek puanlar çocuğun obezitesi için daha az riskli aile uygulamalarını ve çocuk davranışlarını ifade ederken, düşük puanlar ise yüksek riskli aile ortamı ve uygulamalarıyla, çocuk davranışlarını ifade etmektedir (82).

Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeğinden alınan toplam puanın ortalamasının ortanca değeri 2,63 (2,35- 3) idi. Ortanca değerin 2,63 olması örneklem grubunun büyük bir kısmının ölçek üzerinden ortalama puanlar aldığına işaret etmektedir. Puanların %25'inin 2,35 ve altındaki değerlere sahip olması örneklemin çeyreğinin ölçekten ortalama, %75'inin 3 ve altındaki değerlere sahip olması ise örneklemin dörtte üçünün ölçekten ortalama üzerinde puanlar aldığını göstermektedir. 25. ve 75. persentiller arasındaki fark, bireyler arasında çok büyük farklar olmadığı anlamına gelmektedir. Ölçeğin her bir alt boyutundan alınan yüksek puan bireyin ilgili alt boyutun değerlendirdiği özelliğe sahip olduğunu göstermektedir. Ölçek puanlanırken alt boyutların ve toplam puanın ortalaması alınmaktadır (80).

Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Aile alt boyutundan alınan ortalama puanın ortanca değeri 2,37 (1,43- 3,5) idi. Ortanca değerin 2,37 olması örneklem grubunun büyük bir kısmının ölçek üzerinden ortalama puanlar aldığına işaret etmektedir. %25'inin 1,43 ve altındaki değerlere sahip olması örneklemin çeyreğinin ölçekten düşük, %75'inin 3,5 ve altındaki değerlere sahip olması ise örneklemin dörtte üçünün ölçekten ortalama üzerinde puanlar aldığını göstermektedir. 25. ve 75. persentiller arasındaki fark verilerin geniş bir yayılma gösterdiğini ve alınan puanlar arasında belirgin bir fark olduğunu ifade etmektedir. Bu alt boyutta çocuğun yeme davranışlarının, aile üyelerini ne denli etkilediği değerlendirilmektedir. Alt boyuttan alınan ortalama puan arttıkça ailenin diğer üyeleri çocuğun yeme davranışları karşısında olumsuz duygular beslemektedir.

Çocuklar için Yeme Davranışları Ölçeği Beceri alt boyutundan alınan ortalama puanın ortanca değeri 3,6 (3,4 –4,05) idi. Ortanca değerin 3,6 olması örneklem grubunun büyük bir kısmının ölçek üzerinden yüksek puanlar aldığına işaret etmektedir. %25'inin 3,4 ve altındaki değerlere sahip olması örneklemin çeyreğinin ölçekten ortalama, %75'inin 4,05 ve altındaki değerlere sahip olması ise örneklemin dörtte üçünün ölçekten yüksek puanlar aldığını göstermektedir. 25. ve 75. persentiller arasındaki fark verilerin dar bir yayılma gösterdiğini ifade etmektedir. Bu alt boyutta çocuğun yemekle ilgili becerileri

değerlendirilmektedir. Bu alt boyuttan alınan ortalama puanın artması çocuğun yemek konusunda ne kadar bağımsız ve yetenekli olduğunu göstermektedir.

Çocuklar için Yeme Davranışları Ölçeği Olumsuzluk alt boyutundan alınan ortalama puanın ortanca değeri 1 (1-1) idi. Ortanca değerin 1 olması örneklem grubunun büyük bir kısmının ölçek üzerinden düşük puanlar aldığına işaret etmektedir. %25'inin 1 ve altındaki değerlere sahip olması örneklemin çeyreğinin ölçekten çok düşük, %75'inin 4,05 ve altındaki değerlere sahip olması ise örneklemin dörtte üçünün ölçekten çok düşük puanlar aldığını göstermektedir. 25. ve 75. persentiller arasındaki fark verilerin dar bir yayılma gösterdiğini ifade etmektedir. Bu alt boyut Çocuğun yemek sırasında kusma, öğürme, boğazda takılma hissi yaşama gibi olumsuz fiziksel ve duygusal tepkilerini değerlendirmektedir. Bu alt boyuttan alınan ortalama puan arttıkça yemek sırasında çocukta belirtilen fiziksel tepkilerin daha sık yaşandığını düşündürmektedir.

Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Duygu alt boyutundan alınan ortalama puanın ortanca değeri 3,6 (3-3,6) idi. Ortanca değerin 3,6 olması örneklem grubunun büyük bir kısmının ölçek üzerinden orta düzey üzerinde puanlar aldığına işaret etmektedir. %25'inin 3 ve altındaki değerlere sahip olması örneklemin çeyreğinin ölçekten daha düşük, %75'inin 3,6 ve altındaki değerlere sahip olması ise örneklemin dörtte üçünün ölçekten orta düzeyin üzerinde puanlar aldığını göstermektedir. 25. ve 75. persentiller arasındaki fark verilerin dar bir yayılma gösterdiğini ifade etmektedir. Bu alt boyut çocuğun yemek yeme davranışlarının çocuk ve ebeveyn üzerinde etkili olan duygusal yönlerini ele almaktadır. Alt boyuttan alınan ortalama puan arttıkça beslenme süreci ile ilgi çocukta ya da ebeveyninde olumlu duygusal yönlerin ağır basmakta olduğu görülmektedir.

Çocuklar için Yeme Davranışları Ölçeği İzin alt boyutundan alınan ortalama puanın ortanca değeri 2,25 (2- 3,31) idi. Ortanca değerin 2,25 olması örneklem grubunun büyük bir kısmının ölçek üzerinden ortalama puanlar aldığına işaret etmektedir. %25'inin 2 ve altındaki değerlere sahip olması örneklemin çeyreğinin ölçekten daha düşük, %75'inin 3,31 ve altındaki değerlere sahip olması ise örneklemin dörtte üçünün ölçekten orta düzeyin üzerinde puanlar aldığını göstermektedir. 25. ve 75. persentiller arasındaki fark verilerin geniş bir yayılma gösterdiğini ifade etmektedir. Bu alt boyut çocuğun evde ve dışarıda yememesi gereken yiyecekleri tüketme eğiliminde olup olmadığını ve bu konuda ebeveynin tutumunu ölçmektedir çocuğun yeme davranışları üzerinde aile üyelerinin izin

verici veya kısıtlayıcı etkilerini göstermektedir. Alt boyuttan alınan ortalama puan arttıkça çocuğun evde veya dışarıda yememesi gereken yiyecekleri tüketme eğiliminde olduğu ve çocuğun yemek seçimleri üzerinde aile üyelerinin kontrol seviyesinin düşük olduğu görülmektedir.

Türk Besin Gücü Ölçeğinden alınan ortalama puanın ortanca değeri 3,73 (3,36-4,03) idi. Ortanca değerin 3,73 olması örneklem grubunun büyük bir kısmının ölçek üzerinden yüksek puanlar aldığına işaret etmektedir. %25'inin 3,36 ve altındaki değerlere sahip olması örneklemin çeyreğinin ölçekten yüksek, %75'inin 4,03 ve altındaki değerlere sahip olması ise örneklemin dörtte üçünün ölçekten yüksek puanlar aldığını göstermektedir. 25. ve 75. persentiller arasındaki fark verilerin dar bir yayılma gösterdiğini ifade etmektedir. Ölçeğin alt boyutları da benzer şekilde değerlendirilebilir. Ölçekten alınan toplam puanın artması, hedonik açlık seviyesinin arttığını, zengin bir besin ortamında kişiyi yiyeceklerin kontrol ettiğini göstermektedir (81). Türk Besin Gücü Ölçeği Yiyecek Mevcut alt boyutundan alınan toplam puanın ortanca değeri 2,83 (2,45-3,41) idi. Bu alt boyuttan alınan toplam puanın artması, yiyecek fiziksel olarak çevrede mevcut değil ancak kolayca erişilebilirken hedonik açlık seviyesinin arttığını göstermektedir. Türk Besin Gücü Ölçeği Yiyecek Var alt boyutundan alınan toplam puanın ortanca değeri 4,12 (3,68-4,5) idi. Bu alt boyuttan alınan toplam puanın artması, yiyecek çevrede mevcut ancak henüz tadılmamışken hedonik açlık seviyesinin arttığını göstermektedir. Türk Besin Gücü Ölçeği Yiyecek Tadıldı alt boyutundan alınan toplam puanın ortanca değeri 4,5 (3,75-4,8) idi. Bu alt boyuttan alınan toplam puanın artması, yiyecek çevrede mevcut ve tadılmış ancak tamamen tüketilmemişken hedonik açlık seviyesinin arttığını göstermektedir.

Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeğinden alınan toplam puanın ortanca değeri 13 (11,75-13) idi. Ortanca değerin 13 olması örneklem grubunun büyük bir kısmının ölçek üzerinden yüksek puanlar aldığına işaret etmektedir. %25'inin 11,75 ve altındaki değerlere sahip olması örneklemin çeyreğinin ölçekten yüksek, %75'inin 13 ve altındaki değerlere sahip olması ise örneklemin dörtte üçünün ölçekten yüksek puanlar aldığını göstermektedir. 25. ve 75. persentiller arasındaki fark verilerin dar bir yayılma gösterdiğini ifade etmektedir. Ölçeğin alt boyutları da benzer şekilde değerlendirilebilir. Bu ölçekten alınan toplam puanın artması sağlıklı yeme için olumlu aile desteğini

göstermektedir (78). Yukarıda bahsi geçen ölçekler ve alt boyutlarından alınan toplam ya da ortalama puanların ortanca değerlerine Tablo 4.4’ de değinilmiştir.

Tablo 4. 4- Araştırma kullanılan ölçeklerin ortanca değerleri.

ÖLÇEKLER		MEDYAN (25-75. PERSENTİL)
Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeği	**Toplam**	4 (2-7)
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği	**Toplam**	48 (40,75-60,5)
	Negatif Duygu Durumu	8,5 (5-12,5)
	Yetersiz/Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar	28 (21,75- 32)
	Negatif Besleme Stratejileri	6 (4-9)
	Zorla Besleme	0,5 (0-2)
	Diğerlerinin Görüşüne Tepki	7 (2,75- 8,25)
Bakım Verme Yükü Ölçeği	**Toplam**	34,5 (29- 40,5)
Anne ve Baba Stres Ölçeği	**Toplam**	30,5 (24-36)
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği	**Toplam**	61 (55,5- 63,5)
Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği	**Ortalama**	2,63 (2,35- 3)
	Aile	2,37 (1,43- 3,5)
	Beceri	3,6 (3,4 –4,05)
	Olumsuzluk	1(1-1)
	Duygu	3,6 (3- 3,6)
	İzin	2,25 (2- 3,31)
Türk Besin Gücü Ölçeği	**Ortalama**	3,73(3,36-4,03)
	Yiyecek Mevcut alt boyutu	2,83(2,45-3,41)
	Yiyecek Var alt boyutu	4,12(3,68-4,5)
	Yiyecek Tadıldı alt boyutu	4,5(3,75-4,8)
Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği	**Toplam**	13 (11,75 –13)

4.3- Grupların Karşılaştırılması

Hastaların ve ebeveynlerin ölçeklerden aldıkları toplam ya da ortalama puanlar ile ölçek çalışmasına katılan ebeveynin cinsiyeti, yaşı, eğitim düzeyi, çalışma durumu, sahip olduğu çocuk sayısı; PKU tanılı çocuğun yaşı, cinsiyeti; ailede başka PKU tanılı ve başka genetik hastalığa sahip birey olup olmaması durumu, ailenin hane halkı sayısı, aylık net gelir düzeyi, yaşadığı bölgenin büyüklüğü, yaşadığı evin türü; ailenin çevresinin PKU tedavi süreci ile ilgili bilgi düzeyi, yaşadığı bölgede destek programları olup olmaması durumu, PKU sürecini yönetmede aile üyeleri, arkadaş çevresi, sağlık profesyonelleri, diğer birey ya da kuruluşlardan sosyal destek alınıp alınmaması durumu karşılaştırılmıştır. Sürekli değişkenler için gruplar arası karşılaştırmalar Mann-Whitney U testi ve Kruskal-Wallis testi ile yapılmıştır. Çoklu karşılaştırmalarda Dunn testi kullanılmıştır.

Hastaların ve ebeveynlerin ölçeklerden aldıkları toplam ya da ortalama puanlar ölçek çalışmasına katılan ebeveynin cinsiyetine göre karşılaştırıldı. Ölçek çalışmasına katılan ebeveynin cinsiyeti ve ölçek puanları bakımından fark olup olmadığına, kategori sayısı 2 olduğu ve normal dağılım varsayımı sağlanmadığı için Mann-Whitney U testi kullanıldı. Ebeveynin kadın veya erkek olması arasında ölçek puanları açısından anlamlı fark görülmedi. Tablo 4.5 ‘te ölçek çalışmasına katılan ebeveynin cinsiyetinin ölçek puanları ile ilişkisine değinilmiştir.

Tablo 4. 5- Ölçek çalışmasına katılan ebeveynin cinsiyetinin ölçek puanları ile ilişkisi.

Ölçekler Medyan (IQR)		Cinsiyet n (%) Kadın 19 (63,3)	Erkek 11 (36,7)	P*
Çocuklar İçin Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeği	**Toplam**	5 (4-7)	3 (1-5)	0,085
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği	**Toplam**	50 (43-60)	46 (35-70)	0,497
	Negatif Duygu Durumu alt boyutu	9 (6-14)	7 (3-12)	0,328
	Yetersiz/Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar alt boyutu	28 (24-32)	25 (19-32)	0,672
	Negatif Besleme Stratejileri alt boyutu	5 (2-8)	6 (5-12)	0,112
	Zorla Besleme alt boyutu	2(0 – 2)	0 (0- 2)	0,445
	Diğerlerinin Görüşüne Tepki alt boyutu	7 (3-9)	6 (2-8)	0,582
Bakım Verme Yükü Ölçeği	**Toplam**	33 (30- 40)	36 (26-47)	0,8
Anne ve Baba Stres Ölçeği	**Toplam**	30 (24- 36)	34 (24- 37)	0,672
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği	**Toplam**	61 (54- 63)	61 (57-65)	1
Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği	**Ortalama**	2,63 (2,21- 3,05)	2,63 (2,36- 3,05)	0,8
	Aile alt boyutu	2,75(1,5- 3,25)	2,25(1,25- 4)	0,8
	Beceri alt boyutu	3,4 (3,2- 4)	3,8 (3,4- 4,2)	0,2
	Olumsuzluk alt boyutu	1 (1-1)	1 (1- 1,3)	0,525
	Duygu alt boyutu	3,6 (3- 3,6)	3,6 (3- 3,6)	0,933
	İzin alt boyutu	2,5 (2-3,5)	2,25 (2- 3,25)	0,832
Türk Besin Gücü Ölçeği	**Ortalama**	3,73(3,26- 4)	3,66 (3,4 –4,13)	1
	Yiyecek Mevcut alt boyutu	2,83 (2,5- 3,33)	2,66 (2,33- 3,6)	0,899
	Yiyecek Var alt boyutu	4 (3,5- 4,5)	4,25 (3,75- 4,7)	0,966
	Yiyecek Tadıldı alt boyutu	4,6 (4,2- 4,8)	4 (3,6- 4,8)	0,703
Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği	**Toplam**	13 (12- 13)	13 (11- 13)	0,899

* Mann-Whitney U testi, **IQR:** Interquartile renge (25- 75. Persentil).

Hastaların ve ebeveynlerin ölçeklerden aldıkları toplam ya da ortalama puanlar ölçek çalışmasına katılan ebeveynin yaşına göre karşılaştırıldı. Ölçek çalışmasına katılan ebeveynin yaşı ve ölçek puanları bakımından fark olup olmadığına, kategori sayısı 3 olduğu ve normal dağılım varsayımı sağlanmadığı için Kruskal-Wallis testi kullanıldı. Ebeveynin yaşının 18-34 yaş, 35-44 yaş veya 45 yaş ve üzerinde olması arasında ölçek puanları açısından Türk Besin Gücü Ölçeği Yiyecek Var alt boyutunda 45 yaş ve üzeri ile 18-34 yaş ve 35-44 yaş grupları arasında istatiksel olarak anlamlı fark görülmüştür (p: 0,034, p:0,035). Tablo 4.6 'te ölçek çalışmasına katılan ebeveynin yaşının ölçek puanları ile ilişkisine değinilmiştir.

Tablo 4. 6- Ölçek çalışmasına katılan ebeveynin yaşının ölçek puanları ile ilişkisi.

		Yaş n (%)			
Ölçekler Medyan (IQR)		**18-34 yaş 10 (33,3)**	**35-44 yaş 15 (50)**	**45+ yaş 5 (16,7)**	**P***
Çocuklar İçin Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeği	**Toplam**	4 (2,75-7)	5 (2-7)	4 (1,5-8)	0,994
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği	**Toplam**	52 (45,7-60,5)	47 (43-67)	38 (32,5-49,5)	0,138
	Negatif Duygu Durumu alt boyutu	9 (6,75-11,5)	11 (4-18)	6 (2-11)	0,449
	Yetersiz/Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar alt boyutu	26 (23-29,7)	32 (23-32)	22 (17-28,5)	0,201
	Negatif Besleme Stratejileri alt boyutu	6 (3,5-10)	6 (4-9)	6 (3-9)	0,955
	Zorla Besleme alt boyutu	2 (0-2)	2 (0-3)	0 (0-0)	0,073
	Diğerlerinin Görüşüne Tepki alt boyutu	8,5 (2,75- 9,2)	6 (3-8)	7 (2-8)	0,319
Bakım Verme Yükü Ölçeği	**Toplam**	35 (29,7-40,5)	36 (29-47)	31 (23,5- 46)	0,833
Anne ve Baba Stres Ölçeği	**Toplam**	26,5 (23- 37,2)	31 (24-34)	33 (22,5-36,5)	0,932
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği	**Toplam**	58 (53- 62,75)	62 (58-65)	59 (57,5-64,5)	0,602
Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği	**Ortalama**	2,76 (2,5-3,09)	2,6 (2,31-3,05)	2,5(2,31-2,86)	0,63
	Aile alt boyutu	2,87 (1,5-3,5)	2 (1,25-3,75)	2,25 (1,37-3)	0,837
	Beceri alt boyutu	3,6 (3,1-4,1)	3,4 (3,2-4,2)	3,8 (3,5- 4,1)	0,748
	Olumsuzluk alt boyutu	1 (1-1,16)	1 (1-1)	1 (1-1)	0,554
	Duygu alt boyutu	3,6 (2,91-3,6)	3,6 (3-3,6)	3,6 (2,5-3,83)	0,923
	İzin alt boyutu	2,75 (2-3,5)	2,25 (2- 3,25)	2 (1,87-2,37)	0,297
Türk Besin Gücü Ölçeği	**Ortalama**	3,83 (3,61-4,1)	3,73 (3,4-4,3)	3 (2,56-3,83)	0,218
	Yiyecek Mevcut alt boyutu	3,08 (2,6-3,5)	2,66 (2,33-4)	2,6 (2,08-3,08)	0,422
	Yiyecek Var alt boyutu	4,25 (3,87-4,6)	4,25 (4-4,75)	**3 (2,25-3,87)**	**0,024**
	Yiyecek Tadıldı alt boyutu	4,4 (4,2-4,8)	4,6 (3,8-4,8)	3,6 (3,2-4,8)	0,514
Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği	**Toplam**	13 (11,75)	13 (11-13)	13 (11,5-13)	0,941

*Kruskal-Wallis testi, **IQR:** Interquartile range (25- 75. Persentil).

Hastaların ve ebeveynlerin ölçeklerden aldıkları toplam ya da ortalama puanlar ölçek çalışmasına katılan ebeveynin eğitim düzeyine göre karşılaştırıldı. Ölçek çalışmasına katılan ebeveynin eğitim düzeyi ve ölçek puanları bakımından fark olup olmadığına, kategori sayısı 4 olduğu ve normal dağılım varsayımı sağlanmadığı için Kruskal-Wallis testi kullanıldı. Ebeveynin eğitim düzeyinin ilkokul ve altı, ortaokul, lise, ön lisans ya da lisans, lisans üstü olması arasında ölçek puanları açısından Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Beceri alt boyutunda eğitim düzeyi lise olan ebeveyn grubu ile ön lisans veya lisans veya lisans üstü grubu arasında istatiksel olarak anlamlı fark görülmüştür (p:0,024). Türk Besin Gücü Ölçeği Yiyecek Var alt boyutunda eğitim düzeylerine göre ebeveynler karşılaştırdığında belirtilen gruplar arasında istatiksel olarak bir fark görülmemiştir. Tablo 4.7 ‘te ölçek çalışmasına katılan ebeveynin eğitim düzeyinin ölçek puanları ile ilişkisine değinilmiştir.

Tablo 4. 7- Ölçek çalışmasına katılan ebeveynin eğitim düzeyinin ölçek puanları ile ilişkisi.

Ölçekler Medyan (IQR)		Eğitim Durumu n (%) İlkokul/İlkokul altı 6(20)	Ortaokul 7(23,3)	Lise 6(20)	Ön Lisans/ Lisans ve üstü 11(36,7)	P*
Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeği	**Toplam**	4 (3-5,75)	5 (1-7)	3 (0,75-7,25)	5 (4-8)	0,625
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği	**Toplam**	43 (34,7-47,2)	52 (44-62)	46 (35,75-61)	52 (41-67)	0,24
	Negatif Duygu Durumu	5,5 (3-7,75)	11 (8-16)	6 (4-11)	12 (7-18)	0,081
	Yetersiz/Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar	25 (19- 26-7)	28 (24-32)	23,5 (21,2-32)	32 (21-32)	0,559
	Negatif Besleme Stratejileri	6 (3,25-8,25)	5 (2-13)	7 (4,5-9,75)	5 (4-9)	0,92
	Zorla Besleme	0 (0-2)	2 (0-2)	0 (0-2,25)	2 (0-4)	0,479
	Diğerlerinin Görüşüne Tepki	5,5 (1,75-9)	4 (0-9)	7,5 (5-8,5)	7 (3-9)	0,863
Bakım Verme Yükü Ölçeği	**Toplam**	30 (24-34,25)	36 (30- 40)	38 (28,25-52)	36 (29-47)	0,511
Anne ve Baba Stres Ölçeği	**Toplam**	24,5 (22-27)	31 (22-41)	35 (29,5- 40)	33 (25-34)	0,162
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği	**Toplam**	58,5 (57-61,5)	54 (53-63)	62 (53,5-66,7)	61 (60-67)	0,349
Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği	**Ortalama**	2,4(2,25-2,67)	3 (2,21-3,21)	2,4 (2,09-2,7)	2,73 (2,6-3,1)	0,163
	Aile	1,87 (1-3,12)	2,75 (1,5-3,5)	2,3 (1,31-3,4)	2,75 (1,2-3,7)	0,856
	Beceri	3,4 (3,35-3,9)	3,8 (3-4,4)	**3,1 (2,3-3,45)**	**4 (3,4-4,4)**	**0,032**
	Olumsuzluk	1 (1-1)	1 (1-1,6)	1 (1-1,16)	1 (1-1)	0,545
	Duygu	3,6 (2,5-3,6)	3,6 (2,66-3,6)	3,1(2,41-3,6)	3,6 (3,33-3,6)	0,253
	İzin	2 (1,68- 2,31)	3,5 (2-3,5)	2 (1,75-2,87)	2,5 (2-3,25)	0,072
Türk Besin Gücü Ölçeği	**Ortalama**	3,6 (2,98-3,8)	3,8 (3,8-4,4)	2,9 (2,5- 4,2)	3,7 (3,4-4,3)	0,106
	Yiyecek Mevcut	2,7 (2,2-3,08)	3,1 (2,6-4,16)	2,3(1,75-4,2)	2,8 (2,5-3,66)	0,284
	Yiyecek Var	3,87 (3,3-4)	4,5 (4,25-5)	3,3 (2,3- 17,5)	4,25 (4-4,75)	**0,029**
	Yiyecek Tadıldı	4,6 (3-4,7)	4,8 (4,2-5)	3,6 (3,5-4,55)	4,6 (4-4,8)	0,273
Sağlıklı Yeme Aile Desteği Ölçeği	**Toplam**	13 (12,5-13)	13 (11-13)	12,5 (11-13)	13 (12-13)	0,75

*Kruskal-Wallis testi, **IQR:** Interquartile range (25- 75. Persentil).

