

T.C.
ÇUKUROVA ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ
HEMŞİRELİK ANABİLİM DALI

**FENİLKETONÜRİLİ ÇOCUKLARIN AİLELERİNE
UYGULANAN HEMŞİRELİK GÜÇLENDİRME
PROGRAMININ, AİLELERİN BAŞA ÇIKMA
TUTUMLARI VE ÇOCUKLARIN FENİLALANIN
DÜZEYLERİNE ETKİSİ**

Fahri AŞKAN

**HEMŞİRELİK DOKTORA PROGRAMI
DOKTORA TEZİ**

**DANIŞMANI
Prof. Dr. Şenay ÇETİNKAYA**

ADANA-2023

T.C.
ÇUKUROVA ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ
HEMŞİRELİK ANABİLİM DALI

**FENİLKETONÜRİLİ ÇOCUKLARIN AİLELERİNE
UYGULANAN HEMŞİRELİK GÜÇLENDİRME
PROGRAMININ, AİLELERİN BAŞA ÇIKMA
TUTUMLARI VE ÇOCUKLARIN FENİLALANIN
DÜZEYLERİNE ETKİSİ**

Fahri AŞKAN

**HEMŞİRELİK DOKTORA PROGRAMI
DOKTORA TEZİ**

**DANIŞMANI
Prof. Dr. Şenay ÇETİNKAYA**

ADANA-2023

KABUL VE ONAY



TEŞEKKÜR

Tez çalışmam süresince, her türlü bilimsel katkı ve desteğini esirgemeyen, beni sabırlı ve anlayışlı yaklaşımlarıyla yönlendiren, daima teşvik eden ve özveride bulunan değerli hocam ve danışmanım Çukurova Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği Ana Bilim Dalı Başkanı Sayın Prof. Dr. Şenay ÇETİNKAYA başta olmak üzere,

Tezimin planlanması aşamasından itibaren bana destek olan, öneri ve yardımını esirgemeyen Çukurova Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Hemşirelik Esasları Ana Bilim Dalı Başkanı Dr. Öğr. Üyesi Zehra ESKİMEZ, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Aile Hekimliği Anabilim Dalı Bölümü Öğretim Üyesi Prof. Dr. Ersin AKPINAR'a ve doktora eğitimim boyunca bana katkı sağlayan tüm hocalarıma,

Tez çalışmam boyunca verilerimi topladığım Van il Müdürlüğü'nün hemşirelerine ve çalışmaya katılan ailelerine,

Tez sürecimin yürütülmesinde katkı sağlayan SBÜ Van Eğitim ve Araştırma hastanesinin çocuk metabolizma polikliniği ve ekibine,

Çukurova Üniversitesi Kader ORDU'ya ve Sağlık Bilimleri Enstitüsü çalışanlarına,

Diyetisyen Pakistan Armin AKIŞ ve Canan KARA'ya katkılarından dolayı,

Eğitimim süresince yanımda olan ve desteğini esirgemeyen aileme, sonsuz teşekkürlerimi sunarım.

Saygılarımla,
Fahri AŞKAN

İÇİNDEKİLER

Sayfa No:

KABUL VE ONAY	iii
TEŞEKKÜR	iv
İÇİNDEKİLER	v
TABLolar DİZİNİ	viii
SEKİLLER DİZİNİ	ix
GRAFİKLER DİZİNİ	x
SİMGELER VE KISALTMALAR	xi
ÖZET	xii
ABSTRACT	1
1. GİRİŞ	1
1.1. Problemin Tanımı ve Önemi	1
1.2. Araştırmanın Amacı	3
1.3. Araştırmanın Hipotezleri	3
2. GENEL BİLGİLER	4
2.1. Fenilketonüri	4
2.1.1. Tarihçe	4
2.1.2. Tanım	5
2.1.3. Epidemiyoloji	6
2.1.4. Fenilalanin Metabolizması	8
2.1.5. Klinik Bulgular	9
2.1.6. Tanı	9
2.1.7. Tedavi Yaklaşımları	11
2.1.7.1. Diyet Tedavisi	12
2.1.7.2. Farmakolojik Tedavi ve Diğer Yaklaşımlar	17
2.1.8. Çocuğu FKÜ Tanısı Alan Ailelerin Tepkileri	18
2.1.9. Başa Çıkma Kavramı ve FKÜ'li Çocukları Olan Ailelerin Başa Çıkma Tutumları	20
2.1.10. FKÜ'de Hemşirelik Bakımı ve Ailelerin Güçlendirilmesi	22
3. GEREÇ VE YÖNTEM	25

3.1. Araştırmanın Amacı	25
3.2. Araştırmanın Şekli	25
3.3. Araştırmanın Yapıldığı Yer ve Özellikleri.....	25
3.4. Araştırmanın Evreni	26
3.5. Araştırmanın Örneklemi.....	26
3.6. Araştırmanın Değişkenleri	29
3.7. Veri Toplama Araçları	29
3.8. Araştırma Verilerinin Toplanması	32
3.9. Verilerin Ön Uygulaması	33
3.10. Araştırmanın Etik Boyutu	34
3.11. Verilerin Değerlendirilmesi	36
3.12. Araştırmanın Sınırlılıkları	36
3.13. Araştırmanın Güçlü Yönleri.....	36
3.14. Araştırmanın Zayıf Yönleri.....	37
4. BULGULAR.....	38
4.1. Ailelerin Sosyodemografik Özelliklerine Göre Dağılımı	39
5. TARTIŞMA.....	61
6. SONUÇ VE ÖNERİLER.....	72
6.1. Sonuç.....	72
6.2. Öneriler	72
KAYNAKLAR	73
EKLER	80
EK-1. Çocuk ve Aileyi Tanıtıcı Bilgi Formu.....	80
EK-2. Ailelerin Fenilketonüri ile İlgili Bilgi Düzeylerini Değerlendirme Formu	83
EK-3. Başa Çıkma Tutumlarını Değerlendirme Ölçeği	84
EK-4. Aydınlatılmış Onam Formu-Müdahale Gurubu	86
EK-5. Aydınlatılmış Onam Formu-Kontrol Gurubu.....	87
EK-6. Randomizasyon Tablosu	88
EK-7. Ölçek İzin	89
EK-8. Etik Kurul Onayı	90
EK-9. Van İl Sağlık Müdürlüğü Kurum İzni	91
Ek-10. SBÜ Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi Kurum İzni.....	92

EK-11. Telefon Görüşmelerinde Eğitimi Pekiştirmeye Yönelik Soru Formu	93
EK-12. Fenilketonürlü Çocuklarda Aile Güçlendirme Programı Eğitim Kitapçığı ...	94
ÖZGEÇMİŞ	Hata! Yer işareti tanımlanmamış.