Hastaların ve ebeveynlerin ölçeklerden aldıkları toplam ya da ortalama puanlar ölçek çalışmasına katılan ebeveynin çalışma durumuna göre karşılaştırıldı. Ölçek çalışmasına katılan ebeveynin çalışma durumu ve ölçek puanları bakımından fark olup olmadığına, kategori sayısı 2 olduğu ve normal dağılım varsayımı sağlanmadığı için Mann-Whitney U testi kullanıldı. Ebeveynin çalışıyor veya çalışmıyor ya da emekli olması arasında ölçek puanları açısından Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeğinde istatiksel olarak anlamlı fark görülmüştür (p:0,048). Tablo 4.8 'te ölçek çalışmasına katılan ebeveynin çalışma durumu ölçek puanları ile ilişkisine değinilmiştir.

Tablo 4. 8- Ölçek çalışmasına katılan ebeveynin çalışma durumu ölçek puanları ile ilişkisi.

		Çalışma Durumu n (%)		
Ölçekler Medyan (IQR)		**Çalışıyor 12 (40)**	**Çalışmıyor /Emekli 18 (60)**	**P***
Çocuklar İçin Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeği	**Toplam**	4,5 (2-7,75)	4 (2,75-7)	0,723
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği	**Toplam**	46,5 (38-69,25)	49,5 (41,5-55)	0,662
	Negatif Duygu Durumu alt boyutu	12 (4,25- 19,5)	8 (5,75-10,25)	0,305
	Yetersiz/Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar alt boyutu	27 (19,5-32)	28 (23,5- 32)	0,819
	Negatif Besleme Stratejileri alt boyutu	6 (3,5-8,75)	5 (4-9)	0,723
	Zorla Besleme alt boyutu	1,5 (0-3,75)	0 (0-2)	0,285
	Diğerlerinin Görüşüne Tepki alt boyutu	6,5 (3-8)	8 (2-9)	0,852
Bakım Verme Yükü Ölçeği	**Toplam**	38 (31-53)	30,5 (26-38,5)	0,065
Anne ve Baba Stres Ölçeği	**Toplam**	34 (27-36,25)	26,5 (23-36)	0,185
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği	**Toplam**	61 (53,75- 64,5)	59,5 (55,5- 63,5)	1
Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği	**Ortalama**	2,84 (2,63- 3,09)	2,55 (2,21- 2,84)	**0,048**
	Aile alt boyutu	3 (1,5-3,93)	2,12 (1,25-3)	0,215
	Beceri alt boyutu	4 (3,4-4,35)	3,4 (3,35-3,8)	0,134
	Olumsuzluk alt boyutu	1 (1-1,25)	1 (1-1)	0,602
	Duygu alt boyutu	3,66 (3,41-3,66)	3,5 (2,66- 3,66)	0,2
	İzin alt boyutu	2,5 (2,06-3,81)	2 (1,93-3,12)	0,113
Türk Besin Gücü Ölçeği	**Ortalama**	3,63 (3,4-4,28)	3,76 (3,11- 4)	0,851
	Yiyecek Mevcut alt boyutu	2,75 (2,5- 3,91)	2,91 (2,29- 3,33)	0,787
	Yiyecek Var alt boyutu	4,25 (4-4,75)	4 (3,31- 4,31)	0,267
	Yiyecek Tadıldı alt boyutu	4,3 (3,65- 4,8)	4,5(4,05- 4,8)	0,787
Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği	**Toplam**	13 (11,25- 13)	13 (11,75- 13)	0,545

* Mann-Whitney U testi, **IQR:** Interquartile range (25- 75. Persentil).

Hastaların ve ebeveynlerin ölçeklerden aldıkları toplam ya da ortalama puanlar ölçek çalışmasına katılan ebeveynin sahip olduğu çocuk sayısına göre karşılaştırıldı. Ölçek çalışmasına katılan ebeveynin sahip olduğu çocuk sayısı ve ölçek puanları bakımından fark olup olmadığına, kategori sayısı 3 olduğu ve normal dağılım varsayımı sağlanmadığı için Kruskal-Wallis testi kullanıldı. Ebeveynin 1,2 veya 3 ve üzerinde çocuğa sahip olması arasında ölçek puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı fark görülmedi. Tablo 4.9 'da ölçek çalışmasına katılan ebeveynin sahip olduğu çocuk sayısının ölçek puanları ile ilişkisine değinilmiştir.

Tablo 4. 9- Ölçek çalışmasına katılan ebeveynin sahip olduğu çocuk sayısının ölçek puanları ile ilişkisi.

		Sahip Olunan Çocuk Sayısı n (%)			
Ölçekler Medyan (IQR)		**1 çocuk 7 (23)**	**2 çocuk 12 (40)**	**3 ve üzeri Çocuk 11 (37)**	**P***
Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeği	**Toplam**	5 (4-8)	4 (1,25- 6,75)	4 (2-7)	0,442
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği	**Toplam**	47 (40-67)	51,5 (43,25-60)	44 (37-60)	0,529
	Negatif Duygu Durumu	7 (0-20)	9,5 (7,25-12)	7 (5-16)	0,917
	Yetersiz/Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar	29 (16-32)	30 (22-32)	25 (22-29)	0,555
	Negatif Besleme Stratejileri	6 (4-9)	4,5 (2,25-12,5)	6 (5-9)	0,722
	Zorla Besleme	2 (0-2)	1 (0-2)	0 (0-2)	0,602
	Diğerlerinin Görüşüne Tepki	4 (3-8)	8 (6,25- 9)	4 (2-8)	0,194
Bakım Verme Yükü Ölçeği	**Toplam**	36 (22-47)	32 (29-44,75)	37 (30-40)	0,942
Anne ve Baba Stres Ölçeği	**Toplam**	34 (25-37)	24,5 (23-32,5)	34 (26-41)	0,054
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği	**Toplam**	62 (52-67)	61 (58-64)	59 (53-63)	0,82
Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği	**Ortalama**	2,42 (2,21-3,05)	2,76 (2,59-3,05)	2,63 (2,21-3)	0,333
	Aile	1,25 (0,75-2,75)	2,87 (1,62-3,5)	2,25 (1,25-3,5)	0,085
	Beceri	3,6 (3,4-4,6)	3,8 (3,4-4)	3,4 (2,8-4,2)	0,492
	Olumsuzluk	1 (1-1)	1 (1-1,25)	1 (1-1)	0,392
	Duygu	3,66 (3-3,66)	3,66 (3,08-3,66)	3,66 (2-3,66)	0,428
	İzin	2,25 (2-4)	2,37 (2-2,87)	2,5 (2-3,5)	0,958
Türk Besin Gücü Ölçeği	**Ortalama**	3,73 (3,4-4)	3,83 (3,55-4,21)	3,66 (2,66-4,13)	0,749
	Yiyecek Mevcut	2,66 (2,33-3,33)	3,16 (2,83-3,58)	2,66 (2,16-4,16)	0,279
	Yiyecek Var	4 (3,5-4,25)	4,12 (3,81-4,43)	4,25 (2,75-4,75)	0,871
	Yiyecek Tadıldı	4,6 (4,4-5)	4,5 (4,05-4,8)	3,8 (3,6-4,8)	0,252
Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği	**Toplam**	12 (11-13)	13 (12,25-13)	13 (11-13)	0,374

*Kruskal-Wallis testi, **IQR:** Interquartile range (25- 75. Persentil).

Hastaların ve ebeveynlerin ölçeklerden aldıkları toplam ya da ortalama puanlar ölçek çalışmasına katılan PKU tanılı hastaların yaş grubuna göre karşılaştırıldı. Ölçek çalışmasına katılan PKU tanılı çocuğun yaşı ve ölçek puanları bakımından fark olup olmadığına, kategori sayısı 3 olduğu ve normal dağılım varsayımı sağlanmadığı için Kruskal-Wallis testi kullanıldı. PKU tanılı hastaların 2-6 yaş veya 7-10 yaş veya 11-12 yaş gruplarında olması arasında ölçek puanları açısından Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Besleme Stratejileri alt boyutunda 2-6 yaş ve 11-12 yaş grubu PKU tanılı hastalar ve Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Zorla Besleme alt boyutunda 2-6 yaş ve 7-10 yaş grubu PKU tanılı hastalar karşılaştırıldığında istatiksel olarak anlamlı veri elde edilmiştir (p:0,044 ve p:0,017). Tablo 4.10 'da ölçek çalışmasına katılan PKU tanılı hastanın yaş grubunun ölçek puanları ile ilişkisine değinilmiştir.

Tablo 4. 10- Ölçek çalışmasına katılan PKU tanılı hastanın yaş grubunun ölçek puanları ile ilişkisi.

Ölçekler Medyan (IQR)		Yaş n (%) 2-6 yaş 11 (36,7)	7-10 yaş 11 (36,7)	11-12 yaş 8 (36,7)	P*
Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeği	**Toplam**	4 (2-7)	5 (4-8)	3,5 (1,25-7)	0,3
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği	**Toplam**	52 (43-65)	47 (41-54)	43 (35,75-57,5)	0,407
	Negatif Duygu Durumu	7 (5-12)	9 (7-18)	9 (3,25-17,75)	0,536
	Yetersiz/Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar	28 (24-32)	28 (19-32)	25 (21-31,25)	0,648
	Negatif Besleme Stratejileri	**9 (5-14)**	4 (2-6)	**5,5 (4-7,5)**	**0,016**
	Zorla Besleme	**2 (0-3)**	**2 (0-2)**	0 (0-0)	**0,045**
	Diğerlerinin Görüşüne Tepki	8 (4-8)	6 (2-9)	5 (2,25-8)	0,789
Bakım Verme Yükü Ölçeği	**Toplam**	39 (30-47)	36 (31-38)	28 (22,2-38,2)	0,305
Anne ve Baba Stres Ölçeği	**Toplam**	34 (25-36)	30 (25-34)	24 (22,25-39,7)	0,433
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği	**Toplam**	62 (54-65)	61 (58-66)	57,5 (53,7-61,7)	0,278
Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği	**Ortalama**	2,68 (2,21-3,05)	2,63 (2,57-3,05)	2,6 (2,38-2,94)	0,816
	Aile	2,25 (1,25-3,5)	2,75 (1,5-3)	2,25 (1,25-3,68)	0,987
	Beceri	3,4 (2,8-4)	3,8 (3,4-4,2)	3,5 (3,1-4,25)	0,338
	Olumsuzluk	1 (1-1,3)	1 (1-1)	1 (1-1,5)	0,189
	Duygu	3 (2-3,66)	3,66 (3,33-3,66)	3,66 (3,41-3,66)	0,081
	İzin	2,5 (2-3,5)	2,25 (2-2,5)	2,12 (1,81-3,25)	0,796
Türk Besin Gücü Ölçeği	**Ortalama**	3,73 (2,6-4)	3,8 (3,4-4,4)	3,63 (3,1-4,1)	0,685
	Yiyecek Mevcut	2,66 (2,16-3,33)	3,16 (2,66-4)	2,83 (2,41-3,95)	0,475
	Yiyecek Var	4,25 (2,75-4,75)	4 (3,75-4,25)	4,12 (3,5-4,43)	0,641
	Yiyecek Tadıldı alt boyutu	4,2 (3,6-4,8)	4,6 (4,4-4,8)	4,1 (3,6-4,9)	0,323
Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği	**Toplam**	13 (13-13)	13 (11-13)	13 (11-13)	0,356

*Kruskal-Wallis testi, **IQR:** Interquartile range (25- 75. Persentil).

Hastaların ve ebeveynlerin ölçeklerden aldıkları toplam ya da ortalama puanlar ölçek çalışmasına katılan PKU tanılı hastaların cinsiyetine göre karşılaştırıldı. Ölçek çalışmasına katılan PKU tanılı çocuğun cinsiyeti ve ölçek puanları bakımından fark olup olmadığına, kategori sayısı 2 olduğu ve normal dağılım varsayımı sağlanmadığı için Mann-Whitney U testi kullanıldı. PKU tanılı hastaların kız veya erkek olması arasında ölçek puanları açısından anlamlı fark görülmedi. Tablo 4.11 'da ölçek çalışmasına katılan PKU tanılı hastanın cinsiyetinin ölçek puanları ile ilişkisine değinilmiştir.

Tablo 4. 11- Ölçek çalışmasına katılan PKU tanılı hastanın cinsiyetinin ölçek puanları ile ilişkisi.

		Cinsiyet n (%)		
Ölçekler Medyan (IQR)		**Erkek 18 (60)**	**Kız 12 (40)**	**P***
Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeği	**Toplam**	4,5 (2,75-7,25)	4 (1-7)	0,391
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği	**Toplam**	51,5 (43-62,75)	43,5 (38,75-55,25)	0,232
	Negatif Duygu Durumu alt boyutu	8,5 (4,75-13)	9 (5,25-13,5)	0,917
	Yetersiz/Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar alt boyut	29 (24,75-32)	22,5 (19,5-31)	0,065
	Negatif Besleme Stratejileri alt boyutu	6 (4-9)	5 (1,25-8,75)	0,267
	Zorla Besleme alt boyutu	1,5 (0-2)	0 (0-2)	0,662
	Diğerlerinin Görüşüne Tepki alt boyutu	8 (1,75-9)	6,5 (3,25-8)	0,787
Bakım Verme Yükü Ölçeği	**Toplam**	33,5 (28,25-43,25)	35 (29,25-38,75)	0,95
Anne ve Baba Stres Ölçeği	**Toplam**	30,5 (24-37,25)	31,5 (23,25-34)	0,545
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği	**Toplam**	58,5 (53-63,5)	61,5 (57,75-65,25)	0,305
Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği	**Ortalama**	2,63 (2,28-3,05)	2,65 (2,4-3,02)	0,662
	Aile alt boyutu	1,87 (1,18-3,12)	2,87 (1,68-3,5)	0,2
	Beceri alt boyutu	3,8 (3,35- 4,05)	3,4 (3,4-4,15)	0,819
	Olumsuzluk alt boyutu	1 (1-1,8)	1 (1-1)	0,491
	Duygu alt boyutu	3,5 (2,91-3,66)	3,66 (3,41-3,66)	0,325
	İzin alt boyutu	2,25 (2-3,5)	2,25 (2-2,5)	0,723
Türk Besin Gücü Ölçeği	**Ortalama**	3,76 (3,5-4)	3,6 (3,06-4,43)	0,787
	Yiyecek Mevcut alt boyutu	2,66 (2,33-3,33)	2,91 (2,6-3,91)	0,573
	Yiyecek Var alt boyutu	4,25 (3,75-4,62)	4 (3,12-4,25)	0,368
	Yiyecek Tadıldı alt boyutu	4,5 (4,15-4,8)	4,2 (3,45- 4,95)	0,723
Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği	**Toplam**	13 (11,75-13)	13 (11,25-13)	0,545

* Mann-Whitney U testi, **IQR:** Interquartile range (25- 75. Persentil).

Hastaların ve ebeveynlerin ölçeklerden aldıkları toplam ya da ortalama puanlar ölçek çalışmasına katılan ailelerin ailelerinde PKU tanılı başka bireylerin olup olmaması durumuna göre karşılaştırıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin ailelerinde PKU tanılı başka bireylerin olup olmaması durumu ve ölçek puanları bakımından fark olup olmadığına, kategori sayısı 2 olduğu ve normal dağılım varsayımı sağlanmadığı için Mann-Whitney U testi kullanıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin ailelerinde PKU tanılı başka bireylerin olması veya olmaması arasında ölçek puanları açısından Bakım Verme Yükü ölçeği, Anne ve Baba Stres Ölçeği ve Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeğinde, Aile alt boyutu Beceri alt boyutunda ailede başka PKU tanılı birey olanlarda ölçeklerden alınan puanlar istatistiksel olarak anlamlı şekilde görülmüştür (p:0,006, p:0,009, p:0,009, p:0,032 ve p:0,022). Tablo 4.12 ‘de ölçek çalışmasına katılan ailelerin ailelerinde PKU tanılı başka bireylerin olup olmaması durumu ölçek puanları ile ilişkisine değinilmiştir.

Tablo 4. 12- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin ailelerinde PKU tanılı başka bireylerin olup olmaması durumu ölçek puanları ile ilişkisi.

		Ailede Başka PKU Tanılı Birey n (%)		
Ölçekler Medyan (IQR)		**Evet 9 (30)**	**Hayır 21(70)**	**P***
Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeği	**Toplam**	7 (3-8)	4 (2-5,5)	0,07
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği	**Toplam**	58 (39-72,5)	47 (41-53)	0,244
	Negatif Duygu Durumu alt boyutu	12 (5,5-18,5)	8 (4,5-11,5)	0,244
	Yetersiz/Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar alt boyut	29 (22-32)	25 (21,5-32)	0,689
	Negatif Besleme Stratejileri alt boyutu	7 (4-16)	5 (3,5-8,5)	0,283
	Zorla Besleme alt boyutu	2 (0-5)	0 (0-2)	0,349
	Diğerlerinin Görüşüne Tepki alt boyutu	7 (2-8)	7 (3-9)	0,476
Bakım Verme Yükü Ölçeği	**Toplam**	40 (34-51)	30 (26-37,5)	**0,006**
Anne ve Baba Stres Ölçeği	**Toplam**	34 (30,5-42)	25 (23-34)	**0,009**
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği	**Toplam**	60 (53,5-64,5)	61 (56,5-64)	0,79
Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği	**Ortalama**	3,05 (2,68-3,31)	2,57 (2,26-2,73)	**0,009**
	Aile alt boyutu	3,5 (2-3,87)	2 (1,25-3)	**0,032**
	Beceri alt boyutu	4 (3,6-4,4)	3,4 (3,1-3,8)	**0,022**
	Olumsuzluk alt boyutu	1 (1-1,3)	1 (1-1)	0,372
	Duygu alt boyutu	3,66 (3,16-3,83)	3,66 (2,83-3,66)	0,349
	İzin alt boyutu	2,5 (2-3,5)	2,25 (2-2,75)	0,283
Türk Besin Gücü Ölçeği	**Ortalama**	3,66 (3,2-4,06)	3,86 (3,33-4,06)	0,594
	Yiyecek Mevcut alt boyutu	2,66 (2,41-3,41)	3 (2,41-3,66)	0,722
	Yiyecek Var alt boyutu	4 (3,25-4,75)	4,25 (3,75-4,25)	0,929
	Yiyecek Tadıldı alt boyutu	4,5 (3,6-4,7)	4,6 (3,7-4,8)	0,657
Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği	**Toplam**	13 (11-13)	13 (12-13)	0,533

* Mann-Whitney U testi**, IQR:** Interquartile range (25- 75. Persentil).

Hastaların ve ebeveynlerin ölçeklerden aldıkları toplam ya da ortalama puanlar ölçek çalışmasına katılan ailelerin ailelerinde başka genetik hastalığa sahip bireylerin olup olmaması durumuna göre karşılaştırıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin ailelerinde başka genetik hastalığa sahip bireylerin olup olmaması durumu ve ölçek puanları bakımından fark olup olmadığına, kategori sayısı 2 olduğu ve normal dağılım varsayımı sağlanmadığı için Mann-Whitney U testi kullanıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin ailelerinde başka genetik hastalığa sahip bireylerin olması veya olmaması arasında ölçek puanları açısından anlamlı fark görülmedi. Tablo 4.13 ‘te ölçek çalışmasına katılan ailelerin ailelerinde başka genetik hastalığa sahip bireylerin olup olmaması durumu ölçek puanları ile ilişkisine değinilmiştir.

Tablo 4. 13- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin ailelerinde başka genetik hastalığa sahip bireylerin olup olmaması durumu ölçek puanları ile ilişkisi.

		Ailede Başka Genetik Hastalık Tanılı Birey n (%)		
Ölçekler Medyan (IQR)		**Evet 10 (33,3)**	**Hayır 20 (66,7)**	**P***
Çocuklar İçin Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeği	**Toplam**	3,5 (1-8)	4,5 (3,25-7)	0,746
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği	**Toplam**	45,5 (35,75-61,25)	49,5 (42,25-61)	0,475
	Negatif Duygu Durumu alt boyutu	9,5 (4,75-17,75)	8,5 (5,25-12)	0,502
	Yetersiz/Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar alt boyut	25 (19-29)	30 (22,25-32)	0,214
	Negatif Besleme Stratejileri alt boyutu	3,5 (1,75-7,25)	6 (4,25-9)	0,055
	Zorla Besleme alt boyutu	1 (0-2,25)	0,5 (0-2)	0,914
	Diğerlerinin Görüşüne Tepki alt boyutu	5 (2-8,25)	8 (3-8,75)	0,475
Bakım Verme Yükü Ölçeği	**Toplam**	39 (29,75-45,25)	32 (26,75-38,5)	0,286
Anne ve Baba Stres Ölçeği	**Toplam**	29,5 (21,5-41,5)	30,5 (24-34)	0,914
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği	**Toplam**	59,5 (53-63,5)	61 (57,25-64,5)	0,475
Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği	**Ortalama**	2,81 (2,32-3,13)	2,63 (2,32-2,94)	0,422
	Aile alt boyutu	2,5 (1,5-3,5)	2,37 (1,25-3,43)	0,65
	Beceri alt boyutu	3,8 (3,3-4,3)	3,5 (3,4-4)	0,588
	Olumsuzluk alt boyutu	1 (1-1)	1 (1-1)	0,681
	Duygu alt boyutu	3,66 (3,16-3,66)	3,66 (3-3,66)	0,502
	İzin alt boyutu	2,75 (2-3,5)	2,12 (2-2,5)	0,109
Türk Besin Gücü Ölçeği	**Ortalama**	3,56 (3,6-4,2)	3,66 (3,26-3,98)	0,231
	Yiyecek Mevcut alt boyutu	2,83 (2,66-4,2)	2,83 (2,33-3,33)	0,307
	Yiyecek Var alt boyutu	4,25 (3,87-4,6)	4 (3,5-4,25)	0,286
	Yiyecek Tadıldı alt boyutu	4,6 (4,35-5)	4,24 (3,6-4,8)	0,143
Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği	**Toplam**	12,5 (11-13)	13 (12,25-13)	0,267

* Mann-Whitney U testi, **IQR:** Interquartile range (25- 75. Persentil).

Hastaların ve ebeveynlerin ölçeklerden aldıkları toplam ya da ortalama puanlar anket çalışmasına katılan ailelerin hane halkı sayısına göre karşılaştırıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin hane halkı sayısı ve ölçek puanları bakımından fark olup olmadığına, kategori sayısı 3 olduğu ve normal dağılım varsayımı sağlanmadığı için Kruskal-Wallis testi kullanıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin hane halkı sayısının 3 kişi veya 4 kişi veya 5 kişi ve üzerinde olması durumu arasında ölçek puanları açısından Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği, Aile alt boyutunda hane halkı sayılarına göre anket sonuçları karşılaştırıldığında 3 ve 4 kişi hane halkı sayısı grupları arasında istatiksel olarak anlamlı fark bulunmuştur (p: 0,025). Tablo 4.14 ‘de ölçek çalışmasına katılan ailelerin hane halkı sayısının ölçek puanları ile ilişkisine değinilmiştir.

Tablo 4. 14- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin hane halkı sayısının ölçek puanları ile ilişkisi.