TABLÖLAR DİZİNİ

Tablo No:

Sayfa No:

Tablo 2.1.	Fenilketonüride Yaşlara Göre önerilen Kan FA Toleransı, Hedef Kan FA Düzeyleri, FA İçermeyen Amino Asit Karışımlarını Tipi ve Miktarları	14
Tablo 4.1.	Çocuk ve Ailelerin Tanıtıcı Özellikleri.....	38
Tablo 4.2.	Müdahale ve Kontrol Grubundaki Çocuk ve Ailelerin Sosyodemografik Özelliklerine Göre Dağılımları ve Gruplar Arası Karşılaştırılması	39
Tablo 4.3.	Ailelerin ve Çocukların FKÜ Hakkında Tanıtıcı Özelliklerine Göre Dağılımları ve Gruplar Arasındaki Farklılıkların İncelenmesi	41
Tablo 4.4.	Çocukların Antropometrik Ölçümlerine Göre Dağılımları ve Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	43
Tablo 4.5.	Müdahale ve Kontrol grubundaki Çocukların Antropometrik Persentiller Arasındaki İlişkilerin İncelenmesi	44
Tablo 4.6.	Çocukların Tarama ve Tanı FA değerlerinin Karşılaştırılması.....	45
Tablo 4.7.	Kan FA Düzeylerinin Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması	45
Tablo 4.8.	AFİBDD puanlarının grup içi ve gruplar arası karşılaştırılması.....	47
Tablo 4.9.	Baş Çıkma Tutum Ölçeği Kendine Yardım Puanlarının Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	51
Tablo 4.10.	Baş Çıkma Tutum Ölçeği Yaklaşım Puanlarının Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	52
Tablo 4.11.	Baş Çıkma Tutum Ölçeği Uyum Sağlama Puanlarının Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	54
Tablo 4.12.	Baş Çıkma Tutum Ölçeği Sakınma-Kaçınma Puanlarının Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	55
Tablo 4.13.	Baş Çıkma Tutum Ölçeği Kendine Ceza Puanlarının Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	56
Tablo 4.14.	BÇTDÖ-Toplam Puanlarının Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması	57
Tablo 4.15.	Gruplara Göre BÇTDÖ ile Kan FA Düzeyi ve Ailelerin Fenilketonüri Bilgi Düzeyleri Puanları Arasındaki İlişkilerin İncelenmesi.....	59

SEKİLLER DİZİNİ

Sekil No:

Sayfa No:

Şekil 2.1. Altı Dünya Bölgesinden 64 Ülkede FKÜ (Tüm Fenotipler) Prevalansı.....	7
Şekil 2.2. Fenilalanin Fizyopatolojisi	8
Şekil 2.3. FKÜ Sonuç İnceleme Akış Şeması	11
Şekil 3.1. CONSORT 2010 Çalışmanın Akış Şeması	28
Şekil 3.2. Araştırma Akış Şeması	35



GRAFİKLER DİZİNİ

<u>Grafik No:</u>	<u>Sayfa No</u>
Grafik 4.1. Kan FA düzeylerinin gruplara ve süreçlere göre dağılımı	46
Grafik 4.2. AFİBDD Toplam Puanlarının Gruplara ve Süreçlere Göre Dağılımı	48
Grafik 4.3. Ailelerin hastalık bilgi düzeylerinin gruplara ve süreçlere göre dağılımı	48
Grafik 4.4. Ailelerin diyet bilgi düzeylerinin gruplara ve süreçlere göre dağılımı	49
Grafik 4.5. Kendine yardım puanlarının gruplara ve süreçlere göre dağılımı	51
Grafik 4.6. Yaklaşım puanlarının gruplara ve süreçlere göre dağılımı	53
Grafik 4.7. Uyum sağlama puanlarının gruplara ve süreçlere göre dağılımı	54
Grafik 4.8. Sakınma-kaçınma puanlarının gruplara ve süreçlere göre dağılımı	55
Grafik 4.9. Kendine ceza puanlarının gruplara ve süreçlere göre dağılımı	57
Grafik 4.10. BÇTDÖ – Toplam puanlarının gruplara ve süreçlere göre dağılımı	58

SİMGELER VE KISALTMALAR

AFİBDD	: Ailelerin Fenilketonüri ile İlgili Bilgi Düzeylerini Değerlendirme
SBÜ	: Sağlık Bilimleri Üniversitesi
ASM	: Aile Sağlığı Merkezi
ABD	: Amerika Birleşik Devletleri
BÇTDÖ	: Başa Çıkma Tutumlarını Değerlendirme Ölçeği
BH4	: Tetrahidrobiopterinin
FA	: Fenilalanin
FAH	: Fenilalanini Hidroksilaz
FKÜ	: Fenilketonüri
HFA	: Hiperfenilalaninemi
HGP	: Hemşirelik Güçlendirme Programı
KMH	: Kalıtsal Metabolik Hastalıklar
SBÜ-VEAH	: SBÜ Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Kg	: Kilogram
L	: Litre
LNAA	: Büyük Nötral Amino Asitler
PAL	: Fenilalanin Amonyak Liyaz
cm	: Santimetre
g	: Gram
mg	: Miligram
µmol	: Mikromol
SPSS	: Statististical Package for Social Sciences
YTP	: Yenidoğan Tarama Programı

ÖZET

Fenilketonürlü Çocukların Ailelerine Uygulanan Hemşirelik Güçlendirme Programının, Ailelerin Başa Çıkma Tutumları ve Çocukların Fenilalanin Düzeylerine Etkisi

Bu araştırma, fenilketonüri (FKÜ) tanısı alan 0-3 yaş arası çocukların ailelerine uygulanan güçlendirme programının; ailelerin başa çıkma tutumlarına, hastalığa ilişkin bilgi düzeylerine ve çocukların fenilalanin (FA) düzeylerine etkisini incelemek amacıyla randomize kontrollü olarak yapıldı.

Araştırmanın verileri 24.11.2021-28.02.2023 tarihlerinde Van İl Sağlık Müdürlüğüne bağlı Aile Sağlığı Merkezleri'nde toplandı. Araştırma, dahil edilme kriterlerine uyan 19 müdahale ve 17 kontrol grubunda olmak üzere toplam 36 FKÜ'li çocuğun ailesi ile tamamlandı. Müdahale grubundaki ailelere 10 hafta boyunca hemşirelik güçlendirme programı (HGP) uygulandı. Bu programın kapsamı; hastalık yönetimine ilişkin yüz yüze eğitimin, FKÜ tanısı alan çocukların aileleri için hazırlanan eğitim rehberinin (kitapçığının) verilmesinden, eğitim sürecinde telefon görüşmelerinden ve danışmanlık hizmetlerinden oluşmaktadır. Kontrol grubundaki ailelere ise araştırmanın uygulama süresince rutin uygulama (düzenli kan izlemi, diyet uyumu vb.) ve hemşirelik bakımı yapıldı ve uygulama sonrası aynı eğitim ve kitapçık verildi. Veriler; “Çocuk ve Aileyi Tanıtıcı Bilgi Formu”, “Ailelerin FKÜ ile İlgili Bilgi Düzeylerini Değerlendirme Formu”, “Başa Çıkma Tutumlarının Değerlendirme Ölçeği” ile toplandı.

Müdahale grubundaki ailelerin FKÜ ile ilgili bilgi düzeyi ortalamaları (93.15 ± 40.15), kontrol grubuna (53.24 ± 18.20) göre istatistiksel olarak anlamlı düzeyde yüksek olduğu saptandı ($p < 0.05$). Müdahale grubundaki çocukların kan FA düzeyleri ortalamaları ($325.17 \pm 161.10 \mu\text{mol/L}$), kontrol grubuna ($525.59 \pm 330.76 \mu\text{mol/L}$) göre istatistiksel olarak anlamlı düzeyde daha düşük olduğu belirlendi ($p < 0.05$). Müdahale grubundaki ailelerin HGP sonrası son testteki başa çıkma tutumları toplam puan ortalaması (96.95 ± 8.08) kontrol grubundaki ailelerin puan ortalamasından (83.29 ± 9.03) yüksek olduğu saptandı ($p < 0.05$).

Sonuç olarak, HGP'nin çocukların kan FA değerinin referans aralığında olmasında etkili olduğu, ailelerin hastalık hakkında bilgi düzeyini ve başa çıkma tutumlarını arttırdığı saptandı.

Anahtar kelimeler: Aile, Başa çıkma tutumları, Eğitim, Fenilketonüri, Güçlendirme, Hemşirelik

ABSTRACT

The Effect of Nursing Empowerment Program Applied to Families of Children With Phenylketonuria on Coping Attitudes of Families And Phenylalanine Levels of Children

The study was carried out experimentally to examine the effects of the strengthening program applied to the families of 0-3 year old children diagnosed with phenylketonuria (PKU), on the families' coping attitudes, their knowledge about the disease, and the phenylalanine levels of the children.

The data of the study were collected in Family Health Centers affiliated to Van Provincial Health Directorate between 24.11.2021-28.02.2023. The study was completed with the families of 36 children with PKU, 19 of whom were in the experimental group and 17 in the control group, who met the inclusion criteria. Nursing empowerment program (HGP) was applied to the families in the experimental group for 10 weeks. The scope of this program; It consists of face-to-face training on disease management, the delivery of the training guide (booklet) prepared for the families of children diagnosed with PKU, phone calls and counseling services during the education process. The families in the control group were given a routine practice (regular blood monitoring, taking into account the recommendations of the relevant physician / dietitian, etc.) during the application of the study, and the same training and booklet were given after the application. Data; It was collected with "Information Form Introducing Children and Family", "Assessment of Knowledge Levels of Families About PKU", "Evaluation Scale of Coping Attitudes".

The mean level of knowledge about PKU of the families in the experimental group (93.15 ± 40.15) was found to be statistically significantly higher than that of the control group (53.24 ± 18.20) ($p < 0.05$). The mean blood FA levels of the children in the experimental group (325.17 ± 161.10 $\mu\text{mol/L}$) were found to be statistically significantly lower than the control group (525.59 ± 330.76 $\mu\text{mol/L}$) ($p < 0.05$). It was determined that the total mean score of the families in the experimental group on the post-test coping attitudes after HGP (96.95 ± 8.08) was higher than the mean score of the families in the control group (83.29 ± 9.03) ($p < 0.05$).

As a result, it was determined that HGP was effective in keeping the blood FA value of children in the reference range, and it increased the level of knowledge and coping attitudes of families about the disease.

Keywords: Coping Attitudes, Education, Empowerment, Family, Nursing, Phenylketonuria.

1. GİRİŞ

1.1. Problemin Tanımı ve Önemi

Kalıtsal metabolik hastalıklar (KMH), nadir olarak ortaya çıkmalarına karşın çocukluk çağı hastalıklarının önemli bir kısmını oluşturmaktadır. Bu hastalıkların büyük bir kısmı otozomal resesif geçişli olup genelde hücre metabolizmasındaki bir maddenin (genellikle bir enzimin) yokluğu veya hasarı sonucu oluşur (1–3). Kalıtsal metabolik hastalıkların; kronik olması, tedavilerinin bir ömür devam etmesi hem topluma hem aileye maddi ve manevi açıdan yük olması nedeniyle önemli bir konuma sahiptir. Otozomal geçiş gösteren KMH'ler arasında en sık görülen metabolik hastalıklardan biri fenilketonüri (FKÜ)'dir. FKÜ'nin küresel prevalansı 1:23.390 iken ülkemizdeki oranı ise 1:6.667'dir (4).

Fenilketonüri, karaciğerden salgılanan fenilalanin hidroksilaz (FAH) enzim eksikliği nedeniyle esansiyel bir amino asit olan fenilalanini (FA'ini) başka bir aminoasit olan tirozine (esansiyel olmayan bir α aminino asittir) dönüştürememesiyle vücutta aşırı miktarda FA birikir ve bunun sonucunda dokularda aşırı miktarda FA nörotoksisiteye neden olur (5,6). FKÜ'nin yenidoğan tarama programlarında (YTP'da) tanı konulup erken tedaviye başlanması önemlidir. Tedaviye başlama zamanı geciktiğinde çocukta bazı sorunlar (mental retardasyon vb.) görülebilmektedir (7–9).

Bebeğin, FKÜ tanısı alması ailelerin yaşamlarını temelden değiştirir. Hastalık ve hastalığın yönetimi konusunda başarılı bir yol izlenmesi ailenin becerilerine bağlıdır (10). Bu becerilerin, çocuğun nörobilişsel sonuçlarını etkileyebileceğini bilmek aile için ağır bir sorumluluktur (11). Fenilketonüri tanılı çocuklara verilen ekstra bakım (diyet tedavisi, kan fenilalaninin (FA) düzeyinin kontrolü vb.) çocukların aileleri tarafından sağlanmaktadır (12,13). Aileler, bakımla ilişkili stresi yönetmek ve kontrol etmek için karmaşık becerilere (kan FA değerine bağlı olarak değişen diyet gibi) ve ek zamana ihtiyaç duyarlar (10,11,14). FKÜ'li çocukların tedavi ve bakım süreci aile rutinlerini, ilişkilerini ve ebeveynlik tarzlarını etkilemektedir. Çocukların ebeveynleri duygusal ve ekonomik yük yaşamaktadır (13,15). Yapılan çalışmalarda, FKÜ'li çocukların ailelerinin anksiyete, depresyon (16) ve stres düzeylerinin yüksek (17) olduğu belirtilmektedir. Ailelerin rutinlerinin değiştiği (restoranlarda/çocuğun önünde yemek yememek vb.) diyet uyumsuzluğunun kan FA düzeyine etkisi konusunda kaygı, bakım

sürecinde bunalmış hissi ve suçluluk hissi yaşadığı aktarılmaktadır. Psikolojik ve metabolik sonuçların, ailelerin başa çıkma tutumlarını etkilemesi muhtemeldir (15,17,18).