		Hane Halkı Sayısı n (%)			
Ölçekler Medyan (IQR)		**3 kişi 8 (26,7)**	**4 kişi 13 (43,3)**	**5 ve üzeri kişi 9 (30)**	**P***
Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeği	**Toplam**	6,5 (4-7,75)	4 (1-6,5)	4 (2-7)	0,25
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği	**Toplam**	50,5 (41,5-65,7)	50 (43-56)	43 (36-62,5)	0,554
	Negatif Duygu Durumu alt boyutu	8 (1,5-17,5)	10 (6,5-12)	7 (4,5-18)	0,842
	Yetersiz/Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar alt boyut	28,5 (25-32)	32 (20-32)	24 (21,5-27)	0,341
	Negatif Besleme Stratejileri alt boyutu	5 (4-8,5)	5 (2-10,5)	6 (5-8,5)	0,619
	Zorla Besleme alt boyutu	1,5 (0-2)	0 (0-2)	0 (0-2,5)	0,935
	Diğerlerinin Görüşüne Tepki alt boyutu	8 (0,25-9,75)	8 (3,5-8)	2 (1,5-8)	0,278
Bakım Verme Yükü Ölçeği	**Toplam**	31 (24-44,25)	36 (29-42,5)	39 (28-41)	0,835
Anne ve Baba Stres Ölçeği	**Toplam**	29 (24,25-35,5)	25 (22,5-34)	34 (28-41,5)	0,144
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği	**Toplam**	63,5 (53,5-67,7)	61 (58-64)	57 (53-62)	0,267
Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği	**Ortalama**	2,52 (2,23-2,97)	2,63 (2,36-3,07)	2,6 (2,36-3,1)	0,635
	Aile alt boyutu	**1,37 (0,81-2,43)**	**3 (1,75-3,62)**	2,5 (1,5-3,62)	**0,026**
	Beceri alt boyutu	3,5 (3,4-4,25)	3,8 (3,4-4)	3,6 (2,6-4,3)	0,825
	Olumsuzluk alt boyutu	1 (1-1)	1 (1-1)	1 (1-1,33)	0,839
	Duygu alt boyutu	3,5 (3,08-3,66)	3,66 (2,83-3,66)	3,6 (2,33-3,6)	0,733
	İzin alt boyutu	2,12 (2-3,18)	2,25 (2-2,75)	2,5 (1,87-3,5)	0,687
Türk Besin Gücü Ölçeği	**Ortalama**	3,76 (3,4-3,96)	3,86 (3,4-4,36)	3,6 (2,9-4,06)	0,783
	Yiyecek Mevcut alt boyutu	2,91 (2,33-3,33)	3,16 (2,66-3,91)	2,6 (2,25-3,4)	0,424
	Yiyecek Var alt boyutu	4,12 (3,56-4,25)	4 (3,6-4,37)	4,25 (3,3-4,8)	0,725
	Yiyecek Tadıldı alt boyutu	4,5 (4,25-4,9)	4,6 (3,7-4,8)	3,8 (3,6-4,7)	0,387
Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği	**Toplam**	13 (12-13)	13 (11,5-13)	13 (11-13)	0,987

*Kruskal-Wallis testi, **IQR:** Interquartile range (25- 75. Persentil).

Hastaların ve ebeveynlerin ölçeklerden aldıkları toplam ya da ortalama puanlar ölçek çalışmasına katılan ailelerin aylık net gelir düzeylerine göre karşılaştırıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin aylık net gelir düzeyi ve ölçek puanları bakımından fark olup olmadığına, kategori sayısı 3 olduğu ve normal dağılım varsayımı sağlanmadığı için Kruskal-Wallis testi kullanıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin aylık net gelir düzeyinin 0-50.000 TL veya 50.001-100.000 TL veya 100.001-150.000 olması durumu arasında ölçek puanları açısından Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Duygu Durumu alt boyutunda ailelerin gelir grupları kıyaslandığında gelir düzeyi 50.001-100.000 TL ve 100.001-150.000 TL olan gruplar arasında ölçekten alınan puan istatiksel olarak anlamlı farklılık göstermiştir (p:0,007). Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Zorla Besleme alt boyutunda belirtilen gruplar arasında istatiksel anlamlı fark görülmemiştir. Bakım Verme Yükü Ölçeğinde belirtilen gruplar arasında istatiksel anlamlı fark görülmemiştir. Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği ailelerin gelir grupları kıyaslandığında gelir düzeyi 0-50.000 TL ve 50.001-100.000 TL olan gruplar arasında ölçekten alınan puan istatiksel olarak anlamlı farklılık göstermiştir (p:0,029). Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği ortalaması ailelerin gelir grupları kıyaslandığında gelir düzeyi 50.001-100.000 TL ve 100.001-150.000 TL olan gruplar arasında ölçekten alınan puan istatiksel olarak anlamlı farklılık göstermiştir (p:0,013). Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Aile alt boyutunda ailelerin gelir grupları kıyaslandığında gelir düzeyi 50.001-100.000 TL ve 100.001-150.000 TL olan 0-50.000 TL ve 50.001- 100.000 TL olan gruplar arasında ölçekten alınan puan istatiksel olarak anlamlı farklılık göstermiştir (p:0,012 ve p:0,043). Tablo 4.15 ‘de ölçek çalışmasına katılan ailelerin aylık net gelir düzeyinin ölçek puanları ile ilişkisine değinilmiştir.

Tablo 4. 15- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin aylık net gelir düzeyinin ölçek puanları ile ilişkisi.

		Ailenin Net Aylık Geliri n (%)			
Ölçekler Medyan (IQR)		**0-50.000 TL 19 (63,3)**	**50.001-100.000 TL 6 (20)**	**100.001-150.000 TL 5 (16,7)**	**P***
Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeği	**Toplam**	4 (2-7)	4 (4-8)	7 (1,5-8,5)	0,49
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği	**Toplam**	47 (38-52)	47,5 (38,75-55)	67 (54-78)	0,061
	Negatif Duygu Durumu	8 (5-12)	**6 (2,25-7,5)**	**14 (12-22)**	**0,009**
	Yetersiz/Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar	25 (21-29)	32 (23,25-32)	32 (23,5-32)	0,164
	Negatif Besleme Stratejileri	6 (4-8)	5,5 (4-9,75)	7 (1,5-20)	0,877
	Zorla Besleme	0 (0-2)	0 (0-1,25)	4 (1-6)	**0,046**
	Diğerlerinin Görüşüne Tepki	6 (2-9)	7 (3-8,25)	8 (5-10)	0,643
Bakım Verme Yükü Ölçeği	**Toplam**	31 (29-39)	32,5 (20-39,5)	47 (39-55)	**0,041**
Anne ve Baba Stres Ölçeği	**Toplam**	28 (23-36)	29,5 (23,75-37)	34 (31,5-38,5)	0,353
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği	**Toplam**	**58 (53-63)**	**64 (61,7- 69,7)**	61 (56-64)	**0,035**
Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği	**Ortalama**	2,63 (2,36-3)	**2,26 (2,09-2,64)**	**3,05 (2,84-3,26)**	**0,017**
	Aile	**2,75 (1,5-3,5)**	**1,25 (0,75-1,68)**	**3,5 (2,12-4)**	**0,01**
	Beceri	3,4 (3,2-3,8)	3,5 (3,1-4,1)	4 (3,7-4,4)	0,24
	Olumsuzluk	1 (1-1)	1 (1-1)	1 (1-1,33)	0,296
	Duygu	3,66 (2,66-3,66)	3,33 (2,66-3,66)	3,66 (3,16-3,83)	0,623
	İzin	2,25 (2-3,5)	2,12 (1,93-2,5)	2,5 (2,12-3,62)	0,454
Türk Besin Gücü Ölçeği	**Ortalama**	3,86 (3,53-4)	3,43 (2,56-3,88)	3,6 (3,2-4,46)	0,326
	Yiyecek Mevcut	3,16 (2,66-3,33)	2,5 (1,87-3,04)	2,83 (2,41-3,83)	0,261
	Yiyecek Var	4 (3,75-4,5)	4,25 (2,56-4,25)	4,75 (3,25-4,87)	0,624
	Yiyecek Tadıldı	4,6 (3,6-4,8)	4,2 (3,65-4,7)	4,6 (3,6-4,9)	0,642
Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği	**Toplam**	13 (11-13)	13 (12,75-13)	12 (11,5-13)	0,405

*Kruskal-Wallis testi, **IQR:** Interquartile range (25- 75. Persentil).

Hastaların ve ebeveynlerin ölçeklerden aldıkları toplam ya da ortalama puanlar ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı yerin büyüklüğüne göre karşılaştırıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı yerin büyüklüğünün ve ölçek puanları bakımından fark olup olmadığına, kategori sayısı 2 olduğu ve normal dağılım varsayımı sağlanmadığı için Mann- Whitney U testi kullanıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı yerin büyüklüğünün kırsal veya kasaba veya ilçe merkezi veya şehir merkezi olması durumu arasında ölçek puanları açısından Çocuklar İçin Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeği, Türk Besin Gücü Ölçeği ve Türk Besin Gücü Yiyecek Var alt boyutunda ailelerin yaşadığı yerin büyüklüğü kıyaslandığında ölçekten alınan puan istatiksel olarak anlamlı farklılık göstermiştir (p:0,01, p:0,022 ve p:0,037). Tablo 4.16'da ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı yerin büyüklüğünün ölçek puanları ile ilişkisine değinilmiştir.

Tablo 4. 16- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı yerin büyüklüğünün ölçek puanları ile ilişkisi.

Ölçekler Medyan (IQR)		Yaşanan Yerin Büyüklüğü n (%)		
		Kırsal /Kasaba 7 (23,3)	İlçe / Şehir merkezi 23 (76,7)	P*
Çocuklar İçin Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeği	Toplam	2 (1-3)	5 (4-8)	**0,001**
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği	Toplam	54 (29-78)	47 (41-58)	0,36
	Negatif Duygu Durumu alt boyutu	9 (1-12)	8 (5-14)	0,848
	Yetersiz/Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar alt boyut	32 (19-32)	28 (22-32)	0,701
	Negatif Besleme Stratejileri alt boyutu	4 (3-20)	6 (4-8)	0,774
	Zorla Besleme alt boyutu	2 (0-6)	0 (0-2)	0,288
	Diğerlerinin Görüşüne Tepki alt boyutu	8 (8-9)	4 (2-8)	0,086
Bakım Verme Yükü Ölçeği	Toplam	29 (22-47)	36 (30-40)	0,564
Anne ve Baba Stres Ölçeği	Toplam	23 (19-34)	31 (25-37)	0,118
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği	Toplam	61 (58-65)	60 (54-63)	0,701
Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği	Ortalama	2,63 (2,36-3,05)	2,63 (2,31-3,05)	0,924
	Aile alt boyutu	2 (1,5-4)	2,5 (1,25-3,5)	0,774
	Beceri alt boyutu	3,8 (3,4-4)	3,4 (3,4-4,2)	0,666
	Olumsuzluk alt boyutu	1 (1-1,33)	1 (1-1)	0,666
	Duygu alt boyutu	3,66 (3-3,66)	3,66 (3-3,66)	0,848
	İzin alt boyutu	2,5 (2,25-3,25)	2 (2-3,5)	0,335
Türk Besin Gücü Ölçeği	Ortalama	4 (3,86-4,4)	3,66 (3,26-3,86)	**0,022**
	Yiyecek Mevcut alt boyutu	3,33 (2,66-4,16)	2,66 (2,33-3,16)	0,096
	Yiyecek Var alt boyutu	4,5 (4,25-4,75)	4 (3,5-4,25)	**0,037**
	Yiyecek Tadıldı alt boyutu	4,8 (4,2-5)	4,4 (3,6-4,6)	0,069
Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği	Toplam	13 (13-13)	13(11-13)	0,36

* Mann-Whitney U testi, **IQR:** Interquartile range (25- 75. Persentil).

Hastaların ve ebeveynlerin ölçeklerden aldıkları toplam ya da ortalama puanlar ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı evin türüne göre karşılaştırıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı evin türünün ve ölçek puanları bakımından fark olup olmadığına, kategori sayısı 2 olduğu ve normal dağılım varsayımı sağlanmadığı için Mann- Whitney U testi kullanıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı evin türünün kira veya kendi evi veya geniş aile evi olması durumu arasında ölçek puanları açısından Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği, Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Duygu Durumu ve Negatif Besleme Stratejileri alt boyutlarında ve Bakım Verme Yükü Ölçeğinde ailelerin yaşadığı evin türü kıyaslandığında ölçekten alınan puan istatiksel olarak anlamlı farklılık göstermiştir (p:0,009, p: 0,016, p:0,021 ve p:0,023). Tablo 4.17'de ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı evin türünün ölçek puanları ile ilişkisine değinilmiştir.

Tablo 4. 17- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı evin türünün ölçek puanları ile ilişkisi.

		Yaşanılan Evin Türü n (%)		
Ölçekler Medyan (IQR)		**Kira 11 (36,7)**	**Kendi evi/Geniş aile evi 19 (63,3)**	**P***
Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeği	**Toplam**	4 (2-6)	4 (2-8)	0,735
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği	**Toplam**	62 (47-70)	44 (37-52)	**0,009**
	Negatif Duygu Durumu a	12 (7-20)	7 (4-11)	**0,016**
	Yetersiz/Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar	28 (24-32)	28 (21-32)	0,735
	Negatif Besleme Stratejileri	9 (7-14)	5 (4-6)	**0,021**
	Zorla Besleme	2 (0-4)	0 (0-2)	0,052
	Diğerlerinin Görüşüne Tepki	8 (3-10)	6 (2-8)	0,145
Bakım Verme Yükü Ölçeği	**Toplam**	38 (31-47)	31 (26-39)	**0,023**
Anne ve Baba Stres Ölçeği	**Toplam**	34 (25-37)	28 (23-34)	0,216
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği	**Toplam**	61 (49-62)	61 (58-65)	0,145
Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği	**Ortalama**	3 (2,63-3,05)	2,57 (2,31-2,73)	0,158
	Aile	3 (1,5-4)	2 (1,25-3)	0,216
	Beceri	3,4 (3,2-4,4)	3,6 (3,4-4)	0,899
	Olumsuzluk	1 (1-1,33)	1 (1-1)	0,171
	Duygu	3,33 (2,66-3,66)	3,66 (3,33-3,66)	0,103
	İzin	2,5 (2-4)	2,25 (2-2,5)	0,328
Türk Besin Gücü Ölçeği	**Ortalama**	3,73 (3,26-4,13)	3,73 (3,4-4)	0,8
	Yiyecek Mevcut	3 (2,33-3,66)	2,66 (2,5-3,33)	0,933
	Yiyecek Var	4 (3,5-4,75)	4,25 (3,75-4,25)	1
	Yiyecek Tadıldı	4,4 (3,6-4,8)	4,6 (3,8-4,8)	0,553
Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği	**Toplam**	13 (12-13)	13 (11-13)	0,899

* Mann-Whitney U testi, **IQR:** Interquartile range (25- 75. Persentil).

Hastaların ve ebeveynlerin ölçeklerden aldıkları toplam ya da ortalama puanlar ölçek çalışmasına katılan ailelerin çevresinin PKU tedavi süreci hakkındaki bilgi düzeylerine göre karşılaştırıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin çevresinin PKU tedavi süreci hakkındaki bilgi düzeylerinin ve ölçek puanları bakımından fark olup olmadığına, kategori sayısı 2 olduğu ve normal dağılım varsayımı sağlanmadığı için Mann- Whitney U testi kullanıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin çevresinin PKU tedavi süreci hakkındaki bilgi düzeylerinin hiç veya orta veya yüksek seviyelerde olması durumu arasında ölçek puanları açısından Türk Besin Gücü Yiyecek Var alt boyutunda ailelerin çevresinin PKU tedavi süreci hakkındaki bilgi düzeyleri kıyaslandığında ölçekten alınan puan istatiksel olarak anlamlı farklılık göstermiştir (p:0,038). Tablo 4.18'de ölçek çalışmasına katılan ailelerin çevresinin PKU tedavi süreci hakkındaki bilgi düzeylerinin ölçek puanları ile ilişkisine değinilmiştir.

Tablo 4. 18- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin çevresinin PKU tedavi süreci hakkındaki bilgi düzeylerinin ölçek puanları ile ilişkisi.

		Ailenin Çevresinin PKU Bilgi Düzeyi n (%)		
Ölçekler Medyan (IQR)		**Hiç bilgi sahibi değil 14 (46,7)**	**Orta ya da çok seviyede bilgi sahibi 16 (53,3)**	**P***
Çocuklar İçin Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeği	**Toplam**	4 (1-8)	4,5 (3,25-7)	0,608
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği	**Toplam**	48,5 (37,25-65,5)	48 (42,25-57)	0,918
	Negatif Duygu Durumu alt boyutu	8 (3,75-16,5)	9 (6-11,75)	1
	Yetersiz/Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar alt boyut	29 (20,5-32)	26,5 (23,25-32)	0,854
	Negatif Besleme Stratejileri alt boyutu	6 (4-10)	5 (2,5-8,75)	0,334
	Zorla Besleme alt boyutu	1,5 (0-3,25)	0 (0-2)	0,334
	Diğerlerinin Görüşüne Tepki alt boyutu	5 (2-8)	8 (3,25-9,75)	0,101
Bakım Verme Yükü Ölçeği	**Toplam**	36,5 (25-43,25)	32 (30-38,75)	0,822
Anne ve Baba Stres Ölçeği	**Toplam**	34 (24-38)	29 (23,25-33,75)	0,257
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği	**Toplam**	59,5 (53-65)	61 (58-63)	0,58
Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği	**Ortalama**	2,84 (2,35-3,26)	2,63 (2,26-2,77)	0,257
	Aile alt boyutu	2,25 (1,43-3,75)	2,5 (1,31-3,18)	0,58
	Beceri alt boyutu	3,8 (3,4-4,45)	3,4 (3,05-3,95)	0,07
	Olumsuzluk alt boyutu	1 (1-1,08)	1 (1-1)	0,759
	Duygu alt boyutu	3,66 (3,25-3,66)	3,66 (2,66-3,66)	0,759
	İzin alt boyutu	2,75 (2-3,5)	2 (2-2,5)	0,166
Türk Besin Gücü Ölçeği	**Ortalama**	3,73 (3,45-4,08)	3,76 (3,06-4,1)	0,608
	Yiyecek Mevcut alt boyutu	2,6 (2,33-3,29)	3,08 (2,54-3,83)	0,473
	Yiyecek Var alt boyutu	4,25 (4-4,75)	4 (3,12-4,25)	**0,038**
	Yiyecek Tadıldı alt boyutu	4,6 (4-4,8)	4,4 (3,45-4,8)	0,4
Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği	**Toplam**	12 (11-13)	13 (13-13)	0,058

* Mann-Whitney U testi, **IQR:** Interquartile range (25- 75. Persentil).

Hastaların ve ebeveynlerin ölçeklerden aldıkları toplam ya da ortalama puanlar anket çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı bölgedeki PKU destek programlarının varlığına veya yokluğuna göre karşılaştırıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı bölgedeki PKU destek programlarının varlığının veya yokluğunun ve ölçek puanları bakımından fark olup olmadığına, kategori sayısı 3 olduğu ve normal dağılım varsayımı sağlanmadığı için Kruskal-Wallis testi kullanıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı bölgedeki PKU destek programlarının varlığı veya yokluğu veya bilinmemesi durumu arasında ölçek puanları açısından Çocuklar İçin Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeğinde ailelerin yaşadığı bölgedeki PKU destek programlarının olup olmaması durumu kıyaslandığında 'Var' veya 'Yok' cevabını veren ve 'Yok' veya 'Bilmiyorum' cevabını veren gruplar arasında ölçekten alınan puan istatiksel olarak anlamlı farklılık göstermiştir (p:0,021 ve p:0,006). Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeğinde ve Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Duygu Durumu alt boyutunda 'Var' veya 'Yok' cevabını veren gruplar arasında ölçekten alınan puan istatiksel olarak anlamlı farklılık göstermiştir (p:0,018 ve p:0,023). Türk Besin Gücü Ölçeğinde ve Türk Besin Gücü Ölçeği Yiyecek Var alt boyutunda 'Yok' veya 'Bilmiyorum' cevabını veren gruplar arasında ölçekten alınan puan istatiksel olarak anlamlı farklılık göstermiştir (p:0,037 ve p:0,028). Tablo 4.19'da ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı bölgedeki PKU destek programlarının varlığının veya yokluğunun ölçek puanları ile ilişkisine değinilmiştir.

Tablo 4. 19- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı bölgedeki PKU destek programlarının varlığının veya yokluğunun ölçek puanları ile ilişkisi.

		Ailenin Yaşadığı Bölgede PKU Destek Programları n (%)			
Ölçekler Medyan (IQR)		**Var 14 (46,7)**	**Yok 9 (30)**	**Bilmiyorum 7 (23,3)**	**P***
Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeği	**Toplam**	**4,5 (3,75-8)**	**2 (1-3)**	**6 (5-8)**	**0,003**
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği	**Toplam**	**44 (34,25-50,5)**	**65 (48-74)**	46 (43-62)	**0,018**
	Negatif Duygu Durumu	**5,5 (2,5-10,25)**	**12 (8,5-18)**	10 (7-12)	**0,024**
	Yetersiz/Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar	24,5 (18,7-29,7)	32 (26-32)	28 (23-32)	0,065
	Negatif Besleme Stratejileri	4,5 (3,75-8,25)	6 (1,5-16,5)	7 (5-9)	0,374
	Zorla Besleme	0 (0-2)	2 (0-4,5)	2 (0-3)	0,194
	Diğerlerinin Görüşüne Tepki	6,5 (2,75-8)	8 (6-9,5)	3 (0-7)	0,052
Bakım Verme Yükü Ölçeği	**Toplam**	34 (25-40)	31 (27,5-47)	36 (30-39)	0,815
Anne ve Baba Stres Ölçeği	**Toplam**	27 (24-37,75)	33 (22,5-35)	31 (24-34)	0,957
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği	**Toplam**	60,5 (57-66,5)	61 (55-64)	58 (52-63)	0,685
Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği	**Ortalama**	2,63 (2,32-3,13)	2,63 (2,36-3,02)	2,68 (2,31-3,05)	0,979
	Aile	2,12 (1,25-3,5)	2,75 (1,75-4)	1,5 (1-3,25)	0,321
	Beceri	3,6 (3,4-4,25)	3,6 (2,7-4)	3,6 (3,2-4,4)	0,716
	Olumsuzluk	1 (1-1)	1 (1-1,33)	1 (1-1)	0,334
	Duygu	3,66 (3-3,66)	3,66 (2,83-3,66)	3,33 (2,66-3,66)	0,426
	İzin	2,12 (2-2,75)	2,5 (2-3,37)	2,25 (2-3,5)	0,768
Türk Besin Gücü Ölçeği	**Ortalama**	3,73 (3,35-3,95)	**4,13 (3,73-4,43)**	**3,4 (3,26-3,86)**	**0,04**
	Yiyecek Mevcut	2,75 (2,58-3,2)	3,66 (2,58-4,16)	2,5 (2,33-3,16)	0,232
	Yiyecek Var	4 (3,56-4,25)	**4,75 (4,25-4,87)**	**3,75 (3,5-4,25)**	**0,018**
	Yiyecek Tadıldı	4,6 (4,3-4,85)	4,8 (3,8-4,9)	4 (3,4-4,6)	0,209
Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği	**Toplam**	12,5 (11-13)	13 (12,5-13)	3 (13-13)	0,187

*Kruskal-Wallis testi, **IQR:** Interquartile range (25- 75. Persentil).

Hastaların ve ebeveynlerin ölçeklerden aldıkları toplam ya da ortalama puanlar ölçek çalışmasına katılan ailelerin PKU tedavi sürecinde arkadaşlarından sosyal destek alıp almama durumlarına göre karşılaştırıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin PKU tedavi sürecinde arkadaşlarından sosyal destek alıp almama durumunun ve ölçek puanları bakımından fark olup olmadığına, kategori sayısı 2 olduğu ve normal dağılım varsayımı sağlanmadığı için Mann-Whitney U testi kullanıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin PKU tedavi sürecinde arkadaşlarından sosyal destek alması veya almaması durumu arasında ölçek puanları açısından Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeğinde ailelerin arkadaşlarından PKU tedavi sürecinde sosyal destek alıp almadıkları kıyaslandığında ölçekten alınan puan istatiksel olarak anlamlı farklılık göstermiştir (p:0,049). Tablo 4.20'de ölçek çalışmasına katılan ailelerin PKU tedavi sürecinde arkadaşlarından sosyal destek alıp almama durumunun ölçek puanları ile ilişkisine değinilmiştir.

Tablo 4. 20- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin PKU tedavi sürecinde arkadaşlarından sosyal destek alıp almama durumunun ölçek puanları ile ilişkisi.

		Arkadaşlardan Sosyal Destek Alımı n (%)		
Ölçekler Medyan (IQR)		**Evet 5 (16,7)**	**Hayır 25 (83,3)**	**P***
Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeği	**Toplam**	8 (4-8)	4 (2-6,5)	0,108
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği	**Toplam**	43 (35-52)	50 (41-63)	0,229
	Negatif Duygu Durumu alt boyutu	6 (3-10,5)	9 (5,5-14)	0,251
	Yetersiz/Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar alt boyut	23 (18,5-32)	28 (23-32)	0,552
	Negatif Besleme Stratejileri alt boyutu	5 (2,5-9)	6 (4-9)	0,552
	Zorla Besleme alt boyutu	0 (0-2)	2 (0-2)	0,552
	Diğerlerinin Görüşüne Tepki alt boyutu	7 (3-7,5)	8 (2,5-9)	0,552
Bakım Verme Yükü Ölçeği	**Toplam**	37 (32,5-47)	31 (27,5-41)	0,448
Anne ve Baba Stres Ölçeği	**Toplam**	34 (26-37)	30 (24-36)	0,666
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği	**Toplam**	65 (61-67,5)	59 (53,5-63)	**0,049**
Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği	**Ortalama**	2,36 (2,26-2,89)	2,63 (2,39-3,05)	0,448
	Aile alt boyutu	2,25 (1,12-3,37)	2,5 (1,37-3,5)	0,787
	Beceri alt boyutu	3,4 (3,1-3,8)	3,8 (3,4-4,2)	0,416
	Olumsuzluk alt boyutu	1 (1-1)	1 (1-1)	0,516
	Duygu alt boyutu	3,66 (2,66-3,83)	3,66 (3-3,66)	0,448
	İzin alt boyutu	2,25 (2-2,5)	2,25 (2-3,5)	0,746
Türk Besin Gücü Ölçeği	**Ortalama**	3,26 (2,73-3,96)	3,8 (3,5-4,06)	0,136
	Yiyecek Mevcut alt boyutu	2,5 (2,25-3,58)	3 (2,58-3,5)	0,448
	Yiyecek Var alt boyutu	4 (2,5-4,25)	4,25 (3,75-4,62)	0,251
	Yiyecek Tadıldı alt boyutu	3,6 (3,2-4,5)	4,6 (4,1-4,8)	0,108
Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği	**Toplam**	13 (11,5-13)	13 (11,5-13)	0,914

* Mann-Whitney U testi, **IQR:** Interquartile range (25- 75. Persentil).

Hastaların ve ebeveynlerin ölçeklerden aldıkları toplam ya da ortalama puanlar ölçek çalışmasına katılan ailelerin PKU tedavi sürecinde başka kişi ya da kurumlardan sosyal destek alıp almama durumlarına göre karşılaştırıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin PKU tedavi sürecinde başka kişi ya da kurumlardan sosyal destek alıp almama durumunun ve ölçek puanları bakımından fark olup olmadığına, kategori sayısı 2 olduğu ve normal dağılım varsayımı sağlanmadığı için Mann-Whitney U testi kullanıldı. Ölçek çalışmasına katılan ailelerin PKU tedavi sürecinde başka kişi ya da kurumlardan sosyal destek alması veya almaması durumu arasında ölçek puanları açısından Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeğinde ailelerin başka kişi ya da kurumlardan PKU tedavi sürecinde sosyal destek alıp almadıkları kıyaslandığında ölçekten alınan puan istatiksel olarak anlamlı farklılık göstermiştir (p:0,029). Tablo 4.21'de ölçek çalışmasına katılan ailelerin PKU tedavi sürecinde başka kişi ya da kurumlardan sosyal destek alıp almama durumunun ölçek puanları ile ilişkisine değinilmiştir.

Tablo 4. 21- Ölçek çalışmasına katılan ailelerin PKU tedavi sürecinde başka kişi ya da kurumlardan sosyal destek alıp almama durumunun ölçek puanları ile ilişkisi.

		Diğer Kurum/ Kişilerden Sosyal Destek Alımı n (%)		
Ölçekler Medyan (IQR)		**Evet 7 (23,3)**	**Hayır 23 (76,7)**	**P***
Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeği	**Toplam**	4 (4-5)	4 (2-7)	0,962
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği	**Toplam**	41 (37-47)	52 (43-65)	**0,029**
	Negatif Duygu Durumu alt boyutu	6 (1-14)	9 (6-12)	0,19
	Yetersiz/Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar alt boyut	24 (18-25)	29 (23-32)	0,061
	Negatif Besleme Stratejileri alt boyutu	6 (3-9)	6 (4-8)	1
	Zorla Besleme alt boyutu	0 (0-2)	1 (0-2)	0,532
	Diğerlerinin Görüşüne Tepki alt boyutu	4 (2-7)	8 (3-9)	0,158
Bakım Verme Yükü Ölçeği	**Toplam**	31 (29-47)	36 (29-40)	0,962
Anne ve Baba Stres Ölçeği	**Toplam**	30 (25-36)	31 (24-36)	0,848
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği	**Toplam**	62 (59-66)	61 (54-63)	0,413
Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği	**Ortalama**	2,36 (1,89-3,1)	2,68 (2,42-3,05)	0,288
	Aile alt boyutu	1,5 (1-3,5)	2,75 (1,5-3,5)	0,226
	Beceri alt boyutu	3,4 (3,2-4,2)	3,6 (3,4-4)	0,886
	Olumsuzluk alt boyutu	1 (1-1)	1 (1-1)	0,413
	Duygu alt boyutu	3,66 (3-3,66)	3,66 (3-3,66)	1
	İzin alt boyutu	2 (1,75-2,5)	2,5 (2-3,5)	0,207
Türk Besin Gücü Ölçeği	**Ortalama**	3,66 (2,6-3,93)	3,8 (3,4-4,13)	0,288
	Yiyecek Mevcut alt boyutu	2,66 (2-3,16)	3 (2,5-3,66)	0,413
	Yiyecek Var alt boyutu	4 (2,75-4,25)	4,25 (3,75-4,75)	0,107
	Yiyecek Tadıldı alt boyutu	4,6 (3,2-4,8)	4,4 (3,8-4,8)	0,848
Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği	**Toplam**	12 (11-13)	13 (12-13)	0,266

* Mann-Whitney U testi, **IQR:** Interquartile range (25- 75. Persentil).

4.4- Ölçekler Arası İlişkiler

Hastalara ve hastaların ebeveynlerine uygulanan ölçeklerin puanları Spearman korelasyon katsayısı ile karşılaştırılarak incelendi. Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği ile Çocuklar için Yeme Davranışları Ölçeği Olumsuzluk alt boyutu arasında ($p<0,01$, r: 0,571) pozitif yönlü ve anlamlı ilişki saptandı.

Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Duygu Durumu alt boyutu ile Bakım Verme Yükü Ölçeği arasında ($p<0,01$, r: 0,594) pozitif yönlü ve anlamlı ilişki saptandı.

Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Duygu Durumu alt boyutu ile Anne ve Baba Stres Ölçeği arasında ($p<0,01$, r: 0,484) pozitif yönlü ve anlamlı ilişki saptandı.

Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Duygu Durumu alt boyutu ile Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği arasında ($p<0,01$, r:-0,458) negatif yönlü ve anlamlı ilişki saptandı.

Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Duygu Durumu alt boyutu ile Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği arasında ($p<0,01$, r: 0,495) pozitif yönlü ve anlamlı ilişki saptandı.

Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Duygu Durumu alt boyutu ile Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Aile boyutu arasında ($p<0,01$, r: 0,515) pozitif yönlü ve anlamlı ilişki saptandı.

Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Duygu Durumu alt boyutu ile Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği İzin alt boyutu arasında ($p<0,01$, r: 0,478) pozitif yönlü ve anlamlı ilişki saptandı.

Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Beslenme alt boyutu ile Anne ve Baba Stres Ölçeği arasında ($p<0,01$, r: 0,5) pozitif yönlü ve anlamlı ilişki saptandı.

Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Zorla Beslenme alt boyutu ile Bakım Verme Yükü Ölçeği arasında ($p<0,01$, r: 0,496) pozitif yönlü ve anlamlı ilişki saptandı.

Bakım Verme Yükü Ölçeği ile Anne ve Baba Stres Ölçeği arasında ($p<0,01$, r: 0,796) pozitif yönlü ve anlamlı ilişki saptandı.

Bakım Verme Yükü Ölçeği ile Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Aile boyutu arasında ($p<0,01$, r: 0,524) pozitif yönlü ve anlamlı ilişki saptandı.

Bakım Verme Yükü Ölçeği ile Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği arasında ($p<0,01$, r: 0,492) pozitif yönlü ve anlamlı ilişki saptandı.

Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği ile Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği arasında ($p<0,01$, r: -0,498) negatif yönlü ve anlamlı ilişki saptandı.

Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği ile Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği İzin alt boyutu arasında ($p<0,01$, r:-0,537) negatif yönlü ve anlamlı ilişki saptandı.

Türk Besin Gücü Ölçeği Yiyecek Var alt boyutu ile Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Olumsuzluk alt boyutu arasında ($p<0,01$, r: 0,437) pozitif yönlü ve anlamlı ilişki saptandı.

Türk Besin Gücü Ölçeği Yiyecek Var alt boyutu ile Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği İzin alt boyutu arasında ($p<0,01$, r: 0,481) pozitif yönlü ve anlamlı ilişki saptandı. Tablo 4.22 ‘de Araştırmada kullanılan ölçeklerin birbiri ile olan ilişkisine değinildi.

Tablo 4. 22- Ölçekler arası korelasyon analizi.

ÖLÇEKLER ARASI KORELASYON ANALİZİ		
ÖLÇEKLER		**SPEARMAN KORELASYON KATSAYISI (r)**
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği (Toplam)	**Çocuklar İçin Yeme Davranışları (Olumsuzluk)**	0,571**
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği (Negatif Duygu Durumu)	**Bakım Verme Yükü Ölçeği (Toplam)**	0,594**
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği (Negatif Duygu Durumu)	**Anne ve Baba Stres Ölçeği (Toplam)**	0,484**
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği (Negatif Duygu Durumu)	**Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği (Toplam)**	-0,458**
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği (Negatif Duygu Durumu)	**Çocuklar İçin Yeme Davranışları (Ortalama)**	0,495**
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği (Negatif Duygu Durumu)	**Çocuklar İçin Yeme Davranışları (Aile)**	0,515**
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği (Negatif Duygu Durumu)	**Çocuklar İçin Yeme Davranışları (İzin)**	0,478**
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği (Negatif Beslenme)	**Anne ve Baba Stres Ölçeği (Toplam)**	0,5**
Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği (Zorla Beslenme)	**Bakım Verme Yükü Ölçeği (Toplam)**	0,496**
Bakım Verme Yükü Ölçeği (Toplam)	**Anne ve Baba Stres Ölçeği (Toplam)**	0,796**
Bakım Verme Yükü Ölçeği (Toplam)	**Çocuklar İçin Yeme Davranışları (Aile)**	0,524**
Bakım Verme Yükü Ölçeği (Toplam)	**Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği (Toplam)**	0,492**
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği (Toplam)	**Çocuklar İçin Yeme Davranışları (Ortalama)**	-0,498**
Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği (Toplam)	**Çocuklar İçin Yeme Davranışları (İzin)**	-0,537**
Türk Besin Gücü Ölçeği (Yiyecek Var)	**Çocuklar İçin Yeme Davranışları (Olumsuzluk)**	0,437**
Türk Besin Gücü Ölçeği (Yiyecek Var)	**Çocuklar İçin Yeme Davranışları (İzin)**	0,481**

**Korelasyon $p<0,01$ düzeyinde anlamlıdır.

5- TARTIŞMA

PKU izlem süreci içerisinde çeşitli psikososyal sorunlar ortaya çıkabilmektedir. Fenilketonüri (PKU) sürecinde yaşanan psikososyal zorluklar hem bireyleri hem de ailelerini derinden etkileyen çok boyutlu bir durumdur. Bu hastalık, yalnızca biyolojik bir sağlık problemi değil, bireylerin sosyal ilişkileri, psikolojik sağlıkları, eğitim süreçleri ve yaşam kaliteleri üzerinde ciddi etkiler yaratabilmektedir (57).

Araştırmamızda hasta grubunun sağlıklı beslenme alışkanlıklarını benimseme, sürdürme, beslenme ile ilgili kararlar alırken doğru seçimler yapabilme ve sağlıksız alışkanlıklardan kaçınma gibi becerilerini değerlendirebilmek için Çocuklar İçin Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeğinden faydalanılmıştır. Çocuklar İçin Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeğinden elde edilen sonuçlar, çocukların büyük kısmının sağlıklı yeme konusunda çok düşük öz yeterlilik seviyelerine sahip olduğunu ve sadece bir kısmının biraz daha yüksek seviyelere ulaşabildiğini göstermektedir. Tandoğan ve arkadaşlarının PKU hasta grubunun beslenme alışkanları üzerine yaptıkları bir çalışmada ömür boyu uygulanan diyet tedavisinin beslenme alışkanlıklarını ve besin ögesi alımlarını etkilediği, hasta grubunun yaşı arttıkça ailenin tedavideki rolü de azalarak sağlıklı ve dengeli beslenme alışkanlıklarından uzaklaştığı gösterilmiştir (85). Örneklem grubunun sağlıklı yeme öz-yeterliliği ile ilgili değerlendirme sonuçlarında ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı yerin büyüklüğü ve yaşadığı bölgedeki PKU destek programları değişkenleri ile pozitif yönlü ilişki olduğu görülmüştür. Bu bulgular ışığında, hastalar ve ailelerinin destek programlarına ulaşılabilirliği arttıkça ve hastalar, aileler yaşadığı bölgede destek programlarına katılıp bunlardan haberdar oldukça hasta grubunun sağlıklı yeme öz yeterliğinde iyileşmenin görüldüğü sonucuna varılabilir. Levy ve arkadaşlarının 1994'te ergen yaş grubu PKU tanılı hasta grubunda ömür boyu diyete uyum zorlukları üzerine yaptıkları bir çalışmada, bu hasta grubu için düzenlenen destek programları sayesinde hastaların diyetlerini yeniden düzgün bir şekilde uyguladığı, sağlıklı ve dengeli beslenme alışkanlıkları edindikleri gösterilmiştir (86). Araştırmamızda Çocuklar İçin Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeğinin diğer ölçeklerle olan korelasyon analizinde negatif ya da pozitif bir korelasyon saptanmamıştır.

Araştırmamızda bakım veren grubunun çocuğunun beslenme sürecindeki olumsuz tutumlarını değerlendirebilmek için Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeğinden

faydalanılmıştır. Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeğinden elde edilen sonuçlar, beslenme sürecinde bakım veren tutumlarının genel olarak orta seviyede olumsuz olduğunu göstermektedir. Verilerin ortalamasına göre katılımcıların çoğunun tutumlarının tamamen olumlu ya da tamamen olumsuz olmadığını, daha çok orta seviyede bir tutum sergiledikleri ve %25'lik ve %75'lik dilimdeki grubun ölçek puanlarındaki farktan dolayı grup içinde farklı seviyelerde tutumlar olduğu düşünülebilir. Tengilimoğlu ve arkadaşlarının 2024 yılında annelerin beslenme sürecindeki tutumlarının çocuklarının beslenme alışkanlıkları üzerine etkisini araştırdıkları çalışmada, annelerin olumsuz tutumlarının çocuklarının beslenme sorunları ile ilişkili olduğu gösterilmektedir (87). Bu bağlamda, araştırmamızdan elde ettiğimiz veriler, PKU tanılı çocuğa sahip bakım verenlerin beslenme sürecindeki tutumları nedeniyle bu çocukların ileride beslenme sorunları yaşayabileceğini düşündürmektedir. Örneklem grubunun beslenme süreci tutumları ile ilgili değerlendirme sonuçlarında ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı evin türü ve yaşadığı bölgedeki PKU destek programları değişkenleri ile negatif yönlü ilişki olduğu görülmüştür. Bu bulgular ışığında PKU'lu çocukların bakımında, ailelerin yaşadığı ekonomik zorluklar ve sosyal destek eksikliklerinin, bakım verenlerin tepkilerini olumsuz yönde etkileyebileceği söylenebilir. Habibi ve arkadaşlarının 2023 yılında yaptıkları PKU tanılı çocuğu olan ebeveynlerde sosyal destek ve sorun toleransı ilişkisini araştıran çalışmada, PKU'lu çocukların ebeveynlerinin destek gruplarına katılmalarının ve diğer ebeveynlerle deneyimlerini paylaşmalarının, bu bireylerin kendilerini daha etkili hissetmelerine ve yalnızlık duygusunu azaltmalarına yardımcı olabileceği, PKU'lu bir çocuğa bakarken ortaya çıkabilecek kişisel sıkıntılara karşı değerli bir savunma mekanizması sağladığı gösterilmiştir (88). Bayraktar ve arkadaşlarının 2024 yılında Türkiye'de nadir hastalığı olan çocuğa bakım verenlerin deneyimlerini sunan çalışmada, çalışmaya katılan ebeveynler bakım vermenin rol ve sorumluluklarının kendileri üzerinde önemli fiziksel, psikolojik ve ekonomik etkileri olduğunu, sosyal destek ve hizmetlere daha kolay erişim beklentileri olduğu vurgulanmaktadır (89). Araştırmamızda Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeğinin diğer ölçeklerle olan korelasyon analizinde Bakım Verme Yükü Ölçeği ve Çocuklar İçin Yeme Davranışları Olumsuzluk alt boyutu arasında pozitif bir korelasyon saptanmıştır. Bu bulgular ışığında PKU tanılı çocukların beslenme sürecinde ve tedavi sürecinde yaşanan zorlukların bakım verenlerin tutumlarını olumsuz etkileyebileceğini görülmektedir. Anderson ve arkadaşlarının yaptıkları bir çalışmada

çocuklarına yemek yedirme konusunda zorluk çeken ebeveynlerin endişelenmeye daha fazla eğilim gösterdikleri ve bunun sonucunda da ebeveynlerin çocuklarının davranışlarını daha fazla kontrol ettiği görülmüştür (90). Başka bir çalışmada çocukların yeme davranışı sorunları arttıkça, annelerin besleme süreciyle ilgili olumsuz tutumlarının arttığı sonucuna da ulaşılmıştır (91).

Araştırmamızda bakım veren grubunun çocuğunun beslenmesi sırasındaki olumsuz duygusal tepkilerini değerlendirebilmek için Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeğinin Negatif Duygu Durum alt boyutundan faydalanılmıştır. Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeğinin Negatif Duygu Durum alt boyutundan elde edilen verilerin ortalamasına göre, katılımcıların çoğunluğu beslenme sürecinde düşük ve orta düzeyde olumsuz duygusal tepkiler göstermektedir. Bununla birlikte, %25'lik dilimdeki bakım verenler çok düşük seviyelerde olumsuz duygusal tepki gösterirken, %75'lik dilimdeki bakım verenler daha yüksek seviyelerde olumsuz duygusal tepki sergileyebilmektedir. Bu bulgular ışığında, grubun büyük kısmının beslenme süreciyle ilgili olarak belli bir seviyede stres, öfke veya hayal kırıklığı yaşadığını düşünülebilir. Örneklem grubunun beslenme sürecindeki olumsuz duygusal tepkileri ile ilgili değerlendirme sonuçlarında ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı evin türü ve yaşadığı bölgedeki PKU destek programları değişkenleri ile negatif yönlü, ailenin aylık net gelir düzeyi ile pozitif ilişki olduğu görülmüştür. Bu bulgular ışığında PKU'lu çocukların bakımında, ailelerin yaşadığı ekonomik zorluklar ve sosyal destek eksikliklerinin, bakım verenlerin duygusal tepkilerini olumsuz yönde etkileyebileceği söylenebilir. Ek olarak aylık net gelir düzeyi daha yüksek olan ailelerde bakım verenin çocuğunun beslenme sürecinde olumsuz duygusal tepkilerinin arttığı görüldü. Başka bir çalışmada da ailelerin gelir düzeyleri incelendiğinde, genel olarak gelir düzeyi arttıkça öğün sırasındaki negatif duygu durumunun da arttığı görülmüştür (92). Araştırmamızda Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Duygu Durum alt boyutunun diğer ölçeklerle olan korelasyon analizinde Anne ve Baba Stres Ölçeği, Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği, Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Aile ve İzin alt boyutları arasında pozitif Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği ile negatif korelasyon saptanmıştır. Bu bulgulara göre, bakım verenin stres düzeyi ve çocuğun yasaklı gıdalara eğilimi arttıkça, aile üyelerinin beslenme sürecine yönelik olumsuz duyguları da artmaktadır. Ayrıca, çocukluk çağı obezitesine daha az yatkın ailelerin beslenme alışkanlıkları azaldıkça, bakım verenin duygusal tepkileri de artmaktadır. Bir

çalışmada, PKU'lu çocukların ebeveynlerinde çocuklarının sağlığı ilgili kaygıları ve tedaviye uyum sorunları nedeniyle kronik stres oluştuğu gösterilmiştir (93).

Araştırmamızda bakım veren grubunun çocuğunun bilinçsiz veya dengesiz beslenme alışkanlıkları karşısında sergilediği olumsuz tutumlarını değerlendirebilmek için Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeğinin Yetersiz/ Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar alt boyutundan faydalanılmıştır. Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeğinin Yetersiz/ Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar alt boyutundan elde edilen veriler, bakım verenlerin çocuklarının beslenme alışkanlıklarına dair yüksek kaygılar ve olumsuz tutumlar sergilediğini göstermektedir. Bu araştırmada elde edilen sonuçlarla, PKU'lu çocukların ailelerinin beslenme sürecindeki kaygılarının, çocukların dengesiz beslenme alışkanlıkları karşısında olumsuz tutumlar geliştirmelerine yol açtığı düşünülebilir. Fenilketonüri tanılı çocuğu olan ailelerin yaşadıkları güçlüklerin tespitini konu alan bir çalışmada, ebeveynlerin çocuklarının özel besinlerini temin etmekte güçlük yaşadıkları, okulda çocuklarını kontrol etmekte zorlandıkları, kan değeri normal çıktığında çocuğun diyetine dikkat etmedikleri, çocukların mama yemekten sıkıldıkları, mamaların ve diğer besin ürünlerinin ekonomik açıdan çok yük getirdiği, kontrole gitmenin hem maddi hem manevi açıdan çok zor olduğu, kendilerini sosyal ortamlardan soyutladıkları, eşler arasında çocuğun bakımı konusunda gerginlik yaşandığı belirlenmiştir (94). Örneklem grubunun çocuğunun bilinçsiz veya dengesiz beslenme alışkanlıkları karşısında sergilediği olumsuz tutumları ile ilgili değerlendirme sonuçlarında araştırmamızdaki değişken grupları ile anlamlı ilişki görülmedi. Araştırmamızda Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Yetersiz/ Dengesiz Beslenmeye İlişkin Tutumlar alt boyutunun diğer ölçeklerle olan korelasyon analizinde diğer ölçeklerle ile herhangi bir korelasyon saptanmamıştır.

Araştırmamızda bakım veren grubunun çocuklarına yönelik olumsuz besleme stratejileri kullanımını değerlendirebilmek için Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeğinin Negatif Besleme Stratejileri alt boyutundan faydalanılmıştır. Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeğinin Negatif Beslenme Stratejileri alt boyutundan elde edilen sonuçlar, bakım verenlerin çocuklarına yönelik orta seviyede olumsuz besleme stratejileri kullandığını göstermektedir. Bununla birlikte, %25'lik dilimdeki bakım verenler daha olumlu tutumlar sergilerken, %75'lik dilimdeki bakım verenler daha yüksek seviyelerde olumsuz

stratejiler sergileyebilmektedir. Örneklem grubunun çocuklarına yönelik olumsuz beslenme stratejileri kullanımı ile ilgili değerlendirme sonuçlarında ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı evin türü ve bakım veren grubunun PKU tanılı çocuğunun yaşı değişkenleri ile negatif korelasyon saptanmıştır. Bulgular ışığında, hastalar ve ailelerinin yaşadığı ekonomik zorlukların, PKU tanılı çocuğunun yaşı küçülmesinin, bakım verenin çocuklarına yönelik olumsuz beslenme stratejileri kullanımını arttırdığı düşünülebilir. Araştırmamızda Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Beslenme Stratejileri alt boyutunun diğer ölçeklerle olan korelasyon analizinde Anne ve Baba Stres Ölçeği ile pozitif korelasyon saptanmıştır. Bu bulgular ışığında bakım verenin stres düzeyi ve PKU'lu çocukların bakımında karşılaşılan zorluklar arttıkça, bakım verenin çocuklarına yönelik olumsuz beslenme stratejileri kullanımının arttığı sonucuna varılabilir.