Bireyin, stres oluşturan durum ya da faktörlerin istenmeyen etkileriyle karşılaşma durumlarını azaltmak veya bütününe yok etmek için bir takım başa çıkma tutumlarıyla tepki vermesi sonucu doğan bir davranıştır. Bu davranış, bireyin stresli bir durum karşısında içsel veya dışsal taleplerin hakimiyetini sağlayabilmek için oluşturduğu bilişsel ve davranışsal çabaların tümü olarak açıklanmaktadır (19). Yapılan bir çalışmada, kronik beslenme sorunu yaşayan çocukların ailelerine verilen eğitimin ailelerin başa çıkmalarına etkisinin olduğu vurgulanmaktadır (20). FKÜ'li çocukların aileleri; çocuklarının tedavi, bağlılık, sosyal izolasyon ve düzenli kan FA izlemi gibi durumlarla karşılaşması durumunda stresi yönetme ve kontrol etme çabası içinde olması başa çıkmalarını etkilemesi beklenen bir durumdur (21). Başa çıkma, bir ömür boyu devam eden bir süreçtir (16,22,23).

Hemşirelik güçlendirme programı (HGP) veya eğitim programlarının, özellikle kronik sağlık sorunları olan çocukların ailelerinde etkili başa çıkmalarına ve hastalığın yönetiminde yardımcı olabileceği vurgulanmaktadır (24–27). Ailelerin hastalık hakkında bilgi edinme süreci sağlıklı bir şekilde gerçekleşirse; aileler çocuğunun hastalığına ilişkin karşılaşabilecekleri yeni durumlarla daha etkili başa çıkabilirler (5). Güçlendirme, ailelerde istenilen değişimi hissetmelerine destek olan bir hemşirelik müdahalesi ve eğitim modelidir. Sağlık profesyonelleri ve hastaların rollerinin ve ilişkilerinin yeniden belirlenmesini kapsamaktadır (28). Güçlendirme programı, ailenin motivasyon, psikoloji, bilgi, tutum ve algılanan tehdit üzerinde olumlu rolü olduğu ve temel amacın sağlığın geliştirilmesine yol açabilecek aile sistemini güçlendirme olduğu vurgulanmaktadır (28). Aile güçlendirme programının; otizm (29), diyabet, kistik fibrozis vb. kronik hastalığa sahip çocuğu olan ailelerin başa çıkma tutumları üzerinde olumlu etkisini olduğu aktarılmaktadır (24,30).

Çocuk sağlığı ve hastalıkları hemşireleri, FKÜ tanıli çocuk ve ailelerine hastalık ve hastalığın yönetimi konusunda bilgilendirme, eğitim ve danışmanlık gibi konularda destek olabilirler. Bu bağlamda bu çalışma, FKÜ'li çocukların ailelerine uygulanan hemşirelik güçlendirme programının, ailelerin hastalık ile ilgili bilgi düzeylerine, başa çıkma tutumları ve çocukların kan FA düzeylerine etkisini belirlemek amacıyla yapıldı.

1.2. Araştırmanın Amacı

Bu araştırma, 0-3 yaş arası FKÜ tanılı çocukların ailelerine verilen HGP'nın, çocukların FA düzeylerine, ailelerin FKÜ ile ilgili bilgi düzeylerine ve başa çıkma tutumlarına etkisini belirlemek amacıyla yapılan randomize kontrollü deneysel bir çalışmadır.

1.3. Araştırmanın Hipotezleri

H_{0a}: Fenilketonüri tanılı çocuğa sahip ailelere uygulanan hemşirelik güçlendirme programının, çocukların fenilalanin düzeylerine etkisi yoktur.

H₁: Fenilketonüri tanılı çocuğa sahip ailelere uygulanan hemşirelik güçlendirme programının, çocukların fenilalanin düzeylerine etkisi vardır.

H_{0b}: Fenilketonüri tanılı çocuğa sahip ailelere uygulanan hemşirelik güçlendirme programının, ailenin FKÜ ile ilgili bilgi düzeylerine etkisi yoktur.

H₂: Fenilketonüri tanılı çocuğa sahip ailelere uygulanan hemşirelik güçlendirme programının, ailenin FKÜ ile ilgili bilgi düzeylerine etkisi vardır.

H_{0c}: Fenilketonüri tanılı çocuğa sahip ailelere uygulanan hemşirelik güçlendirme programının ailenin başa çıkma tutumlarına etkisi yoktur.

H₃: Fenilketonüri tanılı çocuğa sahip ailelere uygulanan hemşirelik güçlendirme programının ailenin başa çıkma tutumlarına etkisi vardır.

2. GENEL BİLGİLER

2.1.Fenilketonüri

2.1.1. Tarihçe

İngiliz doktor Archibald E. Garrod (1857-1936) tarafından ilk defa 1902 yılında KMH terimi tanımlanmıştır. İlk tanımladığı KMH ‘alkaptonüri’dir. Devamında tanımlanan başka hastalıklarda (albinizm, sistinüri, porfiri, pentozüri) da vardır (Shakya, 2017). KMH, vücuttaki biyokimyasal faaliyetlerdeki bozukluklar neticesinde gelişir. Sıklıkla otozomal resesif geçişli olup hücre metabolizmasındaki bir maddenin (genellikle bir enzimin) yokluğu veya hasarı sonucu oluşurlar. Bu hastalıkların bazıları son derece nadir görülmekle birlikte bir bütün olarak değerlendirilmelerinde pediatri alanında önemli bir grubu oluşturmaktırlar (5,22). KMH arasında FKÜ dikkat çekici bir şekilde göz önünde bulunmaktadır.

FKÜ, ilk olarak 1934 yılında Norveç’te Dr. Asbjorn Folling tarafından tanımlanmıştır. KMH’ın belirlenmesi ve tedavileri hakkında önemli bir adım atılmıştır (31). Batı Norveç’te 1934 yılında Dr. Folling, mental retardasyonu olan iki kardeşi muayene etmiştir. Anneleri yedi ve dört yaşındaki erkek çocuğunu mental retardasyonunun yanında değişik bir vücut kokusu nedeniyle Dr. Folling’e getirmişti. Büyük kız çocuğun birkaç kelime cümle kurabildiği ve yürümesinin spastik olduğu, dört yaşındaki erkek çocuğun ise konuşamadığı, yürüyemediği ve beslenmesini bir başına yapamadığını gözlemlemiştir (31,32). Dr. Folling çocukların, idrar örneklerini alarak, idrarda keton olup olmadığını belirlemek için bu idrar örneklerine birkaç damla demir-3-klorür ilave etmiştir. İlave edilen idrar örneğinin keton cisimciklerini normalde mor renge dönüştürmesi gerekirken yeşil renge dönüştürdüğünü gözlemlemiştir. Tekrarlanan idrar örneklerinde netice değişmeyince Dr. Folling, bu iki kardeşin sağlıklı bireylerde olmayan kimyasal bir bileşiği idrarla attığını saptamıştır. Sonrasında idrardaki renk değişimine ve idrarın kokmasına neden olan bu bileşiğin ‘fenilpirüvik asit’ (FA’in tirozine dönüşmesindeki yetersizlik nedeniyle oluşan ara ürün) olduğunu belirlemiştir. Bu maddeye daha önce doğada hiç rastlanılmamıştır (2,6,31,33). Uzun çalışmalar neticesinde, Dr. Asbjorn Folling aynı metaboliti diğer zeka engeli olan hastaların idrar örneklerinde incelemiş; 430 zeka özürlü olan hastanın sekizinin idrar