Araştırmamızda bakım veren grubunun çocuklarını ne düzeyde yemek yemeye zorladığını değerlendirebilmek için Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeğinin Zorla Beslenme alt boyutundan faydalanılmıştır. Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeğinin Zorla Beslenme alt boyutundan elde edilen sonuçlar, bakım verenlerin çocuklarını yemek yemeye zorlamak konusunda çok düşük seviyelerde stratejiler kullandığını göstermektedir. Bu veriler öncülüğünde, bakım verenlerin beslenme sürecinde daha olumlu ve gönüllü bir yaklaşım sergiledikleri ve çocuklarına istekli bir şekilde beslenme alışkanlıkları kazandırmaya çalıştıkları düşünülebilir. Örneklem grubunun çocuklarını ne düzeyde yemek yemeye zorladığı ile ilgili değerlendirme sonuçlarında bakım veren grubunun PKU tanılı çocuğunun yaşı degişkeni ile negatif korelasyon saptanmıştır. Bulgular ışığında bakım veren grubunun PKU tanılı çocuğunun yaşı küçülüyorsa bakım verenin çocuklarına yönelik zorla besleme stratejileri kullanımının arttığı düşünülebilir. Araştırmamızda Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Zorla Besleme alt boyutunun diğer ölçeklerle olan korelasyon analizinde Bakım Verme Yükü Ölçeği ile pozitif korelasyon saptanmıştır. Bu bulgular ışığında PKU tanı ve tedavi sürecinde yaşanılan zorluklar ne kadar fazlaysa, bakım veren grubunun çocuklarını o kadar yüksek düzeyde yemek yemeye zorladığı düşünülebilir. Fenilketonürili çocukların beslenme durum ve davranışları üzerine annelerin besleme davranışlarının etkisini araştıran 2-11 yaş PKU tanılı hastalar ve ebeveynleriyle yapılan bir çalışmada, Annelerin besleme davranışlarının çocukların beslenme durumunu etkilediği gösterilmiştir. Çalışmada, çocuklar besin alımını reddettiğinde anneler genelde (%80) çocuklarını beslemekten vazgeçmediği, bir

süre bekledikten sonra tekrar beslemeye çalışma (%26,7) ile oyun haline dönüştürerek (%23,3) çocuğun besin alımını sağlamaya çalıştığı görülmüştür. Yaş grubuna göre değerlendirildiğinde iki-üç yaş grubunda anneler daha çok televizyon eşliğinde beslenmeyi tercih ederken, 4-6 yaş grubunda anneler oyun haline getirme ve bir süre bekledikten sonra tekrar beslemeyi tercih etmiştir. Yedi-10 yaş grubunda çocukları olan anneler bir süre bekledikten sonra tekrar beslemeyi, zorla yedirmeyi ve ödül teklif ettiği belirlenmiştir (95).

Araştırmamızda bakım veren grubunun çevresindeki kişilerin çocuklarının beslenmesi ile ilgili görüşlerine gösterdiği tepkileri değerlendirebilmek için Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeğinin Diğerlerinin Görüşüne Tepki alt boyutundan faydalanılmıştır. Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeğinin Diğerlerinin Görüşüne Tepki alt boyutundan elde edilen veriler, annelerin çevrelerinden gelen beslenme ile ilgili görüşlere orta derecede duyarlı olduklarını ve aşırı tepki göstermediklerini ortaya koymaktadır. %25'lik dilimdeki bakım verenlerin çevrenin beslenme ile ilgili görüşlerine neredeyse hiç tepki vermediği, %75'lik dilimdeki bakım verenlerin çevrelerinin görüşlerine orta düzeyde tepki verdiğini ve genellikle aşırı tepki sergilemedikleri görülmüştür. Örneklem grubunun çevresindeki kişilerin çocuklarının beslenmesi ile ilgili görüşlerine gösterdiği tepkiler ile ilgili değerlendirme sonuçlarında araştırmamızdaki değişken grupları ile anlamlı ilişki görülmedi. Araştırmamızda Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Diğerlerinin Görüşüne Tepki alt boyutunun diğer ölçeklerle olan korelasyon analizinde diğer ölçeklerle ile herhangi bir korelasyon saptanmamıştır. Ford ve arkadaşlarının PKU tanılı çocuğa sahip ailelerin yaşadığı güçlüklerin tespitine yönelik yaptıkları çalışmada, katılımcıların %51' inin çocuklarının diyeti nedeniyle sosyal hayatta zorluk yaşadığı, aile üyelerinde toplumsal damgalanma ve dışlanma hissi olduğu, çevrelerindeki insanların PKU'nun gerektirdiği diyeti ve tedavi sürecini tam olarak anlayamadığı gösterilmiştir. (63). Toplum tarafından PKU tedavi sürecinin anlaşılmaması, ebeveynlerin sergileyebileceği aşırı tepkisel tutumların gerekçesi olabilir.

Araştırmamızda bakım veren grubunun PKU tanı ve tedavi sürecinde yaşadığı sıkıntıları değerlendirebilmek için Bakım Verme Yükü Ölçeğinden faydalanılmıştır. Bakım Verme Yükü Ölçeğinden elde edilen sonuçlar, bakım verenlerin bakım verme sürecinde orta seviyede bir sıkıntı yaşadıklarını ve yüklerinin fazla ağır olmadığını, ancak yine de bazı

bakım verenlerin bakım verme sürecinde belirli zorluklarla karşılaştıklarını göstermektedir. %25'lik ve %75'lik dilimdeki grubun ölçek puanlarındaki farkı bazı bakım verenlerin bakım verme yükünü daha hafif hissederken, diğerlerinin daha fazla zorlandığını göstermektedir. Bu durum, bakım verme yükünün çok çeşitli seviyelerde hissedildiğini ve her annenin yaşadığı deneyimin farklı olduğunu ortaya koymaktadır. Güre ve arkadaşlarının çalışmaya katılanların %22,5 'u PKU tanılı nadir hastalığı olan hasta grubunun ailelerinin bakım verme yükünü incelediği çalışmada çalışmamıza benzer şekilde Bakım Verme Yükü ölçeği kullanmış ve nadir hastalığı olan çocuğa bakım veren ebeveynlerde bakım yükünün ileri derecede olduğu gösterilmiştir (96). Örneklem grubunun PKU tanı ve tedavi sürecinde yaşadığı sıkıntılar ile ilgili değerlendirme sonuçlarında ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı evin türü değişkeni ile negatif ve ailelerinde PKU tanılı başka bireylerin olup olmaması durumu ile pozitif korelasyon gözlenmiştir. Bulgular, bakım verenlerin hem ekonomik hem de psikososyal açıdan daha fazla zorlukla karşı karşıya kaldıklarını ortaya koymaktadır. Ailede birden fazla PKU tanısı olan birey bulunmasının, bakım verme yükünü arttırabileceği düşünülebilir. Rose ve arkadaşlarının PKU tedavisi ilişkili mali yüklerin araştırıldığı çalışmada PKU tedavisinin, PKU'lu kişiler ve aileleri için önemli bir zaman ve maliyet yüküne neden olduğu gösterilmiştir (66). Cassidy ve arkadaşlarının fenilketonürili bebeği olan ailelere verilen destek türlerinin araştırıldığı çalışmada birden fazla PKU'lu çocuğu olan ebeveynlerin, ikinci veya sonraki teşhisleri daha az stresli buldukları gösterilmiştir (97). Her ne kadar tanı sürecinde aksini iddia eden çalışmalar olsa da nadir hastalığa çocuklara bakan anneler birçok ekonomik, psikososyal ve fiziksel yükle başa çıkmak zorundadır. Bu çocukların tanı ve tedavisindeki belirsizlikler ve bakımlarının uzun yıllar boyunca büyük fedakarlıklar gerektirmesi çocuğun ve ailenin yaşam kalitesini olumsuz yönde etkilemektedir (88). Bu bağlamda, ailede PKU'ya sahip birden fazla birey olmasının bu sıkıntıların katlanmasına neden olacağı düşünülebilir. Araştırmamızda Bakım Verme Yükü Ölçeğinin diğer ölçeklerle olan korelasyon analizinde Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği, Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Duygu Durumu alt boyutu, Anne ve Baba Stres Ölçeği ve Çocuklar İçin Yeme Davranışları Aile alt boyutu ile arasında pozitif korelasyon saptanmıştır. Bu bulgular ışığında PKU tedavi süreciyle ilgili yaşanan sıkıntıların, ebeveynlerin psikolojik ve duygusal durumlarını olumsuz etkilediği düşünülebilir.

Araştırmamızda bakım veren grubunun PKU tanı ve tedavi sürecinde yaşadığı stres düzeyini değerlendirebilmek için Anne ve Baba Stres Ölçeğinden faydalanılmıştır. Anne ve Baba Stres Ölçeğinden elde edilen sonuçlar, ebeveynlerin yaşadığı stres seviyelerinin orta düzeyde olduğunu göstermektedir. %25'lik dilimdeki ebeveynlerin bu süreçte daha rahat ve daha az zorlanmış durumda olduğu, %75'lik dilimdeki ebeveynlerin ise çocuk bakımı sırasında daha fazla bir baskı ve sıkıntı hissettiği görülmektedir. Irannejad ve arkadaşlarının PKU tanılı çocuğu olan ebeveynlerin yaşam kalitesi ve stres düzeylerinin karşılaştırıldığı çalışmada PKU'lu çocukların ebeveynlerinin orta derecede yaşam kalitesine ve nispeten yüksek strese sahip olduğu gösterilmiştir (98). Örneklem grubunun PKU tanı ve tedavi sürecinde yaşadığı stres düzeyi ile ilgili değerlendirme sonuçlarında ölçek çalışmasına katılan ailelerin ailelerinde PKU tanılı başka bireylerin olup olmaması durumu ile pozitif korelasyon gözlenmiştir. Bulgular ışığında ailede PKU tanılı başka bireyler de varsa bakım veren grubunun PKU tanı ve tedavi sürecinde yaşadığı stresin arttığı görülmektedir. Araştırmamızda Anne ve Baba Stres Ölçeğinin diğer ölçeklerle olan korelasyon analizinde Bakım Verme Yükü Ölçeği, Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Besleme ve Negatif Duygu Durumu alt boyutları ile arasında pozitif korelasyon saptanmıştır. Bu bağlamda, PKU tedavi süreciyle ilgili yaşanan sıkıntıların, ebeveynlerin psikolojik ve duygusal durumlarını olumsuz etkilediği ve bakım verme sürecindeki stresin arttığı düşünülebilir. AboElala ve arkadaşlarının PKU 'lu çocuğu olan ebeveynlerin ve çocukların mücadeleleri ile psikolojik iyilik hallerini araştıran bir çalışmada, incelenen ebeveynlerin PKU olan çocuklarına bakım sağlamak ve özel diyetler temin etmek konusunda zorluk yaşadığı, fenilketonürili olan çocuklarının karşılaştığı davranışsal ve psikolojik zorlukların, ebeveynlerinin psikolojik iyilik hallerini etkilediği gösterilmiştir. Çalışmada, katılımcı ebeveynlerin %17,9'unun, %29'unun ve %15,9'unun sırasıyla aşırı derecede şiddetli depresyon, anksiyete ve stres seviyelerine sahip olduğu, incelenen çocukların %64,8'inin duygusal sorunlar, %59,3'ünün davranış sorunları, %53,1'inin hiperaktivite sorunları ve %58,6'sının akran problemleri yaşadığını, %62,8'inin, yaşadıkları zorluklarla ilgili olarak günlük yaşamlarının farklı alanlarında olumsuz etkilendiğini ortaya koymaktadır (99).

Araştırmamızda hastaların ve bakım verenlerin çocukluk çağı obezitesi açısından etkili olabilecek uygulama ve davranışlarını değerlendirebilmek için Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeğinden faydalanılmıştır. Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeğinden

elde edilen veriler, genel olarak ailelerin çocuklarına yönelik sağlıklı beslenme alışkanlıkları ve fiziksel aktivite uygulamaları konusunda iyi bir seviyede olduklarını göstermektedir. Fenilalanin kısıtlı diyetin PKU hastalarında aşırı kiloya yol açtığına dair genel bir varsayım bulunmakla birlikte, bu varsayım hala bir tartışma konusu olmaktadır. Rodrigues ve arkadaşlarının PKU hastalarının sağlıklı bireylere kıyasla aşırı kilolu olma riskinin daha yüksek olup olmadığını araştırdıkları bir derleme çalışmasında, klasik PKU'lu bir hasta alt grubunda, sağlıklı kontrollere kıyasla anlamlı derecede daha yüksek bir vücut kitle indeksi bulunmuştur. Bununla birlikte, vücut kitle indeksinin, PKU hastaları ile sağlıklı kontroller arasında benzer olduğu, diyetin tek başına aşırı kilo ve obezite gelişimi için bir risk faktörü olmadığı gösterilmiştir (100). Özel ve arkadaşlarının PKU hastalarının sağlıklı bireylere kıyasla aşırı kilolu olma riskinin daha yüksek olup olmadığını araştırdıkları çok merkezli bir çalışmada, PKU'lu yetişkinlerde, merkezlerin %83'ünde genel popülasyona göre kadın obezitesinin daha yüksek oranlarda olduğu, çocukluk döneminde tüm merkezlerin erkeklerde obezite oranlarını yerel nüfus aralıklarına yakın veya benzer olarak raporlamışken, merkezlerin %57'sinde kızlarda daha yüksek obezite oranları gözlemlenmiş ve aşırı kilo ve obezite oranları yaşla birlikte arttığı bildirilmiştir (101). Örneklem grubunun çocukluk çağı obezitesi açısından etkili olabilecek uygulama ve davranışları ile ilgili değerlendirme sonuçlarında ölçek çalışmasına katılan ailenin aylık net gelir düzeyi ve PKU tedavi sürecinde arkadaşlardan sosyal destek alıp almama durumu ile pozitif korelasyon gözlenmiştir. Bu durum ekonomik gücün ve sosyal desteğin, PKU yönetiminde daha sağlıklı yaşam tarzları benimsenmesine yardımcı olabileceğine işaret etmektedir. Araştırmamızda Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeğinin diğer ölçeklerle olan korelasyon analizinde Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği ve İzin alt boyutu ve Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Duygu Durumu alt boyutu ile arasında negatif korelasyon saptanmıştır. PKU'lu çocuklarda diyetin sıkı takibi, çocuğun yememesi gereken gıdalardan kaçınılması ve ebeveynlerin olumsuz duygusal durumlarının azaltılması önemlidir. Aksi takdirde çocukluk çağı obezitesine yatkınlık olabileceği düşünülebilir. Tankeu ve arkadaşlarının yaptığı bir çalışmada, yetişkin PKU hastalarında aşırı kilonun özellikle kadınlarda sık görüldüğü, ancak bu farkın genel nüfusla karşılaştırıldığında tartışmalı olduğu belirtilmektedir. Bunula birlikte, çalışmada diyetin içeriğinin, psikolojik durumun, diyetle ilişkili yeme bozukluklarının, hastanın sosyal çevresi ve yaşam tarzının,

PKU'lu yetişkinlerde aşırı kiloya potansiyel katkı sağlayan faktörler olduğu gösterilmiştir (102).

Araştırmamızda hasta grubunun yeme davranışlarının, aile üyelerini ne denli etkilediğini değerlendirebilmek için Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Aile alt boyutundan faydalanılmıştır. Çocuklarda Yeme Davranışı Ölçeği Aile alt boyutundan elde edilen sonuçlar, ailelerin PKU hastası çocuklarının yeme davranışlarına karşı genel olarak orta seviyede olumsuz duygular beslediğini göstermektedir. %25'lik dilimdeki aileler, çocuklarının yeme davranışlarına karşı çok daha az olumsuz duygular beslerken, %75'lik dilimdeki aileler daha yüksek olumsuz duygular yaşamaktadır. Bu durum, bazı ailelerin yeme davranışlarını daha zorlayıcı bulduğunu ve bu konuda daha fazla endişe, stres veya olumsuz duygu yaşadıklarını ortaya koyabilir. Akçay ve arkadaşlarının PKU'lu ailelerin gündelik yaşamını detaylandıran araştırmada, PKU'lu bireyin aileye katılımının ailenin duygu ve düşünce dünyasını, ekonomik durumunu ve sosyal yaşamını etkilediği, PKU'lu bireylerin diğer yiyeceklerin tadını merak etmeleri ve sosyal ortamlarda uygulamaları gereken diyetleri yüzünden zorlandıkları, ailece zamanla diyetin zorluklarına alışıldığı ancak diğer insanlara fenilketonüriyi anlatmanın zor olduğu belirlenmiştir (103). Örneklem grubunun yeme davranışlarının, aile üyelerini ne denli etkilediği ile ilgili değerlendirme sonuçlarında ölçek çalışmasına katılan ailelerin hane halkı sayısı, ailelerinde PKU tanılı başka bireylerin olup olmaması durumu ve ailenin aylık net gelir düzeyi ile pozitif korelasyon gözlenmiştir. Bu bağlamda, ailelerin çocuklarının beslenme alışkanlıkları konusunda yaşadığı olumsuz duygular, özellikle hane halkı büyüklüğü, ailede başka PKU'lu bireylerin bulunması ve gelir düzeyi gibi faktörlere bağlı olarak arttığı düşünülebilir. Hollinger ve arkadaşlarının PKU'lu ve PKU'suz çocuk yetiştiren ebeveynlere, özellikle yemek planlaması, diyetin uygulanması ve zaman yönetimi ile ilgili olarak karşılaştıkları zorlukları araştıran çalışmalarında PKU'lu bireyler için ev yapımı yemek hazırlamaya biraz daha fazla zaman ve maliyet harcandığı, PKU'lu bir çocuğa sahip olmanın aileyi aktivitelerden alıkoymadığı ancak ek zorluklar yarattığı gösterilmiştir (104). Araştırmamızda Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Aile alt boyutunun diğer ölçeklerle olan korelasyon analizinde Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Duygu Durumu alt boyutu ve Bakım Verme Yükü Ölçeği ile arasında pozitif korelasyon saptanmıştır. Bununla birlikte, bakım verenin yaşadığı duygusal stres

ve yükün arttığı durumlarda, ailelerin çocuklarının yeme davranışlarına karşı daha fazla olumsuz duygu beslediği düşünülebilir.

Araştırmamızda hasta grubunun yeme sürecindeki becerilerini değerlendirebilmek için Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Beceri alt boyutundan faydalanılmıştır. Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Beceri alt boyutundan elde edilen sonuçlar, PKU hastası çocukların yeme becerilerinin genel olarak iyi seviyelerde olduğunu göstermektedir. PKU'da beslenme tedavisine devam edilmeyen hastalarda veya geç tanı alanlarda ince motor becerilerde kayıp görülebilmektedir (33). Örneklem grubunun yeme sürecindeki becerileri ile ilgili değerlendirme sonuçlarında ölçek çalışmasına katılan bakım verenlerin eğitim düzeyi ve ailelerinde PKU tanılı başka bireylerin olup olmaması durumu ile pozitif korelasyon saptanmıştır. Bulgularımız, ailelerin eğitim düzeyinin ve önceki deneyimlerinin çocukların yeme becerileri üzerinde önemli bir etkisi olduğunu ortaya koymaktadır. Yapılan bir çalışmada, bakım verenlerin eğitim düzeyinin artmasıyla fenilketonürili bireylerin diyet tedavisine uyumun artacağı gösterilmiştir (105). Cassidy ve arkadaşlarının fenilketonürili bebeği olan ailelere verilen destek türlerinin araştırıldığı çalışmada birden fazla PKU'lu çocuğu olan ebeveynlerden biri PKU'nun onların normali haline geldiğini, PKU olmayan çocuklarının farklı hissettirdiğini belirtmiştir (97). Araştırmamızda Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Beceri alt boyutunun diğer ölçeklerle olan korelasyon analizinde araştırmada kullanılan diğer ölçekler ile arasında herhangi bir korelasyon saptanmamıştır.

Araştırmamızda hasta grubunda yeme sürecindeki olumsuz fiziksel tepkileri değerlendirebilmek için Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Olumsuzluk alt boyutundan faydalanılmıştır. Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Olumsuzluk alt boyutundan elde edilen sonuçlar, PKU hastası çocukların yeme sürecinde olumsuz fiziksel tepkilerinin oldukça düşük seviyelerde olduğunu göstermektedir. Örneklem grubunun yeme sürecindeki olumsuz fiziksel tepkileri ile ilgili değerlendirme sonuçlarında araştırmamızdaki değişken grupları ile anlamlı ilişki görülmedi. Araştırmamızda Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Olumsuzluk alt boyutunun diğer ölçeklerle olan korelasyon analizinde Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği ve Türk Besin Gücü Ölçeği ile arasında pozitif korelasyon saptanmıştır. Bu bağlamda bakım verenlerin çocuğunun beslenme sürecine karşı olumsuz tutumları ve çocuğun hedonik

açlık seviyesi arttıkça, yeme sürecindeki kusma, öğürme ve boğazda takılma hissi gibi olumsuz fiziksel tepkilerin de arttığı düşünülebilir. Tengilimoğlu ve arkadaşlarının 2024 yılında annelerin beslenme sürecindeki tutumlarının çocuklarının beslenme alışkanlıkları üzerine etkisini araştırdıkları çalışmada, annelerin olumsuz tutumlarının çocuklarının beslenme sorunları ile ilişkili olduğu gösterilmektedir (87).

Araştırmamızda hasta ve bakım veren grubunun hasta grubunu yeme sürecindeyken içinde bulunduğu duygusal yönleri değerlendirebilmek için Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Duygu alt boyutundan faydalanılmıştır. Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Duygu alt boyutundan elde edilen sonuçlar, PKU hastası çocukların yeme sürecinde hem bakım verenlerin hem de çocukların duygusal tepkilerinin genel olarak orta seviyede olumlu olduğunu göstermektedir. %25'lik dilimdeki çocuklar ve bakım verenler için olumlu duyguların biraz daha düşük olduğu, ancak %75'lik dilimdeki bireylerin yeme sürecinde daha yoğun olumlu duygular yaşadığı görülmektedir. Keleske ve arkadaşlarının PKU'ya ailenin tepkilerini incelediği çalışmada, fenilalanin alımını sınırlayan diyetin ailenin duygusal atmosferini etkilediği, ebeveynlerin PKU'lu çocuklarına karşı gerçekçi bir tutum geliştirebilmeleri için sürekli desteğe, yönlendirmeye ve danışmanlığa ihtiyaç duydukları ve diyet kısıtlamalarının sonlandırılmasının genellikle ailenin duygusal atmosferini iyileştirdiği gösterilmektedir (106). Örneklem grubunun hasta grubunu yeme sürecindeyken içinde bulunduğu duygusal yönler ile ilgili değerlendirme sonuçlarında araştırmamızdaki değişken grupları ile anlamlı ilişki görülmedi. Araştırmamızda Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Duygu alt boyutunun diğer ölçeklerle olan korelasyon analizinde araştırmada kullanılan diğer ölçekler ile arasında herhangi bir korelasyon saptanmamıştır.