örneğinde bu metaboliti tespit etmiştir. İdrarında fenilpürivik asit saptanan hastaların egzama şeklinde deri lezyonlarının, saç ve göz renginin açık ve spastik yürüyüşlerinin olması doktorun dikkatini çekmiş ve bu hastaları rapor etmiştir. Bu kayıt edilen hastaların üçünün ebeveynlerinin akraba olması ve iki ebeveynin de ikinci evliliklerinde doğan yedi ve beş çocuğun sağlıklı olmaları otozomal resesif genetik geçişi düşündürmüştür. Dr. Folling 1934 yılında, diyetle alınan FA türetildiği kanısına varmış ve bu duruma ‘fenilpürivik oligofreni’ adını vermiştir (31,34). Hemen sonrasında ABD’de genetik uzmanı L. Penrose “fenilketonüri ” adını koymuştur (2,6,31,33). Jervis 1953 yılında ise, karaciğerde fenilalanin hidrosilaz (FAH) aktivitesindeki eksikliği tanımlamıştır (32). Penrose ise FKÜ ve mental retardasyonun genetiği ve FKÜ üzerinde araştırmalar yapmıştır. Bu bilim insanı, tek genin hem mental retardasyon hem de anormal kimya neden olduğunu savunmuştur (31). 1954-1955 yıllarında Bickel, Woolf, Armstrong ve Tyler diyetten FA kısıtlandığında zeki geriliğinin engellendiğini belirtmiştir. 1963 yılında Gutrie ve Susi, topuktan alınan bir damla kan örneği ile FKÜ hastalığını tespit eden ‘Gutrie testi’ni geliştirmişlerdir. Bu test, filtre kağıdındaki kurumuş kan numunesinin FA’i ölçmek için kullanılan bakteriyel inhibisyon analiz mantığına dayalı olarak çalışmaktadır. Güvenilir ve kolay uygulanabilen bu test günümüzde halen kullanılmaktadır. Böylece FKÜ tanısı erken konulabilmekte ve mental retardasyon ve diğer nörolojik problemlerin engellenmesine olanak sağlanmaktadır. FKÜ’de tedavi, tarama ve diyet programı ile diğer metabolik hastalıkları için örnek oluşturmaktadır (6,32).

2.1.2. Tanım

Fenilketonüri ve hiperfenilalanemiler de dahil olmak üzere FA tirozine dönüşümünü sağlayan FAH (FAH, EC 1.14.16.1.) ya da bu enzimin kofaktörü olan tetrahidrobiyopterin yokluğu neticesinde görülen heterojen bir grup hastalıktır (32). Kan FA sınıflandırılmasına bakıldığında;

- 360-600 $\mu\text{mol/L}$ (6-10 mg/dL) konsantrasyonları hafif hiperfenilalaninemi (HFA),
- 600–900 $\mu\text{mol/L}$ (10-15 mg/dL) konsantrasyonları olanlar hafif derecede FKÜ,
- 900–1200 $\mu\text{mol/L}$ (15-20 mg/dL) konsantrasyonlar için orta derecede FKÜ,

- 1200 $\mu\text{mol/L}$ 'nin ($\geq 20 \text{ mg/dL}$) üzerindeki konsantrasyonlar **klasik FKÜ** olarak sınıflandırılmaktadır (6,35).
FKÜ dışında kan FA düzeyini attıran durumlar;
- **Kalıtsal nedenler:** Klasik FKÜ; hafif hiperfenilalaninemiler, tetrahidrobiyeppterin metabolizma bozuklukları.
- **Sonradan kazanılmış nedenler:** Büyük yanıklardan 0-7 gün sonra, enfeksiyonlar, karaciğer hastalıkları, böbrek yetmezliği, metotreksat tedavisi, obezite, protein enerji malnütrisiyonu vb. sayılabilir (32).

2.1.3. Epidemiyoloji

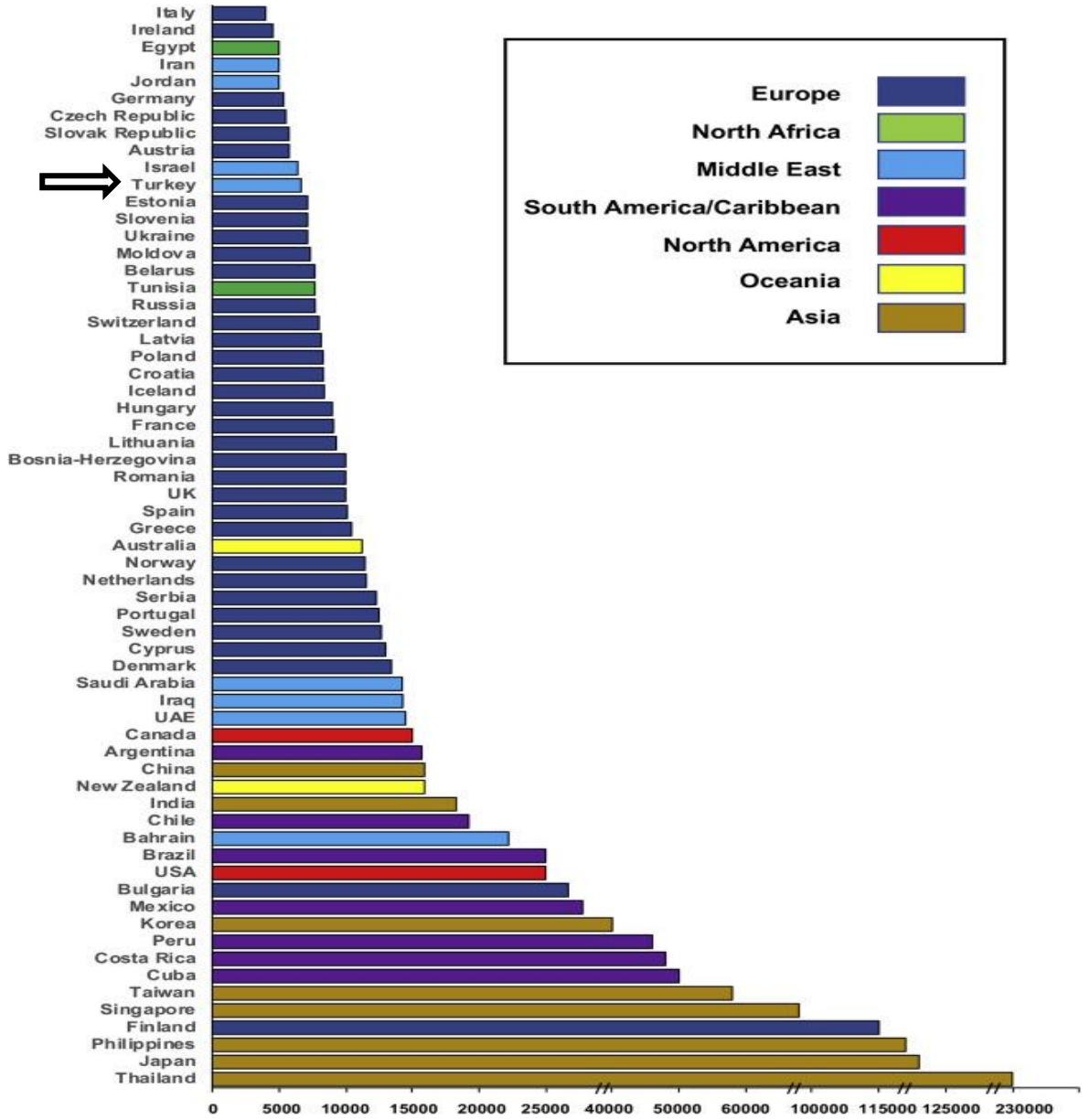
FKÜ, prevalansı ülkeden ülkeye farklılık gösterebilmektedir. Hillert ve ark (2020), literatür taraması ve ulusal tarama merkezlerinden elde ettikleri raporlara dayanarak, 64 ülke için FKÜ prevalansı tahmin etmişlerdir. Afrika, Asya, Güney Amerika ve Karayipler'in bazı bölgeleri için bilgi olmadığı aktarılmıştır. Bu çalışmaya göre yaklaşık 0.45 milyon FKÜ hastasının olduğu aktarılmaktadır. Küresel FKÜ prevalansının, 1:23.390 yenidoğan olduğu tahmin edilmektedir. Ocak 1980 ile Ekim 2019 tarihleri arasında yayınlanan ve dünyanın farklı bölgelerinde FKÜ'nün epidemiyolojisi ve genetiğini kapsayan makalelerin (1.118 adet makale) incelendiği çalışmada bazı bölgelerin FKÜ sıklığı belirtilmiştir (Resim 1) (4):