Araştırmamızda hasta grubunun yeme sürecinde yememesi gereken gıdaları tüketmeye ne kadar meyilli olduğu ve bakım verenlerin bu durumlar karşısındaki tutumları değerlendirebilmek için Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği İzin alt boyutundan faydalanılmıştır. Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği İzin alt boyutundan Çocuklarda Yeme Davranışı İzin Ölçeğinden elde edilen sonuçlar, PKU hastası çocukların beslenme sürecinde bakım verenlerinin kontrol düzeylerinin genellikle düşük olduğunu ve çocukların yememeleri gereken gıdaları tüketmeye daha meyilli olduklarını göstermektedir. %25'lik ve %75'lik dilimdeki grubun ölçek puanlarındaki farktan dolayı

grup içinde farklı seviyelerde tutumlar olduğu düşünülebilir. Bazı ailelerin çocuklarının beslenme alışkanlıklarına daha sıkı bir kontrol uyguladığı, ancak genel olarak yeme davranışlarında izin veren bir yaklaşımın daha yaygın olduğu, özellikle %75'lik dilimdeki çocuklar yememeleri gereken gıdalara daha kolay ulaşabildiği görülmektedir. Örneklem grubunun yeme sürecinde yememesi gereken gıdaları tüketmeye ne kadar meyilli olduğu ve bakım verenlerin bu durumlar karşısındaki tutumları ile ilgili değerlendirme sonuçlarında araştırmamızdaki değişken grupları ile anlamlı ilişki görülmedi. Araştırmamızda Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği İzin alt boyutunun diğer ölçeklerle olan korelasyon analizinde Türk Besin Gücü Ölçeği ve Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği Negatif Duygu Durum alt boyutu ile arasında pozitif, Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeği ile arasında negatif korelasyon olduğu saptanmıştır. Böylece PKU tanılı çocuğun zengin besin ortamında kontrol edilebilirliği düşükse, bakım verenler olumsuz besleme stratejilerini daha sık uyguluyorsa, bakım verenlerin kontrol seviyeleri düşükse ve çocukluk çağı obezitesi açısından yüksek risk taşıyan davranışlar sergileniyorsa, bu çocukların yememesi gereken gıdaları tüketme eğilimlerinin arttığı söylenebilir. Fenilketonürili çocukların beslenme durum ve davranışları üzerine annelerin besleme davranışlarının etkisini araştıran 2-11 yaş PKU tanılı hastalar ve ebeveynleriyle yapılan bir çalışmada, annelerin besleme davranışları çocukların beslenme durumunu etkilediği gösterilmiştir (95). PKU'lu bireyler için özel olarak üretilen düşük fenilalanin içeren gıdalar, genellikle normal yiyeceklerin tadından çok farklı olabilmektedir. Bu gıdaların tadı, dokusu ve kokusu, bazı bireyler için hoş olmayabilmektedir. Sürekli aynı türde ve sınırlı gıdalarla beslenmek, yeme alışkanlıklarını sıkıcı hale getirebilmektedir (72). Böyle bir durumda, bakım verenlerin çocukları üzerindeki kontrol seviyeleri düşükse, PKU'lu bireyler, genetik hastalıklarına uygun olmayan tatları deneyimlemek isteyebilir ve PKU diyetine uygun alternatiflerin sınırlı olması da bu isteği artırabilir.

Araştırmamızda hasta grubunun yeme sürecindeki aile desteğini değerlendirebilmek için Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeğinden faydalanılmıştır. Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeğinden elde edilen sonuçlar, ailelerin çocuklarının sağlıklı yeme alışkanlıklarına yönelik genel olarak yüksek bir destek sunduğunu göstermektedir. Durukan ve arkadaşlarının PKU sürecinde ebeveynlerin önemini araştıran çalışmada, ailenin beslenme konusunda sağladığı desteğin çok önemli unsur olduğu, çevresel olumsuz etkiler en aza indirildiğinde ve aile doğru ürünlerle beslenmeye kararlı olduğu

takdirde, sorunsuz bir yaşam ve sağlık halinin mümkün olduğu vurgulanmıştır (107). Bu bağlamda, PKU hastalarının beslenme sürecinde aile desteğinin önemli olduğu anlaşılabilir. Örneklem grubunun yeme sürecindeki aile desteği ile ilgili değerlendirme sonuçlarında araştırmamızdaki değişken grupları ile anlamlı ilişki görülmedi. Araştırmamızda Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeğinin diğer ölçeklerle olan korelasyon analizinde araştırmada kullanılan diğer ölçekler ile arasında herhangi bir korelasyon saptanmamıştır.

Araştırmamızda hasta grubunun zengin besin ortamında yiyeceklerden tarafından kontrol edilirliğini ve hedonik açlık seviyesini değerlendirebilmek için Türk Besin Gücü Ölçeğinden faydalanılmıştır. Türk Besin Gücü Ölçeğinden elde edilen sonuçlar, çocukların yemeklere karşı daha fazla istek duyduğunu ve yemekleri yalnızca açlık nedeniyle değil, aynı zamanda tat ve zevk için de tükettiklerini gösterebilir. %25'lik ve %75'lik dilimdeki grubun ölçek puanlarındaki farktan dolayı çocukların hedonik açlık seviyelerinin çeşitli düzeylerde olduğu anlaşılmaktadır. Örneklem grubunun hedonik açlık seviyesi ile ilgili değerlendirme sonuçlarında ölçek çalışmasına katılan ailelerin yaşadığı yerin büyüklüğü ve yaşadığı bölgedeki PKU destek programları değişkenleri ile negatif korelasyon saptanmıştır. Bulgular ışığında destek programlarına ulaşılabilirlik azaldıkça PKU'lu bireylerin hedonik açlık seviyelerinin arttığı, zengin besin ortamında yiyecekler tarafında kontrol edilebilirliklerinin arttığı savunulabilir. Özellikle kırsal alanlarda yaşayan hastalar için yerel destek programlarının güçlendirilmesi, hedonik açlık seviyelerinin düşürülmesine katkı sağlayabilir. Yapılan bir çalışmada, eğitimsizliğin fenilketonürili bireylerin diyet tedavisine uyumunu azaltacağı gösterilmiştir (105). Araştırmamızda Türk Besin Gücü Ölçeğinin diğer ölçeklerle olan korelasyon analizinde Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeği Olumsuzluk ve İzin alt boyutları arasında pozitif korelasyon saptanmıştır. Bu durumda, PKU'lu hastalar yememesi gereken gıdalara daha fazla eğilim gösteriyor ve bakım verenlerin çocukları üzerindeki kontrol düzeyi düşükse, yeme sürecinde kusma, öğürme ve boğazda takılma hissi gibi olumsuz fiziksel tepkiler sıkça gözlemleniyorsa, bu hasta grubunda yüksek hedonik açlık seviyelerinin görülme olasılığı artabilir.

Bu çalışma, PKU hastalığına sahip çocukların bakım sürecini geniş bir bakış açısıyla ele alarak, yalnızca hastaların değil, aynı zamanda ailelerin yaşadığı psikososyal zorluklar,

duygusal yükler, ekonomik sıkıntılar ve sosyal destek gibi pek çok önemli alanı kapsamaktadır. Ailelerin sadece çocuklarının değil, kendilerinin de ihtiyaçlarının göz önünde bulundurulması gerektiği vurgulanmıştır. Ailelere yönelik psikolojik ve sosyoekonomik desteklerin, eğitimlerin ve PKU ile ilgili toplumsal farkındalığın artırılmasının önemine dikkat çekilmiş, bu desteklerin PKU'lu çocukların bakım süreçlerini daha verimli hale getirebileceği düşünülmüştür. Çok sayıda değişkenin incelenmesiyle elde edilen güvenilir istatiksel bulgulara dayanarak, PKU'lu çocukların bakımında karşılaşılan zorluklara dair derinlemesine bir analiz yapılmıştır. Ailelerin bakım sürecini nasıl daha etkili bir şekilde yönetebileceğine dair çözüm önerileri sunulmaktadır. Ancak, örneklem grubunun sınırlı olması ve kullanılan anketlerin PKU'ya özel olmaması gibi bazı kısıtlamalar bulunmakla birlikte, genel anketlerin kullanılması çalışmanın farklı popülasyonlara uygulanabilirliğini artırmaktadır.

Sonuç olarak, çalışmanın güçlü yönlerinin yanı sıra, örneklem sınırlamaları ve PKU'lu hastalara özel anketler kullanılmaması gibi kısıtlılıklarının da çalışmanın sonuçlarının kapsamını etkileyebilir. Bu kısıtlılıkların giderilmesi, gelecekteki benzer çalışmalarda daha güvenilir ve kapsamlı bulgular elde edilmesine yardımcı olacaktır.

6- SONUÇLAR VE ÖNERİLER

1. Çocukların büyük bir kısmı sağlıklı yeme konusunda düşük öz yeterliliğe sahiptir. PKU'lu bireylerin sağlıklı yeme alışkanlıklarını geliştirebilmeleri için ailelerin eğitimine önem verilmesi, bölgesel destek programlarının yaygınlaştırılması ve bu programların erişilebilirliğinin artırılması gerekmektedir.
2. Bakım verenler, beslenme sürecinde zaman zaman olumsuz tepkiler göstermektedir. PKU'lu bireylerin ailelerine yönelik eğitim programlarının güçlendirilmesi, ailelerin psikolojik destek de alabileceği sosyal destek gruplarına katılımın teşvik edilmesi ve destek programlarının yaygınlaştırılması gerekmektedir.
3. Ailelerinin, çocuklarının dengesiz beslenme alışkanlıkları karşısında kaygı duymaları, olumsuz tutumlar geliştirmelerine neden olmaktadır. Bu bağlamda, ailelerin karşılaştığı zorlukların daha iyi anlaşılması ve desteklenmesi adına eğitim ve kaynak erişimi sağlanması önemlidir.
4. Çocukların bakımında karşılaşılan zorluklar, bakım verenlerin besleme stratejilerini olumsuz etkilemektedir. Bakım verenlere yönelik stres yönetimi ve eğitim programlarının güçlendirilmesi ve düşük gelirli aileler için sosyal desteklerin artırılması önemlidir.
5. Bakım verenler, çocuklarını sıklıkla yemek yemeye zorlamaz ve beslenme sürecinde daha olumlu, gönüllü bir yaklaşım sergilemektedirler. PKU'lu çocukların beslenmesinde, zorla besleme yöntemlerine başvuran bakım verenlere daha fazla eğitim ve destek verilmelidir.
6. Aileler, çevreden gelen görüşlere genellikle aşırı tepki göstermemektedir. Ancak, PKU tedavi sürecinin çevre tarafından anlaşılmaması, bakım verenlerin diğer görüşlere aşırı tepki göstermelerine neden olmaktadır. PKU'lu çocukların ailelerinin toplumsal zorlukları fark edilmeli ve toplum daha fazla bilgilendirilmelidir. Ailelerin dışlanma hissini azaltmak için sosyal destek programları ve farkındalık faaliyetlerinin artırılması önerilmektedir.
7. Bakım verenlerin genellikle zaman zaman sıkıntı yaşadığı, bakım yükünün farklı seviyelerde hissedildiği görülmüştür. Bakım verenler sıklıkla ekonomik ve psikososyal zorluklar yaşamaktadır. Ailelere yönelik destek programları ve rehberlik hizmetlerinin artırılmalıdır.

8. PKU'lu çocukların bakımında ebeveynler zaman zaman stres yaşamaktadır ve ailede birden fazla PKU tanılı birey ve tedavi sürecindeki zorluklar bu stresi artırmaktadır. Psikososyal destek, rehberlik ve ekonomik yardımlar, tedavi sürecini daha sürdürülebilir hale getirebilir.
9. Aileler sağlıklı beslenme ve fiziksel aktivite konusunda iyi bir konumdadır. PKU'lu çocukların aşırı kiloya yatkınlığı tartışmalı bir konudur. Ekonomik güç ve sosyal destek, sağlıklı yaşamı destekleyebilir. Eğitim ve rehberlik, PKU'lu çocuklar için beslenme ve aktivite programları önerilmektedir.
10. PKU'lu çocukların yeme davranışları ailelerde zaman zaman olumsuz duygulara yol açmaktadır. Bu duygular hane büyüklüğü, ailede diğer PKU'lu bireylerin olması ve bakım verenin stresinin yükselmesiyle artmaktadır. Ailelere eğitim, psikolojik destek ve ekonomik yardımlar sunulmalı, sosyal destek ağları güçlendirilmelidir.
11. PKU'lu çocukların yeme becerileri genellikle iyidir ve bu durumda ailelerin eğitim düzeyi ile deneyimlerinin oldukça etkilidir. Erken tanı, geç tanının olumsuz etkilerini azaltabilir. Aileler arasında deneyim paylaşımı ve eğitim desteği önemlidir.
12. PKU'lu çocuklarda yeme sürecinde kusma, öğürme gibi olumsuz fiziksel tepkiler nadiren görülür. Ancak bakım verenlerin olumsuz tutumları ve çocukta hedonik açlık seviyesinin artması bu tepkileri artırır. Farkındalık artırıcı eğitimler, psikolojik destek ve aile içi destek programları geliştirilmelidir. Ayrıca, çocukların yeme davranışları klinik ortamda izlenmelidir.
13. PKU'lu çocukların beslenme süreci ailelerin duygusal atmosferini etkilemektedir. Bakıcılara yönelik duygusal yönetim eğitimleri ve psikolojik destek programları geliştirilmelidir. Ayrıca, diyetin aileyi olumsuz etkilememesi için esnek yaklaşımlar geliştirilmelidir.
14. PKU'lu çocukların beslenmesinde bakım verenlerin kontrol seviyeleri düşük ve yasaklı gıdalara eğilim vardır. Esnek ve destekleyici bir yaklaşım, diyete uyumu artırabilir. Eğitim, danışmanlık hizmetleri ve yiyecek çeşitliliği, süreci daha cazip ve psikolojik olarak daha yönetilebilir hale getirebilir.
15. PKU hastalarının beslenme sürecinde aile desteği önemli olup, etkili sonuçlar için aile içi eğitim ve bilgilendirme programları güçlendirilmelidir. Psiko-sosyal

destek hizmetleri, ailelerin PKU yönetiminde daha kararlı ve bilinçli olmalarını sağlayabilir.

16. Zengin besin ortamlarında PKU'lu bireylerin yiyecek kontrolü düşük ve hedonik açlık seviyelerinin yüksektir. Eğitim ve danışmanlık hizmetleri, bakım verenlerin kontrol mekanizmalarını güçlendirerek bu sürecin yönetilmesine yardımcı olabilir. Ayrıca, kontrollü beslenme programları ve yerel desteklerin güçlendirilmesi hedonik açlık seviyelerini düşürebilir.
17. Bu çalışma, PKU'lu bireylerin beslenme süreci ve ailelerinin yaşadığı zorluklar hakkında önemli bulgular sunmuş olsa da daha kapsamlı ölçeklerle, çok merkezli ve uzun dönemli araştırmalarla elde edilecek veriler, bu konuda daha derinlemesine bilgi sağlayabilir.

KAYNAKLAR

1. Mocanu, COSMIN STEFAN, et al. "A biochemical method for tyrosine determination in phenylketonuria using a colorimetric enzymatic approach." Rev. Chim 71 (2020): 285-294.
2. Hillert, Alicia, et al. "The genetic landscape and epidemiology of phenylketonuria." The American Journal of Human Genetics 107.2 (2020): 234-250.
3. Aktaç, Şule, et al. "Fenilketonürili Çocukların Beslenme Durum ve Davranışları Üzerine Annelerin Besleme Davranışlarının Etkisi." Turkish Journal of Pediatric Disease 15.3 (2021): 174-180.
4. Tresbach, Rafael Hencke, et al. "Phenylketonuria diagnosis by massive parallel sequencing and genotype-phenotype association in Brazilian patients." Genes 12.1 (2020): 20.
5. Flydal, Marte I., and Aurora Martinez. "Phenylalanine hydroxylase: function, structure, and regulation." IUBMB life 65.4 (2013): 341-349.
6. Hagen, Martine E. Kienzle, et al. "Experimental hyperphenylalaninemia provokes oxidative stress in rat brain." Biochimica et Biophysica Acta (BBA)-Molecular Basis of Disease 1586.3 (2002): 344-352.
7. Bickel, Horst. "Influence of phenylalanine intake on phenylketonuria." Lancet 265 (1953): 812-813.
8. MacDonald, Anita. "Diet and compliance in phenylketonuria." European journal of pediatrics 159 (2000): S136-S141.
9. Guthrie, Robert, and Ada Susi. "A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants." Pediatrics 32.3 (1963): 338-343.
10. Ustuner Top, F., and D. Kucukalemdar. "The difficulties of children with phenylketonuira: a qualitative study." Head 12 (2015): 62-8.
11. Blau, Nenad, et al. "Diagnosis, classification, and genetics of phenylketonuria and tetrahydrobiopterin (BH4) deficiencies." Molecular genetics and metabolism 104 (2011): S2-S9.
12. Ross HM, Roth J (1 April 1991). The Mood Control Diet: 21 Days to Conquering Depression and Fatigue. Simon & Schuster. s. 59. ISBN 978-0-13-590449-7.
13. Camp, Kathryn M., et al. "Phenylketonuria Scientific Review Conference: state of the science and future research needs." Molecular genetics and metabolism 112.2 (2014): 87-122.
14. Anikster, Yair, et al. "Biallelic mutations in DNAJC12 cause hyperphenylalaninemia, dystonia, and intellectual disability." The American Journal of Human Genetics 100.2 (2017): 257-266.
15. Coşkun T. (2003). Fenilalanin. T. Coşkun (Ed.). Amino Asit Metabolizması ve Bozuklukları (s. 181-286). Ankara: Alp Ofset Matbaacılık Makina San. ve Ltd. Şti.
16. Blau, Nenad, Francjan J. Van Spronsen, and Harvey L. Levy. "Phenylketonuria." The Lancet 376.9750 (2010): 1417-1427.
17. Van Spronsen, Francjan J., et al. "Phenylketonuria." Nature reviews Disease primers 7.1 (2021): 36.
18. Martin L, Nelwan. "Phenylketonuria: Genes in phenylketonuria, diagnosis, and treatments." (2020).

19. Himmelreich, Nastassja, et al. "Significance of utilizing in silico structural analysis and phenotypic data to characterize phenylalanine hydroxylase variants: A PAH landscape." Molecular Genetics and Metabolism 142.3 (2024): 108514.
20. Opladen, Thomas, et al. "Consensus guideline for the diagnosis and treatment of tetrahydrobiopterin (BH 4) deficiencies." Orphanet journal of rare diseases 15 (2020): 1-30.
21. JERVIS, G_ A. "Phenylpyruvic oligophrenia deficiency of phenylalanine-oxidizing sistem." Proceedings of the Society for Experimental Biology and Medicine. Society for Experimental Biology and Medicine (New York, NY). Vol. 82. No. 3. 1953.
22. Woo, Savio LC, et al. "Cloned human phenylalanine hydroxylase gene allows prenatal diagnosis and carrier detection of classical phenylketonuria." Nature 306.5939 (1983): 151-155.
23. Paul, D.B. (1997). The History of Newborn Phenylketonuria Screening in the U.S. March 3, 2014. Ağ Sitesi: https://biotech.law.lsu.edu/research/fed/tfgt/appendix5.htm
24. İHSM. (2012). Yenidoğan Tarama Programı, 2014, Ağ Sitesi: www.ihsm.gov.tr/indir/acsap/yenidogan_tarama_programi.doc 120 27.
25. Tezel, Başak, et al. "The development and organization of newborn screening programs in Turkey." Journal of clinical laboratory analysis 28.1 (2014): 63-69.
26. Shefer, Sarah, et al. "Is there a relationship between 3-hydroxy-3-methylglutaryl coenzyme a reductase activity and forebrain pathology in the PKU mouse?" Journal of Neuroscience Research 61.5 (2000): 549-563.
27. Ushakova, Alina A., et al. "Effect of experimental hyperphenylalaninemia on the postnatal rat brain." International journal of developmental neuroscience 15.1 (1997): 29-36.
28. Qin, M., and C. Beebe Smith. "Regionally selective decreases in cerebral glucose metabolism in a mouse model of phenylketonuria." Journal of Inherited Metabolic Disease: Official Journal of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism 30.3 (2007): 318-325.
29. Adler-Abramovich, Lihi, et al. "Phenylalanine assembly into toxic fibrils suggests amyloid etiology in phenylketonuria." Nature chemical biology 8.8 (2012): 701-706.
30. Dobrowolski, S. F., et al. "DNA methylation in the pathophysiology of hyperphenylalaninemia in the PAHenu2 mouse model of phenylketonuria." Molecular Genetics and Metabolism 119.1-2 (2016): 1-7.
31. Infante, Juan P., and Virginia A. Huszagh. "Impaired arachidonic (20: 4n-6) and docosahexaenoic (22: 6n-3) acid synthesis by phenylalanine metabolites as etiological factors in the neuropathology of phenylketonuria." Molecular Genetics and Metabolism 72.3 (2001): 185-198.
32. Glushakov, A. V., et al. "Specific inhibition of N-methyl-D-aspartate receptor function in rat hippocampal neurons by L-phenylalanine at concentrations observed during phenylketonuria." Molecular psychiatry 7.4 (2002): 359-367.
33. Sumaily, Khalid M., and Ahmed H. Mujamammi. "Phenylketonuria: A new look at an old topic, advances in laboratory diagnosis, and therapeutic strategies." International Journal of Health Sciences 11.5 (2017): 63.

34. Yannicelli, S., and D. M. Medeiros. "Elevated plasma phenylalanine concentrations may adversely affect bone status of phenylketonuric mice." Journal of inherited metabolic disease 25 (2002): 347-361.
35. Leuzzi, Vincenzo, et al. "Subclinical visual impairment in phenylketonuria. A neurophysiological study (VEP-P) with clinical, biochemical, and neuroradiological (MRI) correlations." Journal of inherited metabolic disease 21 (1998): 351-364.
36. Kilpatrick, Nicky M., et al. "The implications of phenylketonuria on oral health." Pediatric dentistry 21.7 (1999): 433-438.
37. Muntau, Ania C., Marcel du Moulin, and Francois Feillet. "Diagnostic and therapeutic recommendations for the treatment of hyperphenylalaninemia in patients 0–4 years of age." Orphanet Journal of Rare Diseases 13 (2018): 1-9.
38. Anderson, Peter J., and Vincenzo Leuzzi. "White matter pathology in phenylketonuria." Molecular genetics and metabolism 99 (2010): S3-S9.
39. Smith, I., M. G. Beasley, and A. E. Ades. "Intelligence and quality of dietary treatment in phenylketonuria." Archives of disease in childhood 65.5 (1990): 472-478.
40. Van Spronsen, Francjan J., et al. "Key European guidelines for the diagnosis and management of patients with phenylketonuria." The lancet Diabetes & endocrinology 5.9 (2017): 743-756.
41. Van Calcar, Sandra C., and Denise M. Ney. "Food products made with glycomacropeptide, a low-phenylalanine whey protein, provide a new alternative to amino acid–based medical foods for nutrition management of phenylketonuria." Journal of the Academy of Nutrition and Dietetics 112.8 (2012): 1201-1210.
42. Manta-Vogli, Penelope D., et al. "The phenylketonuria patient: a recent dietetic therapeutic approach." Nutritional Neuroscience 23.8 (2020): 628-639.
43. Singh, Rani H., et al. "Recommendations for the nutrition management of phenylalanine hydroxylase deficiency." Genetics in Medicine 16.2 (2014): 121-131.
44. Köksal, G., and H. Gökmen. Çocuk Hastalıklarında Beslenme Tedavisi (3. bs.). Ankara: Hatiboğlu Yayınları. ISBN 978-975-8322-05-3, 2013.
45. Ülker, İzzet, and Nevin Şanlıer. "Fenilketonüride beslenme ve yeni tedavi yaklaşımları." Güncel Pediatri 16.2 (2018): 187-198.
46. Matalon, R., et al. "Double blind placebo control trial of large neutral amino acids in treatment of PKU: effect on blood phenylalanine." Journal of inherited metabolic disease 30 (2007): 153-158.
47. Agostoni, Carlo, et al. "Effects of long-chain polyunsaturated fatty acid supplementation on fatty acid status and visual function in treated children with hyperphenylalaninemia." The Journal of pediatrics 137.4 (2000): 504-509.
48. Lichter-Konecki, Uta, and Jerry Vockley. "Phenylketonuria: current treatments and future developments." Drugs 79.5 (2019): 495-500.
49. Gámez, Alejandra, et al. "Toward PKU enzyme replacement therapy: PEGylation with activity retention for three forms of recombinant phenylalanine hydroxylase." Molecular Therapy 9.1 (2004): 124-129.
50. Harding, Cary O., and K. M. Gibson. "Therapeutic liver repopulation for phenylketonuria." Journal of inherited metabolic disease 33 (2010): 681-687.

51. Martinez, Michael, et al. "State-of-the-art 2023 on gene therapy for phenylketonuria." Journal of inherited metabolic disease 47.1 (2024): 80-92.
52. Levy, Harvey L., and Manijeh Ghavami. "Maternal phenylketonuria: a metabolic teratogen." Teratology 53.3 (1996): 176-184.
53. Levy, Harvey L., et al. "Congenital heart disease in maternal phenylketonuria: report from the Maternal PKU Collaborative Study." Pediatric research 49.5 (2001): 636-642.
54. Rouse, Bobbye, and Colleen Azen. "Effect of high maternal blood phenylalanine on offspring congenital anomalies and developmental outcome at ages 4 and 6 years: the importance of strict dietary control preconception and throughout pregnancy." The Journal of pediatrics 144.2 (2004): 235-239.
55. Perge, Pál, and Peter Igaz. "Family Screening and Genetic Counseling." Genetics of Endocrine Diseases and Syndromes (2019): 29-32.
56. Allen, Richard J. "Genetic counseling for phenylketonuria." The Journal of Pediatrics 114.4 (1989): 683-684.
57. Williams, Robin A., Cyril DS Mamotte, and John R. Burnett. "Phenylketonuria: an inborn error of phenylalanine metabolism." The Clinical Biochemist Reviews 29.1 (2008): 31.
58. Holmes, Ann M., and Partha Deb. "The effect of chronic illness on the psychological health of family members." Journal of Mental Health Policy and Economics 6.1 (2003): 13-22.
59. Pop-Jordanova, Nada. "Chronic diseases in children as a challenge for parenting." Prilozi 44.1 (2023): 27-36.
60. Rocha, Júlio César, and Anita MacDonald. "Dietary intervention in the management of phenylketonuria: current perspectives." Pediatric health, medicine and therapeutics (2016): 155-163.
61. MacDonald, A., et al. "Adherence issues in inherited metabolic disorders treated by low natural protein diets." Annals of Nutrition and Metabolism 61.4 (2012): 289-295.
62. Jurecki, E. R., et al. "Adherence to clinic recommendations among patients with phenylketonuria in the United States." Molecular Genetics and Metabolism 120.3 (2017): 190-197.
63. Ford, Suzanne, Mike O'Driscoll, and Anita MacDonald. "Living with Phenylketonuria: Lessons from the PKU community." Molecular genetics and metabolism reports 17 (2018): 57-63.
64. Fidika, Astrid, Christel Salewski, and Lutz Goldbeck. "Quality of life among parents of children with phenylketonuria (PKU)." Health and quality of life outcomes 11 (2013): 1-9.
65. Gannon, Caitlin E. The Psychosocial Impacts of Phenylketonuria (PKU) on Healthy Siblings. Palo Alto University, 2019.
66. Rose, Angela M., et al. "The financial and time burden associated with phenylketonuria treatment in the United States." Molecular genetics and metabolism reports 21 (2019): 100523.
67. Thompson, Jacquelyn J. "How chronic illness affects family relationships and the individual." (2009).
68. Gentile, J. K., A. E. Ten Hoedt, and A. M. Bosch. "Psychosocial aspects of PKU: hidden disabilities–a review." Molecular genetics and metabolism 99 (2010): S64-S67.

69. Beghini, Marianna, et al. "Poor adherence during adolescence is a risk factor for becoming lost-to-follow-up in patients with phenylketonuria." Molecular Genetics and Metabolism Reports 39 (2024): 101087.
70. Cappelletti, Simona, et al. "Cognitive findings and behavior in children and adolescents with phenylketonuria." Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics 34.6 (2013): 392-398.
71. Bilginsoy, Cihan, et al. "Living with phenylketonuria: perspectives of patients and their families." Journal of inherited metabolic disease 28.5 (2005): 639-649.
72. MacDonald, Anita. "Diet and compliance in phenylketonuria." European journal of pediatrics 159 (2000): S136-S141.
73. Siddiq, Shabnaz, et al. "Experiences of caregivers of children with inherited metabolic diseases: a qualitative study." Orphanet journal of rare diseases 11 (2016): 1-10.
74. Beke, Sinem Kübra, et al. "Concurrent Phenylketonuria and Pyogenic Sacroiliitis: A Case Report Highlighting Rare Co-Occurrence." International Journal of Rheumatic Diseases 28.1 (2025): e70049.
75. Passwell, J., et al. "Immunologic studies in phenylketonuria." Acta Pædiatrica 65.6 (1976): 673-677.
76. Walkowiak, Dariusz, et al. "Professional activity, gender and disease-related emotions: The impact on parents' experiences in caring for children with phenylketonuria." Molecular Genetics and Metabolism Reports 36 (2023): 100992.
77. Kabasakal, Esma, et al. "Çocuklar için sağlıklı yeme öz-yeterlik ölçeğinin Türkçe geçerlik ve güvenirlik çalışması." Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi (2020): 1-6.
78. Kabasakal, Esma, et al. "Çocukların Sağlıklı Beslenmesinin Değerlendirilmesine Yönelik Bir Türkçe Geçerlik ve Güvenirlik Çalışması: Sağlıklı Yeme ile İlgili Aile Desteği Ölçeği." Sağlık ve Toplum 20.3 (2020): 88-95.
79. Dilsiz, Habibe. "Beslenme Süreci Anne Tutumları Ölçeği (BSATÖ): Geliştirilmesi, Geçerlik ve Güvenirlik Çalışması." Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi (2018): 1-9.
80. Kürtüncü, Meltem, and Nurten Arslan. "Çocuklar için yeme davranışları ölçeğinin Türkçe geçerlik ve güvenirliği." Dokuz Eylül Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi Elektronik Dergisi 13.4 (2020): 267-274.
81. Şahin-Bodur, Gülsüm, et al. "Children's Power of Food Scale: Turkish validity and reliability study." Public Health Nutrition 24.17 (2021): 5608-5615.
82. Özdemir, Şule. "Çocukluk çağı obezitesini değerlendirmede kullanılanAile Beslenme ve Fiziksel Aktivite ÖlçeğininTürkçe geçerlik ve güvenirlik çalışması." (2020).
83. İnci, Fadime, and Müyesser Erdem. "Bakim verme yükü ölçeği'nin türkçe'ye uyarlanmasi geçerlilik ve güvenilirliği." Anadolu Hemşirelik ve Sağlık Bilimleri Dergisi 11.4 (2006): 85-95.
84. Özmen, Suna Kaymak, and Ahmet Özmen. "Anne baba stres ölçeğinin geliştirilmesi." Milli Eğitim Dergisi 42.196 (2012): 20-35.
85. Tandoğan, Zelal, and Mehmet Gültekin Bilgin. "Fenilketonüri Hastalarının Beslenme Alışkanlıkları ve Besin Tüketim Düzeylerinin Değerlendirilmesi." Journal of Child 22.3 (2021): 191-199.

86. Levy, H. L., and S. E. Waisbren. "PKU in adolescents: rationale and psychosocial factors in diet continuation." Acta Pædiatrica 83 (1994): 92-97.
87. Tengilimoglu-Metin, M. Merve, and Arzu Kabasakal-Cetin. "Effect of maternal eating behaviors and attitudes towards the feeding process on feeding problems of pre-school age children." Clinical Nutrition ESPEN 61 (2024): 224-229.
88. Habibi, Narges, et al. "Relationship Between Perceived Social Support and Distress Tolerance in Parents with Phenylketonuria Children: Mediating Role of Self-compassion." Iranian Journal of Psychiatry & Behavioral Sciences/Progress in Psychiatry & Behavioral Sciences 17.4 (2023).
89. Bayraktar S, Aydın A, Karaca M, Balcı MC, Gökçay GF, Göktepe N., Experiences of mothers caring for children with rare diseases in Turkey, J Genet Couns. 2024 Sep 26. doi: 10.1002/jgc4.1978. Online ahead of print. PMID: 39327410
90. Anderson, A.C. & Lock, J. (2007). Beslenme bozuklukları. İçinde: Steiner H, Yalom DI ed. Okul-Öncesi Çocuklarının Terapisi. (Çev. Yeşilmen ŞÇ). İstanbul: Prestij Yayınları:235-61.
91. Yılmaz, Gamze. "Çocuklarda yeme davranışı ve annelerin besleme tutumları." Eurasian Journal of Family Medicine 9.2 (2020): 109-116.
92. Elmas, Berfin, et al. "Çocuklarda beslenme sürecinde annelerin tutumlari ile psikolojik iyi oluşlari arasindaki ilişkinin incelenmesi." Çocuk ve Gelişim Dergisi 4.8 (2021): 88-103.
93. Streisand R, Tercyak KP. Parenting chronically III children the scope and impact of pediatric parenting stress. In: Hoghughi M, Long N. (eds) Handbook of Parenting: Theory and Research for Practice. SAGE Publications Ltd; 2004;181-197.
94. Top, FADİME ÜSTÜNER, and DİLEK KÜÇÜK ALEMDAR. "Fenilketonürili çocuğu olan ailelerinin yaşadıkları güçlükler: Niteliksel bir çalışma." Hemşirelikte Eğitim ve Araştırma Dergisi 12.1 (2015): 62-8.
95. Aktaç, Şule, et al. "Fenilketonürili Çocukların Beslenme Durum ve Davranışları Üzerine Annelerin Besleme Davranışlarının Etkisi." Turkish Journal of Pediatric Disease 15.3 (2021): 174-180.
96. Güre, Merve Deniz Pak, and Cemre Pak. "Nadir hastaliği olan çocuklarin ailelerinde bakim yükünün incelenmesi." Turkish Journal of Family Medicine and Primary Care 15.2 (2021): 269-277.
97. Cassidy, Sophie, et al. "Parent's Perception of the Types of Support Given to Families with an Infant with Phenylketonuria." Nutrients 15.10 (2023): 2328.
98. Irannejad, Fatemeh, Mahlagha Dehghan, and Roghayeh Mehdipour Rabori. "Stress and quality of life in parents of children with phenylketonuria." Journal of Child and Adolescent Psychiatric Nursing 31.2-3 (2018): 48-52.
99. AboElela, Eman Mahmoud, Miada Mohamed Ali Hanfy, and Khadiga Zain Alabdeen Moustafa. "Caring for A Child with Phenylketonuria: Struggles and Psychological Well-being of Parents and Children." Tanta Scientific Nursing Journal 28.1 (2023): 269-289.
100. Rodrigues, Catarina, et al. "Is the phenylalanine-restricted diet a risk factor for overweight or obesity in patients with phenylketonuria (PKU)? A systematic review and meta-analysis." Nutrients 13.10 (2021): 3443.

101. Ozel, H. Gokmen, et al. "Overweight and obesity in PKU: the results from 8 centres in Europe and Turkey." Molecular genetics and metabolism reports 1 (2014): 483-486.
102. Tankeu, Aurel T., et al. "Overweight and obesity in adult patients with phenylketonuria: a systematic review." Orphanet Journal of Rare Diseases 18.1 (2023): 37.
103. Akçay, Gizem Ayşe. Dezavantajlı bireyler ve ailelerinin gündelik hayatları: Fenilketonürili aileler üzerine bir inceleme. MS thesis. Necmettin Erbakan University (Turkey), 2022.
104. Hollinger, Cassandra Nicole. Unique Perspectives and Struggles of Parents Rearing Children with Phenylketonuria with Unaffected Siblings. MS thesis. University of South Carolina, 2013.
105. DONAT, BÜŞRA. "FENİLKETONÜRİ (PKU) HASTALIĞINDA DİYETE UYUM VE DİYETE."
106. Keleske, Lorelei, Gerald Solomons, and Erica Opitz. "Parental reactions to phenylketonuria in the family." The Journal of Pediatrics 70.5 (1967): 793-798.
107. Durukan, Arzu ve Büşra Donat. "Fenilketonüri (PKU) Olan Ebeveynlerin Önemi, Katkısı ve Sorunları- İstanbul'da Bir Dernek." Uluslararası Kültürel ve Sosyal Araştırmalar Dergisi 3.1 (2017): 65-76.

EKLER

Ek- A

T.C.
KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ

GİRİŞİMSEL OLMAYAN KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU

AYDINLATILMIŞ ONAM FORMU

1. **Çalışmanın adı**: "Fenilketonürili çocuklarda uygulanan özel beslenme şeklinin hastaların ve ailelerinin üzerindeki psikososyal etkileri"

Fenilketonüri (PKU) Hastalığı yaşam boyu süren bir hastalık olması ve özel diyet uygulanması gerekliliği nedeniyle baş etmesi güç bir hastalıktır. Hastalar diyete uymakta, özel besinleri temin etmekte, bu durumun getirdiği ekonomik yükle baş etmekte, sosyal yaşama uyum sağlamakta birçok güçlük yaşamaktadırlar. Bu durumlar hasta ve ailesinde çeşitli psikososyal durumlara, yaşam tarzı değişikliklerine ve beslenme alışkanlık değişikliklerine neden olarak psikolojik ve gelişimsel sorunlara neden olabilmektedir.
Bu çalışmada; 2-12 yaş, PKU tanılı, özel diyet yapan hasta grubu ve ailelerine ölçek çalışması uygulanacaktır. Bu ölçek çalışmasından elde edilen verilerle, PKU tanılı özel diyet uygulayan hasta ve ailelerinin, hastalık ve diyet sürecinin ortaya çıkardığı durumlarla başa çıkma becerilerinin görülmesi, ortaya çıkan psikososyal durumların yönetilmesi, ilgili hasta grubu ve ailelerin topluma yeniden kazandırılması amaçlanmaktadır.

Araştırmacıların adları, kurumları ve iletişim numaraları.
Doç. Dr. Özlem Ünal Uzun Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı
Tel: 0542 251 88 00
Araş. Gör. Dr. Merve Memiçoğlu Turan Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Tel: 0543 394 85 00

2. **Araştırma amacının anlaşılır ve özet açıklaması:**

Bir araştırma projesine davet edilmektesiniz. Karar vermeden önce araştırmanın neden ve nasıl yapılacağını anlamanız çok önemlidir. Lütfen biraz zaman ayırın ve aşağıdaki bilgileri dikkatlice okuyun, isterseniz başkalarıyla tartışın. Açık olmayan bir bölüm varsa ya da daha ayrıntılı bilgiye ihtiyaç duyuyorsanız lütfen bizi arayın. Ancak araştırmaya katılmak isteyip istemediğinize karar vermek için lütfen biraz düşünün.
Fenilketonüri (PKU) hastalığı yaşam boyu süren, metabolik bir hastalıktır. Tedavi edilmezse diğer bulgularının yanı sıra geri dönüşümsüz zeka geriliği ile sonuçlanır. Tedavide diyet düzenlemesi ve ilaçlar kullanılmaktadır.
Bu çalışmada; 2-12 yaş, PKU tanılı, özel diyet yapan hasta grubu ve ailelerine ölçek çalışması uygulanacaktır. Hasta ve yakınlarına herhangi bir girişimsel işlem uygulanmayacaktır. Bu çalışmanın temel amacı, çalışmanın yapıldığı grup üzerinde PKU hastalığının ve getirilerinin neden olabileceği sorunların tespiti ve bunların çözümüdür.

3. **Neden ben seçildim?**

2-12 yaş, PKU tanılı, özel diyet yapan hasta grubu ve aileleri çalışmanın örneklem grubunu oluşturmaktadır.

4. **Araştırmaya katılmak / bir kez katıldıktan sonra sonuna kadar devam etmek zorunda mıyım?**

Çalışmaya gönüllü katılım esastır. Katılmayı reddetmeniz size herhangi bir zarar vermeyecektir. Araştırmaya katılmayı kabul ettikten sonra herhangi bir neden göstermeksizin çalışmadan çekilebilirsiniz.

5. **Katılmayı kabul edersem bana ne yapılacak?**

Çalışmaya alınan kişilere ölçek, anket çalışması yapılacaktır. Ölçek çalışmasından elde edilen veriler, çalışmaya katılanların kimlik bilgileri kaydedilecektir. Herhangi bir fotoğraf, görüntü kaydı alınmayacaktır. Çalışma örneklem grubundaki kişilere telefon ya da e posta üzerinden iletişime geçilecektir. Çalışmaya gönüllü olanlara hafta içi herhangi bir günde, 08.00-16.00 saatlerine Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Metabolizma Polikliniğinde randevu oluşturulacaktır. Bu görüşmelerde örneklem grubuna ölçek soruları yöneltilerek ölçek formları doldurulacaktır. Ölçekler çalışmada görevli Araş. Gör. Dr. Merve Memiçoğlu Turan tarafından doldurulacaktır. Her hasta ve yakınına, oluşturulmuş randevuda 1 saat süre ayrılacak ve ölçekler bu süre içerisinde doldurulacaktır.
Bu çalışmada kullanılacak ölçekler;
-Erkek kız çocuklarının sağlıklı yeme ile ilgili aile desteği ölçeği
-Çocuklarda yeme davranışı anketi
-Beslenme süreci ve anne tutumları ölçeği
-Türk besin gücü ölçeği
-Çocuklar için sağlıklı yeme öz bakım ölçeği
-Aile fiziksel aktivite ölçeği
-Bakım verme yükü ölçeği
-Anne ve baba stres ölçeği
İlgili hasta grubu için hazırlanmış özel ölçek grubu bulunmamaktadır. Bu nedenle yukarıda sıralanan ölçekler çalışmada tercih edilmiştir.

6. Araştırmaya katılmanın olası dezavantajları ve riskleri nelerdir?
Katılımcının karşılaşabileceği fiziksel, psikolojik, sosyal, duygusal, ekonomik herhangi bir risk yoktur.

7. Araştırmaya katılmanın olası yararları nelerdir?
Araştırmaya katılmanın size hemen dönecek bir faydası bulunmamakla beraber, PKU hastalığının ve özel diyet uygulamalarının çalışma kapsamındaki aileler üzerinde neden olduğu sorunların tespiti, bu sorunların çözülmesi ve bu şekilde gelecekteki hastalara, topluma, bilime faydalarının olacağı umulmaktadır.

8.Araştırma masrafları:
"Araştırma amaçlı" uygulanacak hiçbir şey için kendisinden veya bağlı olduğu sosyal güvenlik kurumundan ücret ödenmeyecektir.

9. Araştırmada ters giden bir şey olursa?
Araştırmada herhangi bir risk yoktur.

10. Kimlik bilgilerim ve elde edilen verilerin gizliliği nasıl sağlanacak?
Araştırma süresince elde edilen tüm bilgiler ve kişisel detaylar gizli kalacaktır.
Hastaların kimlik bilgileri ve dosya numaraları ile ilgili kayıtlar araştırmacılar tarafından saklanacaktır.

11. Araştırma sonunda bana bilgi verilecek mi?
Katılımcıların isteği doğrultusunda yayınların birer kopyası kendilerine verilecektir.

12. Araştırma sonuçlarına ne olacak?

Araştırma sonuçlarının bilimsel makale olarak yayınlanması planlanmaktadır. Her tür yayında katılımcıların kişisel bilgileri yayınlanmayacaktır. Elde edilen verilerin başka araştırmalarda kullanılabilir.

13. Daha ayrıntılı bilgi için,

Doç. Dr. Özlem Ünal Uzun Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı
Tel: 0542 251 88 00

14. Teşekkür:
Araştırmamıza katıldığınız için teşekkür ederiz.

15. İAEK onayı:

16. Şikâyet için başvuru adresi
Araştırmaya katılımınızla ilgili herhangi bir şikâyetiniz varsa Kurula Etik Kurul raportörü Dr. Öğretim Üyesi Aslıhan Akpınar (Tel: 02623037055) vasıtasıyla ulaşabilirsiniz. Her tür şikâyetiniz gizlilikle değerlendirilecek, araştırılacak ve sonuç hakkında tarafınıza bilgi verilecektir.

ONAM FORMU (D^2)
(Araştırmacı nüshası ve Katılımcı nüshası olmak üzere iki nüsha halinde basılmalı ve imzalı araştırmacı nüshası saklanmalıdır. Gerekli olduğunda Etik Kurul tarafından onam formları istenebilir)

Araştırmanın Adı:

	Evet	Hayır
Gönüllü Bilgilendirme Formunu okudunuz mu?	☐	☐
Araştırma projesi size sözlü olarak da anlatıldı mı?	☐	☐
Size araştırmayla ilgili soru sorma, tartışma fırsatı tanındı mı?	☐	☐
Sorduğunuz tüm sorulara tatmin edici yanıtlar alabildiniz mi?	☐	☐
Araştırma hakkında yeterli bilgi aldınız mı?	☐	☐
Herhangi bir zamanda herhangi bir nedenle ya da neden göstermeksizin araştırmadan çekilme hakkına sahip olduğunuzu anladınız mı?	☐	☐
Araştırma sonuçlarının uygun bir yolla yayınlanacağına katılıyor musunuz?	☐	☐
Araştırmada elde edilen verilerin madde 6'da belirtilen şartlarda gelecekte de kullanılmasına onay veriyor musunuz?	☐	☐
Yukarıdaki soruların yanıtları size kim tarafından açıklandı?		

Gönüllü	Araştırmacı
İmza:	İmza:
Adı / Soyadı:	Adı / Soyadı:
Tarih:	Tarih:

Ek-B

Sosyodemografik Anket (Aileler İçin)

1. Cinsiyetiniz nedir?

- Erkek
- Kadın

2. Yaşınız kaçtır?

- 18-34
- 35-44
- 45 ve üzeri

3. Medeni durumunuz nedir?

- Bekar
- Evli
- Boşanmış

4. Eğitim düzeyiniz nedir?

- İlkokul ve altı
- Ortaokul
- Lise
- Ön lisans/ Lisans/ Lisans üstü

5. Çalışma durumunuz nedir?

- Çalışıyorum
- Çalışmıyorum/ Emekliyim

6. Kaç çocuk sahibisiniz?

- 1
- 2
- 3 ve üzeri

7. PKU tanılı çocuğunuzun yaşı nedir?

- 2-6 yaş
- 7-10 yaş
- 11-12 yaş

8. PKU tanılı çocuğunuzun cinsiyeti nedir?

- Erkek
- Kız

9. Çocuğunuzun fenilketonüri (PKU) teşhisi konma yaşı nedir?

- 0-6 ay
- 7-12 ay
- 1-2 yaş
- 3 yaş ve üzeri

10. Çocuğunuzun fenilketonüri (PKU) tedavi başlama yaşı nedir?

- 0-6 ay
- 7-12 ay
- 1-2 yaş
- 3 yaş ve üzeri

11. Ailenizde fenilketonüri (PKU) hastalığına sahip başka bireyler var mı?

- Evet
- Hayır

12. Ailenizde başka genetik hastalık bulunan bireyler var mı?

- Evet
- Hayır

13. Ailenizin toplam hane halkı sayısı nedir?

- 3
- 4
- 5 veya daha fazla

14. Aylık net geliriniz nedir?

- 0- 50.000 TL
- 50.001- 100.000 TL
- 100.001- 150.000 TL
- 150.001 TL ve üzeri

15. Yaşadığınız yerin büyüklüğü nedir?

- Kırsal /Kasaba
- İlçe/ Şehir Merkezi

16. Yaşadığınız evin türü nedir?

- Kirada oturuyoruz
- Kendi evimizde/ Geniş aile evinde oturuyoruz

17. Çocuğunuzun tedavi sürecini yönetmek için hangi sosyal destek ağlarına sahipsiniz?

- Aile üyeleri
- Arkadaşlar
- Sağlık profesyonelleri
- Diğer (lütfen belirtin)

18. Çocuğunuzun tedavi süreci hakkında çevrenizdeki insanlar ne kadar bilgi sahibidir?

- Hiç bilgi sahibi değiller
- Orta/ yüksek seviyede bilgi sahibiler

19. Ailenizin yaşadığı şehirde fenilketonürili çocuklar için herhangi bir destek programı var mı?

- Evet, var
- Hayır, yok
- Bilmiyorum

Ek- C

Anne ve baba stres ölçeği

Referans: Özmen-Kaymak, S., ve Özmen, A. Anne Baba Stres Ölçeğinin geliştirilmesi. Milli Eğitim Dergisi,2012; 42(196), 20-35

Aşağıda sizlerin anne babalığa ilişkin duygu ve düşünceleriniz ile ilgili ifadeler yer almaktadır. Lütfen aşağıdaki her ifadeyi okuyunuz ve size en uygun gelen seçeneği işaretleyiniz. Lütfen hiçbir soruyu boş bırakmayınız. Teşekkürler.

1. Çocuğumu mutlu etmek benim için çok zor.

1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sık sık 4: Her zaman

2. Çocuğumun bakımı ile ilgili sorumluluklarım beni öyle yoruyor ki başka bir şey yapmaya isteğim olmuyor.

1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sık sık 4: Her zaman

3. Anne/ Baba olmanın zor olduğunu düşünüyorum.

1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sık sık 4: Her zaman

4. Çocuğumun bazı şeyleri beni kızdırmak için yaptığını düşünüyorum.