FKÜ prevalansı, Avrupa ve bazı Orta Doğu popülasyonlarında en yüksekti. İtalya (1:4.000) ve İrlanda (1:4.545), İran, Ürdün (her ikisi de 1:5.000) ve Türkiye'den (1:6.667) daha yüksek bir yaygınlığa sahip iken Suudi Arabistan (1:14.245), Irak (1:14.286) ve Birleşik Arap Emirlikleri (1:14.493) daha düşük FKÜ yaygınlığına sahip olduğu belirtilmektedir (4).

Orta Avrupa [Almanya (1:5.360), Çekya (1:5.521), Avusturya (1:5.764), Slovakya (1:5.753)] ve Doğu Avrupa ülkelerinde [Estonya (1:7.143), Rusya (1:7.714), Belarus/Beyaz Rusya (1:7.692), Hırvatistan (1:8.333) Slovenya (1:7.143) ve Polonya (1:8.309)] FKÜ prevalansı yüksek iken Batı Avrupa [Fransa (1:9.091), Birleşik Krallık (1:10.000), Belçika (1:11.000), Hollanda (1:11.546)) ve Güney Avrupa [İspanya (1:10.115), Portekiz (1:12.500)] ülkelerinde FKÜ prevalansının daha düşük olduğu görülmektedir. Kuzey Avrupa [Norveç (1:11.457), İsveç (1:12.681), Danimarka

(1:13.434) ve Finlandiya'da (1:112.000)] ülkeleri ise Avrupa'daki en düşük FKÜ oranlarını sahip olduğu görülmektedir (4).

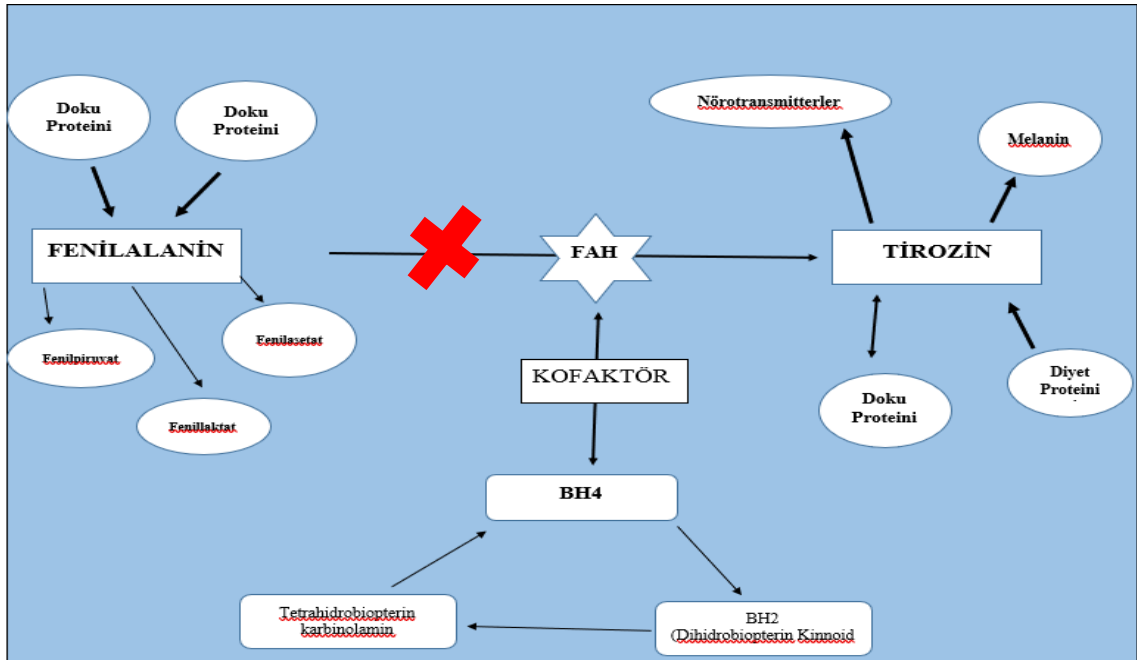
Kanada'daki (1:15.000) FKÜ prevelansı, Amerika Birleşik Devletleri'den (1:25.000) yüksek bir orana sahiptir. En düşük FKÜ prevelansı Tayland (1:227.273), Japonya (1:125.000), Filipinler (1:116.006) ve Singapur (1:83.333) gibi Asya ülkelerinde olduğu bildirilmiştir. İstisna olarak Çin'de ise bu oran 1:15.924 idi (Şekil 2.1) (4).