1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sık sık 4: Her zaman

5. Çocuk sahibi olduğumdan beri kendime zaman ayıramıyorum.

1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sık sık 4: Her zaman

6. Anne/Baba olduğumdan beri kendimi daha yaşlı hissediyorum.

1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sık sık 4: Her zaman

7. Çocuğum bir hata yaptığında bundan kendimi sorumlu tutuyorum.

1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sık sık 4: Her zaman

8. Çocuğuma kızdığımda davranışlarımı kontrol etmekte zorlanıyorum.

1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sık sık 4: Her zaman

9. Anne/Babalığa ilişkin sorumluluklarım beni psikolojik açıdan zorluyor.
1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sık sık 4: Her zaman

10. Çocuğumun diğer çocuklara göre daha zor bir çocuk olduğunu düşünüyorum.
1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sık sık 4: Her zaman

11. Hayal ettiğim gibi bir anne/baba olamadığımı düşünüyorum.
1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sık sık 4: Her zaman

12. Çocuğumun istekleri karsısında tutarsız davranabiliyorum.
1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sık sık 4: Her zaman

13. Çocuğumun ihtiyaçlarını yeterince karşılayamadığımı hissediyorum.
1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sık sık 4: Her zaman

14. Hayatımdaki en temel stres kaynağı, çocuk sahibi olmaktır.
1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sık sık 4: Her zaman

15. Çocuğumu eğitmek konusunda kendimi yetersiz buluyorum.
1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sık sık 4: Her zaman

16. Başarısız bir anne/baba olduğumu düşünüyorum.
1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sık sık 4: Her zaman

Ek- D

Bakım verme yükü ölçeği

Referans: İnci F.H., Erdem M. Bakım Verme Yükü Ölçeğinin Türkçeye Uyarlanması Geçerlilik ve Güvenilirliği. Atatürk Üniversitesi Hemşirelik Yüksekokulu Dergisi, 2008;11: 85-95

Aşağıda insanların bir başkasına bakım verirken hissettiklerini yansıtan ifadeler bulunmaktadır. Her bir sorudan sonra sizin bu duyguları hiçbir zaman, nadiren, bazen, oldukça sık ve hemen her zaman olmak üzere hangi sıklıkla yaşadığınızı gösteren ifadeler yer almaktadır. Doğru ya da yanlış, cevap yoktur.

1. Yakınınızın ihtiyacı olduğundan daha fazla yardım istediğini düşünüyor musunuz?
0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

2. Yakınınıza harcadığınız zamandan dolayı, kendinize yeterince zaman ayıramadığınızı düşünüyor musunuz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

3. Yakınınıza bakım verme ile aile ve iş sorumluluklarınızı yerine getirme arasında zorlandığınızı düşünüyor musunuz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

4. Yakınınızın davranışları nedeniyle rahatsızlık duyuyor musunuz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

5. Yakınınızın yanındayken kendinizi kızgın hissediyor musunuz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

6. Yakınınızın diğer aile üyeleri ya da arkadaşlarınızla ilişkilerinizi olumsuz yönde etkilediğini düşünüyor musunuz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

7. Geleceğin yakınınıza getirecebileceklerinden korkuyor musunuz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

8. Yakınınızın size bağımlı olduğunu düşünüyor musunuz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

9. Yakınınızın yanındayken kendinizi gergin hissediyor musunuz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

10. Yakınınızla ilgilenmenin sağlığınızı bozduğunu düşünüyor musunuz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

11. Yakınınız nedeni ile özel hayatınızı istediğiniz gibi yaşayamadığınızı düşünüyor musunuz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

12. Yakınınıza bakmanın sosyal yaşamınızı etkilediğini düşünüyor musunuz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

13. Yakınınızın bakımını üstlendiğiniz için rahatça/kolay arkadaş edinemediğinizi düşünüyor musunuz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

14. Yakınınızın sizi tek dayanağı olarak görüp, sizden ilgi beklediğini düşünüyor musunuz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

15. Kendi harcamalarınızdan kalan paranın yakınınızın bakımı için yeterli olmadığını düşünüyor musunuz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

16. Yakınınıza bakmayı daha fazla sürdüremeyeceğinizi hissediyor musunuz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

17. Yakınınız hastalandığı zaman yaşamınızın kontrolünü kaybettiğinizi düşünüyor musunuz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

18. Yakınınızın bakımını bir başkasının üstlenmesini ister miydiniz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

19. Yakınınız için yapılması gerekenler konusunda kararsızlık yaşıyor musunuz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

20. Yakınınız için daha fazlasını yapmak zorunda olduğunuzu düşünüyor musunuz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

21. Yakınınızın bakımında yapabileceğiniz işin en iyisini yaptığınızı düşünüyor musunuz?

0: Hiçbir zaman 1: Nadiren 2: Bazen 3: Oldukça sık 4: Hemen her zaman

22. Yakınınıza bakarken genellikle ne kadar güçlük yaşıyorsunuz?

0: Hiç 1: Biraz 2: Orta 3: Oldukça 4: Aşırı

Ek- E

Aile beslenme ve fiziksel aktivite ölçeği

Referans:

Ihmels MA, Welk GJ, Eisenmann JC, Nusser SM. Development and

Preliminary validation of a Family Nutrition and Physical Activity (FNPA) screening

Tool. Int J Behav Nutr Phys Act 2009; 12:6:14.

Terzi Ö, Özdemir Ş. Çocukluk çağı obezitesini değerlendirmede kullanılan "Aile Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçeğinin" Türkçe geçerlik ve güvenirlik çalışması / Turkish validity and reliability study of "Family Nutrition and Physical Activity Screening Tool" used in evaluating childhood obesity. On dokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Halk Sağlığı Ana Bilim Dalı Halk Sağlığı Bilim Dalı, Tıpta Uzmanlık Tezi. Samsun: 2020.

Açıklama; Her bir soru için çocuğunuz ya da aileniz için en uygun olan cevabı seçiniz. Burada önemli olan sizin aileniz için ne olmasını istediğinizi değil aileniz için en sık veya tipik olan durumu ortaya koymaktır.

Ailenin Öğünleri	**Hiçbir zaman/ Hemen hemen hiçbir zaman**	**Bazen**	**Sık Sık**	**Çok sık/ Her zaman**
1- Çocuğunuz ne sıklıkta evde ya da okulda kahvaltı yapıyor?	1	2	3	4
2- Çocuğunuz ne sıklıkta günde en az bir öğününü aileden en az bir kişiyle birlikte yiyor?	1	2	3	4
Ailenin Yeme Alışkanlıkları	**Hiçbir zaman/ Hemen hemen hiçbir zaman**	**Bazen**	**Sık Sık**	**Çok sık/ Her zaman**
3-Çocuğunuz ne sıklıkta TV izlerken bir şeyler yiyor? (Ana ve ara öğünler dahil)	1	2	3	4
4-Aileniz ne sıklıkta "Fastfood/ayaküstü yenilen yiyecekleri" yiyor?	1	2	3	4
Gıda Tercihleri	**Hiçbir zaman/ Hemen hemen hiçbir zaman**	**Bazen**	**Sık Sık**	**Çok sık/ Her zaman**
5-Aileniz ne sıklıkta paketlenmiş "yenmeye hazır" gıdalar tüketiyor? (Sıklıkla fırında veya mikrodalga fırında ısıtılmak üzere hazırlanmış dondurulmuş ürünler ya da raf ürünleri dahil)	1	2	3	4

6-Çocuğunuz ne sıklıkta ana ya da ara öğünlerde meyve ve sebze yiyor? (Paketlenmiş meyve suları hariç)	1	2	3	4
İçecek Tercihleri	**Hiçbir zaman/ Hemen hemen hiçbir zaman**	**Bazen**	**Sık Sık**	**Çok sık/ Her zaman**
7- Çocuğunuz ne sıklıkta gazlı (gazoz, kola) ya da tatlandırılmış içecekler içiyor? [Normal ya da diyet gazlı içecekler, toz içecekler, paketlenmiş meyve ya da sebze suları, kafeinli enerji içecekler vb. dahil]	1	2	3	4
8-Çocuğunuz ne sıklıkta ana ya da ara öğünlerde az yağlı süt içiyor? (%1 yağlı veya yağsız aromalı süt vb. dahil)	1	2	3	4
Kısıtlama/Ödüllendirme	**Hiçbir zaman/ Hemen hemen hiçbir zaman**	**Bazen**	**Sık Sık**	**Çok sık/ Her zaman**
9-Aileniz ne sıklıkta çocuğunuzun yediği şekerleme, cips ve çerezlerin miktarını takip ediyor?	1	2	3	4
10-Aileniz ne sıklıkta iyi bir davranışı ödüllendirmek için şekerleme, dondurma ya da diğer gıdaları kullanıyor?	1	2	3	4
İzleme (Ekran) Süresi	**Hiçbir zaman/ Hemen hemen hiçbir zaman**	**Bazen**	**Sık Sık**	**Çok sık/ Her zaman**
11-Çocuğunuzun ekran önünde geçirdiği sürenin günde 2 saatten daha az olma sıklığı nedir? (TV, cep telefonu, bilgisayar, oyun sistemleri veya görsel ekranı olan diğer taşınabilir cihazları içerir.)	1	2	3	4
12-Aileniz ne sıklıkta çocuğunuzun "ekran önünde geçirdiği süreyi" takip etmektedir?	1	2	3	4
Sağlıklı Çevre	**Hiçbir zaman/ Hemen hemen hiçbir zaman**	**Bazen**	**Sık Sık**	**Çok sık/ Her zaman**
13-Çocuğunuz hangi sıklıkta ekran önünde geçirdiği süreyi kendi odasında geçiriyor?	1	2	3	4
14-Aileniz ne sıklıkta çocuğunuza fiziksel aktivite fırsatı sağlıyor?	1	2	3	4

Aile Aktivitesi	**Hiçbir zaman/ Hemen hemen hiçbir zaman**	**Bazen**	**Sık Sık**	**Çok sık/ Her zaman**
15-Aileniz ne sıklıkta çocuğunuzun fiziksel aktivitede bulunmasını teşvik ediyor?	1	2	3	4
16-Çocuğunuz ne sıklıkta en az bir aile bireyiyle birlikte fiziksel aktivite yapmaktadır?	1	2	3	4
Çocuk Aktivitesi	**Hiçbir zaman/ Hemen hemen hiçbir zaman**	**Bazen**	**Sık Sık**	**Çok sık/ Her zaman**
17-Çocuğunuz ne sıklıkta boş zamanlarında fiziksel aktivite yapmaktadır?	1	2	3	4
18-Çocuğunuz ne sıklıkta bir lider ya da koçla birlikte organize spor aktivitelerine ya da fiziksel aktivitelere katılıyor?	1	2	3	4
Aile Programı/ Uyku Düzeni	**Hiçbir zaman/ Hemen hemen hiçbir zaman**	**Bazen**	**Sık Sık**	**Çok sık/ Her zaman**
19-Çocuğunuz ne sıklıkta belirlenmiş uyku düzenine uymaktadır?	1	2	3	4
20-Çocuğunuz ne sıklıkta gece yeterli uyku uyumaktadır?	1	2	3	4

Ek- F

Çocuklar için sağlıklı yeme öz bakım ölçeği

Referans:

Story M, Sherwood NE, Himes JH, Davis M, Jacobs DR, Cartwright Y, et al. An after-school obesity prevention program for African-American girls: the Minnesota GEMS pilot study. Ethn Dis 2003; 13:54-64.

Ölçeğin Türkçe 'ye uyarlanmış adı "Çocuklar İçin Sağlıklı Yeme Öz-Yeterlik Ölçeğidir. Ölçek "Çocukluk Döneminde Şişmanlık, Ailelerin Algısı ve Yaklaşımı (Proje No: TUA-2015-5521)" çalışması kapsamında 2015 yılında uyarlanmıştır.

Yönerge: Aşağıdaki sorular senin yeme alışkanlıkların ile ilgilidir.

Bazı yiyeceklerden daha az, bazı yiyeceklerden ise daha fazla tüketmenin senin için ne kadar zor olduğunu düşünüyorsun?

	Hiç zor değil	Biraz zor	Çok zor
1-Okul sonrası ara öğünde meyve yemek			
2-Ara öğünde sebze yemek			
3-Susayınca, gazlı içecekler ya da meyveli gazsız içecekler yerine su içmeyi tercih etmek			
4-Tam ya da yarım yağlı süt yerine az yağlı ya da yağsız süt içmek			
5-Büyük boy yerine küçük boy patates kızartması seçmek			
6-Patates kızartması, cips, kek, kurabiye ya da dondurma gibi fazla miktarda yağ içeren yiyeceklerden daha az miktarda yemek			
7-Cips yerine daha az yağlı kraker yemek			
8- Gazlı içecekleri daha az içmek			
9- Meyveli gazsız içecekleri (oralet, lezzo vb.) daha az içmek			

Ek- G

Türk besin gücü ölçeği

Referans: Şahin-Bodur G, Keser A, Akçil-Ok M, Ünsal EN, Akın O. Children's Power of Food Scale: Turkish validity and reliability study. Public Health Nutr. 2021 Sep 2:1-8. doi: 10.1017/S1368980021003773. Epub ahead of print. PMID: 34472427.

Lütfen aşağıda yer alan cümlelerin sizin için doğru olup olmadığını belirtiniz. Yanıtlarınızı aşağıdaki 1 ile 5 arasındaki derecelendirmeye göre veriniz.

	5.Kesinlikle katılıyorum	**4. Katılıyorum**	**3. Kararsızım**	**2. Pek katılmıyorum**	**1.Kesinlikle katılmıyorum**
1. Gerçekte aç olmadığım zaman bile yiyecekler hakkında düşünürüm.					
2. Yemek yemekten, neredeyse diğer yaptığım her şeyden daha fazla zevk alırım.					
3. Sevdiğim bir yiyeceği görürsem veya kokusunu duyarsam, onu yemek için çok güçlü bir istek duyarım.					
4. Sevdiğim şişmanlatıcı bir besin yakınımda olduğu zaman, en azından onu tatmamak için kendimi zor tutarım.					
5. Yiyecek tercihlerimi benim kontrol etmemdense, yiyeceklerin beni kontrol ettiğini hissediyorum.					
6. Lezzetli bir yiyeceğe ulaşabileceğimi bildiğim zaman, ona sahip olma hakkında düşünmeye devam ederim.					
7. Benim için kötü olsa bile, tadını sevdiğim belirli yiyecekleri yemekten kendimi alıkoyamam.					
8. En sevdiğim yiyeceği yemeden hemen önce çok heyecanlanırım.					
9. Lezzetli bir yiyeceği yediğimde, tadının ne kadar iyi olduğuna çok fazla odaklanırım.					
10. Bazen günlük aktiviteleri yaparken 'aniden' bir yeme isteği gelir (bir nedeni olmasa da).					
11. Sanırım yemek yerken diğer çocuklara kıyasla çok daha fazla zevk alıyorum.					

12. Birinin harika bir besini tarif ettiğini duymak bende gerçekten bir şeyler yeme isteği uyandırır.					
13. Sanırım aklım sürekli yemek ile meşgul.					
14. Yediğim yiyeceklerin mümkün olduğu kadar lezzetli olması benim için çok önemlidir.					
15. En sevdiğim yiyeceği yemeden önce ağzım sulanır.					

Ek-H

Beslenme süreci ve anne tutumları ölçeği

Referans:

Dilsiz H. Bebeklik ve erken çocukluk dönemi uyumsal yeme davranışı ve beslenme süreci anne tutumları ölçekleri geliştirme çalışması. Eğitim Bilimleri Enstitüsü Yüksek Lisans Tezi. Ankara Üniversitesi; Ankara: 2013.

Değerli Anne,

Beslenme sürecinde çocuklar kadar anneleri de anlayabilmek bizim için oldukça önemlidir. Bu ölçek, çocuğunuzun yeme ve beslenmesi ile ilgili olarak sizin duygu, düşünce, davranış ve yaklaşımlarınızı anlayabilmek amacıyla hazırlanmıştır. Lütfen maddeleri dikkatlice okuyunuz. Maddelerin karşısında yer alan **"Hiçbir zaman- Nadiren- Arada sırada- Genellikle- Her zaman"** seçeneklerinden sizin için en uygun olanını işaretleyiniz. İşaretlemelerinizi **"X"** şeklinde yapabilirsiniz.

LÜTFEN BÜTÜN MADDELERİ ÇOCUĞUNUZUN BESLENMESİ İLE İLGİLİ KONULARI DÜŞÜNEREK İŞARETLEYİNİZ!	**Hiçbir zaman**	**Nadiren**	**Arada sırada**	**Genellikle**	**Her zaman**
1-Öğün sırasında veya sonunda kendimi yorgun hissederim.					
2-Öğün sırasında kendimi çaresiz hissederim.					
3- Öğün sırasında çocuğuma karşı tahammülüm düşer.					
4-Çocuğumun beslenmesi ile ilgili konularda ümitsizliğe kapılırım.					
5-Çocuğumun öğün sırasındaki olumsuz yeme davranışları ile baş etmekte zorlanırım.					
6-Onca uğraşıma rağmen yemediğinde hayal kırıklığına uğrarım.					
7-Müdahale etmezsem çocuğumun dengesiz ve/veya yetersiz besleneceğinden endişe ederim.					
8-Yetersiz beslenmesinin çocuğumun çabuk hastalanmasına neden olacağından endişe ederim.					

9-Çocuğum yeterince yemediğinde kendimi kötü hissederim.					
10-Çocuğumun yemek seçmesi beni üzer.					
11-Çocuğum acıktığını belli etmese, söylemese veya "aç değilim" dese bile saati gelmişse öğününü hazırlar yediririm.					
12-Çocuğumun yeterince kilo alamaması veya kilo vermesi beni kaygılandırır.					
13-Bir lokma daha yemesi için tatlı sözlerle ikna etmeye çalışırım.					
14-Reddettiği bazı besinleri ona fark ettirmeden yediririm.					
15-Evde yemeyi reddettiğinde park, bahçe veya komşunun evinde yemek yediririm.					
16-Hazırladığım yemekten hoşlanmazsa başka bir şeyler hazırlarım.					
17-Evde elimde tabak ve kaşıkla yemek yemesi için peşinde dolaşırım.					
18-Oyun, oyuncak, televizyon, bilgisayar vb. ile meşgul ederek yemek yemesini veya yemeye devam etmesini sağlarım.					
19-Kardeşini, arkadaşını veya bir tanıdığı kıskanmasını sağlayarak (örneğin "abisi sen dur yeme Ayşe yiyecek" vb. sözler söyleyerek) yemek yediririm veya yemeye devam etmesini sağlarım.					
20-Yemesi için tehdit ederim, korkuturum.					
21-Yemeyi reddettiğinde gerekirse yemeği ağzına zorla sokarım.					
22-Yeterince yemediğinde ona kızarım, bağırırım.					

23-Yemesi veya yemeye devam etmesi için “yemezsen senin annen olmam” ya da “yemezsen başka bir çocuğun annesi olurum” gibi sözler söylerim.					
24-Başkalarının çocuğumun boyu, kilosu konusunda yorum yapması beni rahatsız eder.					
25-Yemesi konusunda başkalarının bana akıl vermesinden rahatsız olurum.					
26-Zayıf olursa çevremdekilerin beni beceriksiz ya da yetersiz anne olarak değerlendirebilecekleri düşüncesi beni rahatsız eder.					
27-Eşim- annem- kayınvalidem- aile üyesi olan başka bir yetişkin veya çocuğumun bakıcısı ile çocuğumun beslenmesi ile ilgili konularda sorun yaşarım.					

Ek-I

Erkek kız çocuklarının sağlıklı yeme ile ilgili aile desteği ölçeği

Referans:

Story, M. Sherwood, N. E., Himes, J. H., Davis, M., Jacobs, D. R., Cartwright, Y., ... & Rochon, J. An after-school obesity prevention program for African-American girls: The Minnesota GEMS pilot study. Ethnicity and Disease, 2003;13(1).

Özcebe, H. Üner, S. Arslan, U., Ünlü, H., Yardım, M., Araz, Ö., Huang T., Bilir, N. Beslenme ve Fiziksel Aktivite Ölçekleri: Çocuk ve Erişkinlerde Türkçe Geçerlik ve Güvenirlik Sonuçları. Ed: Sarp Üner, 2017, Ankara.

Lütfen aşağıdaki maddeleri dikkatlice okuduktan sonra, her bir maddenin sizin için ne sıklıkla doğru olduğunu işaretleyiniz.

	Neredeyse Hiç	Bazen	Hemen hemen her zaman
1- Ailem veya diğer büyüklerim ara öğün olarak meyve yememi sağlamaya çalışır.			
2- Ailem veya diğer büyüklerim ara öğün olarak sebze yememi sağlamaya çalışır.			
3- Ailem veya diğer büyüklerim gazlı içeceklerden daha az içmemi sağlamaya çalışırlar.			
4- Susadığımda, ailem veya diğer büyüklerim gazlı içecek veya meyveli gazsız içecek yerine su içmemi sağlamaya çalışır.			
5- Ailem veya diğer büyüklerim tam yağlı süt yerine az yağlı veya yağsız süt içmemi sağlamaya çalışır.			

Ek- J

Çocuklarda yeme davranışı anketi

Referans:

Kürtüncü, M., & Arslan, N. (2020). Çocuklar İçin Yeme Davranışları Ölçeğinin Türkçe Geçerlik ve Güvenirliği. Dokuz Eylül Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi Elektronik Dergisi, 13(4), 267-274.

Archer, L. A., Rosenbaum, P. L., & Streiner, D. L. (1991). The children's eating behavior inventory: reliability and validity results. Journal of Pediatric Psychology, 16(5), 629-642.

Yönerge: BU NE SIKLIKTA OLUYOR? Sorularına vereceğiniz cevaplar; 1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman anlamına gelmektedir. Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?" sorusuna verilecek yanıtlar evet ya da hayır şeklindedir**.**

Her sorunun **"Bu ne sıklıkta oluyor?"** Şeklinde beşli cevabı ve **"Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?"** şeklinde ikili cevabı bulunmaktadır.

1. Çocuğum yaşına uygun biçimde yiyeceği çiğner.
   1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman
   Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?
   Evet Hayır
2. Çocuğum yemek yemekten keyif alır.
   1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman
   Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?
   Evet Hayır
3. Çocuğum benden yememesi gereken yiyecekler ister.
   1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman
   Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?
   Evet Hayır
4. Çocuğum yaşına uygun biçimde kendi başına yemek yer.
   1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman
   Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?
   Evet Hayır
5. Çocuğum yemek zamanlarında öğürür.
   1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman
   Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?
   Evet Hayır
6. Çocuğumun yeterince yemek yediğine eminim.
   1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman
   Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?
   Evet Hayır
7. Çocuğum yemek zamanlarında kusar.
   1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman
   Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?
   Evet Hayır

8. Çocuğum öğün aralarında izin almadan bir şeyler yer.
   1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman
   Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?
   Evet Hayır
9. Yemek zamanlarında yiyecekler çocuğumun boğazına takılır.
   1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman
   Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?
   Evet Hayır
10. Çocuğum izin vermediğimiz zamanlarda kendine yiyecekler hazırlar.
    1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman
    Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?
    Evet Hayır
11. Çocuğum yemek yemediği zaman üzülürüm.
    1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman
    Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?
    Evet Hayır
12. Çocuğum evdeyken yememesi gereken yiyecekleri yer.
    1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman
    Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?
    Evet Hayır
13. Çocuğum yaşına uygun biçimde çatal bıçak kaşık kullanır.
    1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman
    Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?
    Evet Hayır
14. Çocuğum arkadaşlarının evindeyken yememesi gereken yiyecekleri yer.
    1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman
    Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?
    Evet Hayır
15. Çocuğum öğün aralarında yiyecek ister.
    1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman
    Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?
    Evet Hayır
16. Çocuğumun sofradaki davranışları eşimi üzer.
    1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman
    Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?
    Evet Hayır
17. Çocuğum sofrada eşimle konuşurken sözümüzü keser.
    1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman
    Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?
    Evet Hayır
18. Sofradayken eşim beni üzer.
    1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman
    Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?
    Evet Hayır

19. Çocuğumun sofradaki davranışları diğer çocuklarımı üzer.
1: Hiçbir zaman 2: Bazen 3: Sıklıkla 4: Çoğu zaman 5: Her zaman
Bu sizin için bir sorun teşkil ediyor mu?
Evet Hayır