Şekil 2.1. Altı Dünya Bölgesinden 64 Ülkede FKÜ (Tüm Fenotipler) Prevalansı (4)

2.1.4. Fenilalanin Metabolizması

Gıdasal proteinlerin içeriğinde bulunan FA, protein sentezi için gerekli olan esansiyel bir aminoasittir. Buna ek olarak kas proteinlerinin katabolizması sürecinde vücudun kullandığı alternatif bir enerji kaynağıdır (36). FKÜ, FAH geninin mutasyonları ile karakterize doğuştan gelen bir metabolizma hatasıdır. Bu hastalık, FAH genini mutasyonları ile karakterize kalıtım yolu ile geçen bir metabolizma hastalığıdır. FAH yokluğunda ya da BH4 (Tetrahidrobiopterinin) kofaktörü yapımı ile döngüsü FA'ı tirozine geri dönüşümsüz olarak dönüştürülemez. Metabolik döngüdeki bu hatalı durum (enzim yokluğu) sonucunda vücutta FA birikir. Aşırı miktarda vücutta bulunan FA, kan ve dokularda merkezi sinir sistemi hücrelerine zarar veren bir toksik madde olan fenilpirüvik asite dönüşür. Oluşan bu ürün, idrar ile vücuttan atılır (7). FA'nın yükselmesinin bir başka nedeni ise karaciğerin hasar görmesi sonucu oluşur. İzösin veya lösin, metiyonin vb. aminoasitler vücutta normalin üzerinde olduğunda FA düzeyine nazaran tirozin düzeyi normal ya da normalden oldukça az bir orandadır. Böylece diğer aminoasitlerin seviyesi beklenen orandan fazladır ve HFA görülür. Kan FA seviyesi normalin üzerinde olan prematüre bebeklerin izlemi yapılmalıdır. Prematüre bebeklerde tarama programının yapılması erken tanı konulması açısından önemli bir konuma sahiptir. FA fizyopatolojisi ile ilgili mekanizmalar Şekil 2.2 de gösterildi (7,22,32).



Şekil 2.2. Fenilalanin Fizyopatolojisi (22,32)

2.1.5. Klinik Bulgular

Fenilketonürlü bebek doğduğunda sağlıklı bebekten hiçbir farkı yoktur. Ancak bazı durumlarda kusma yakınması görülebilen bazı durumlarda da pilor stenozu görülebilir. Bebek anne sütü veya mama ile beslenmeye başlaması ile birlikte vücutta fazla miktarda bulunan ve metabolize olamayan FA ve FA yan ürünleri nörolojik gelişimleri olumsuz yönden etkileyebilmektedir. Tedavisi yapılmayan bebeklerde, bu olumsuzlukların görülme hızı oldukça yüksektir. Bu bebeklerde doğumu takip eden aylarda (tahmini üç ay içerisinde) gelişimsel olarak geride olduğu fark edilir. Erken tanı konulmaz ise geri dönüşü olmayan hasarlara neden olur. Yaklaşık altı ay civarında akranlarından geride olduğu belirlenebilir. FKÜ'li bebeğin, emekleme, oturma vb. motor gelişim evrelerinde gecikme olur ve çevresine karşı ilgili olmadığı fark edilebilir (32,37).

Tedavi yapılmayan çocuklarda mental retarde, aşırı hareketlilik, amacı olmayan tekrarlı hareketler, konuşmada gecikme, nöbetler, mikrosefali, hipertoni, tremor, hipotoni ve azalmış derin tendon refleksi, psikososyal ve davranış sorunları görülür (6,32). FA, vücutta metabolize edilemediğinde idrarda, vücut sıvılarında küf kokusu, saç ve deri renginin açık bir tonda olması, deri kuruluğu, skleroderma ve egzama gibi deri lezyonlarının varlığı, geniş diş aralığı, bariz üst çene görünümü (şekil bozukluğu/kayması) sık görülen klinik özelliklerindendir, beyin gelişiminde gerileme olduğundan mikrosefali gelişir (6,32,37).

2.1.6. Tanı

Dünyada, FKÜ taramasında flometrik, enzimatik, Gutrie testi (özel filtre kağıdı), kağıt ve ince tabaka kromatografi (bir karışımın bileşenlerini ayırma işlemine dayanan analitik yöntem), yüksek basınç likid kromatografisi, vb. farklı yöntemler kullanılmaktadır. Ayrıca günümüzde 'tandem' kütle spektrometri de kullanılmaktadır. Ülkemiz, FKÜ taramasında dünyanın pek çok yerinde olduğu gibi Gutrie testini kullanmaktadır (32).

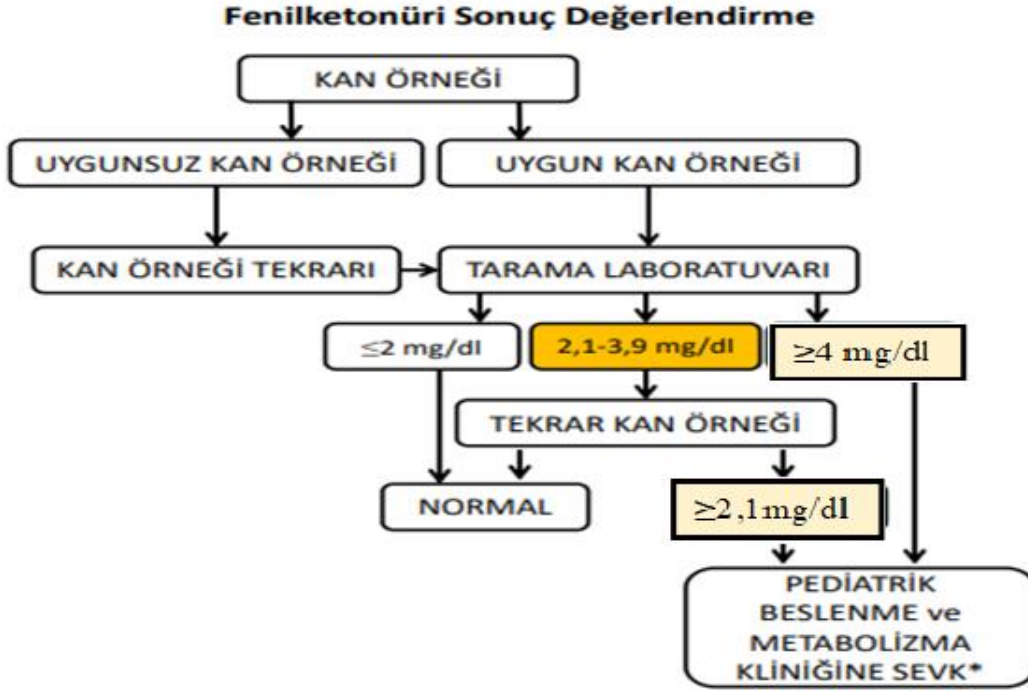
Gutrie testi, *Basillus subtilis* adı verilen bir bakterinin FA içermeyen kültür ortamında hayatını devam ettirememesi mantığına dayanmaktadır. Besi alanına ilave edilen beta-tiyenilalanin diğer bakterilerin FA kullanmasını engeller. Besi yerine 60-80 adet, 3 mm çapında kesilmiş kan örnekli filtre kağıtları konur. Hiperfenilalaninemi

olması durumunda FA bu bakteri seviyesi ile orantılı olarak artan üreme alanı gözlemlenir. Bu testin duyarlılığı %90, yalancı pozitiflik oranı %1'in altındadır. Ülkemizde yalancı pozitiflik oranı %0.4'tür. Pozitif sonuç testin uygulandığı yaşa göre değer almaktadır (7,32,38).

Tarama programına FKÜ '*Neonatal Tarama Programı Genelgesi (2006/130)*, ve *YTP Genelgesi 2014/7*' dahil edilmiş ve uygulanması zorunludur. Testin doğru sonuç vermesi için doğumu takip eden süreçte bebeğin ilk beslenmesinin sağlanması ve 24 saati aşmış olması gerekmektedir. Tarama için bebeğin 48.-72. saatleri içerisinde topuk kanı alınması idealdir. Antibiyotik başlanan yenidoğanlarda en az 48 saat geçtikten sonra Gutrie testi yapılması gerekmektedir. Otuz yedinci gebelik haftasından önce doğan bebeklerde ise doğumu takip eden 10.-15. günler arasında kan örneğinin alınması doğru sonuç verir (39). Tanıda geç kalınmanın 3 ay ila 7 yaş aralığında olduğu bildirilmektedir. FKÜ'li çocuğun tedavisine erken başlanmaması ve geç kalınan her 4 haftada bir 4 IQ puanının (zeka düzeyi ölçüm puanlamalarında) azalma olduğu aktarılmaktadır (40). Nörolojik hasarların engellenmesi için FKÜ tanısı konulan çocuklarda derhal tedaviye başlanması gerekmektedir. FKÜ'li bebek 10. gününe gelmeden tedaviye başlanması gerekmektedir (7,38).

Bebekten kan numunesinin alımı esnasında bazı hususlara dikkat etmek gerekir. Kan alınacak bacak kalp seviyesinden aşağıda olacak şekilde tutulmalıdır. Böylece venöz kan basıncının artırılması sağlanarak bölge kanlanmış olur. Kan alınacak kısım %70'lik alkol ile silinmelidir. Topuk kısmının iç veya dış kısımlarından steril bir lanset yardımıyla 2.5 mm'yi aşmayacak şekilde dik bir şekilde topuk delinmelidir. Delinme sonrası topuktan gelen ilk kan steril gazlı bez ile silinmelidir. Devamında gelen kan, filtre kağıdının her bir halkasına iyice yedirilmelidir. Kağıttaki her bir daire halkası, kan örneğini taşımayacak şekilde doldurulmalıdır. Topuk yavaş ve belli aralıklarla bastırılmalıdır. Kan örneği alımı esnasında topuk aşırı sıkılmamalıdır. Kan örneği alındıktan sonra İl Halk Sağlığı Müdürlüklerine ardından bağlı bulunduğu yenidoğan tarama laboratuvarlarına gönderilir (39). Ülkemizde, Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programında; FKÜ'nin akış şeması mevcuttur (Şekil 2.3). Ülkemizde Pediatrik Beslenme ve Metabolizma Klinikleri; Ankara, İstanbul, İzmir, Adana, Antalya, Bursa, Diyarbakır, Eskişehir, Elâzığ, Gaziantep, Kayseri, Kırıkkale, Koceali, Konya, Manisa, Samsun, Şanlıurfa kamu

kuruluşları olarak hizmet verirken, Ankara ve İstanbul illerinde de iki adet Pediatrik Beslenme ve Metabolizma Klinikleri özel sağlık hizmeti vermektedir. Sağlık Bakanlığının resmi sitesinde 2023 yılı itibari ile toplamda 20 adet FKÜ tedavi merkezi bulunmaktadır (41).



*Sonuçların ardından bebeğin tarama sonucu şüpheli ise aile, pediatrik beslenme-metabolizma kliniklerinden kendileri için uygun olanına “Yenidoğan Tarama Programı Web uygulamasında yer alan laboratuvar sonucunu içeren çıktıyla birlikte standart sevk formu” doldurularak yönlendirilir ve aile hekimine bilgi verilir ya da aile hekimince yönlendirilmesi sağlanır. Aile hekimi, aile ile temasa geçerek bebeğin pediatrik beslenme-metabolizma kliniğine gidip gitmediğini, gitti ise tedavisini izlemek ve kayıt tutmak ile yükümlüdür. Bebeğin akıbeti ile ilgili bilgi aile hekiminden alınarak web uygulamasına İl Sağlık Müdürlüğü tarafından “Klinik Tanı Girişi” bölümünden kaydedilir.

Şekil 2.3. FKÜ Sonuç İnceleme Akış Şeması (T.C. Sağlık Bakanlığı, 2023)

2.1.7. Tedavi Yaklaşımları

FKÜ’li hastalarının tedavisi bir ömür devam etmektedir. Bu tedavi, duyarlılıkla sürdürülen, sistemli ve pek çok disipline ihtiyaç duyulan bir yaklaşımı kapsamaktadır. FKÜ’li hastalara farmakolojik ve farmakolojik olmayan tedavi uygulanabilmektedir (32).

2.1.7.1. Diyet Tedavisi

Tedavide en önemli amaç diyetten FA sınırlamak ve kan FA düzeyinin normal aralıkta olmasını sağlamaktır. Tedavi çocuğun yaşına, hastalık derecesine, altta yatan neden bağlı olarak değişiklik göstermektedir. FKÜ'li bebeklerde bir an önce tedaviye başlanması, çocukluk ve ergenlikte hatta erişkinlikte sürdürülen bu FA kısıtlı diyet en uygun tedavi seçeneği olarak kabul edilmektedir. Yaşamın ilk iki senesinde sosyal sorunlardan ötürü diyet tedavisi olması gerektiği gibi yapılamayan çocuklarda, yaşamın sonraki süreçlerinde kan FA düzeyinin olması gereken düzeyde tutulması zor olmaktadır (32,42). FKÜ de diyet hedefler;

- Kan FA düzeylerini 120-360 $\mu\text{mol/L}$ aralığında olmasını sağlamak,
- Kan Tirozin düzeylerini referans aralığında tutmak,
- Diyet hazırlanırken FA düzeyinin anabolizma için en ideal miktarı belirleyip nörotoksik metabolitleri en aza indirmek,
- Endojen protein katabolizmasını minimuma düşürmek ve ideal protein seviyesini desteklemek,
- Klinik, biyokimyasal ve nutrisyonel durumu takip etmek,
- Çocuğun gelişim düzeyine, hastalık derecesine, kan düzeyi gibi durumlara göre diyet önerilerini ayrı ayrı hesaplamak,
- Diyet tedavisini uygulayan anne-babaya, hastalara veya aile üyelerine FKÜ ve FKÜ'nin yönetimi konusunda destek vermektir (36,43).

Fenilalanin esansiyel bir aminoasittir. Normal büyüme ve gelişme için olmazsa olmaz olduğundan eksojen (diyet) kaynaklardan temin edilmesi gerekmektedir. Ancak FKÜ tanısı almış bireyler fazla FA katabolize edilemediğinden, alım anabolizma için olması gereken düzeyde sınırlandırılarak (sadece vücut için gerekli miktara izin verilerek) diyet programı düzenlenmektedir. FKÜ tanılı birinin diyet programında uygun görülen düzeyde FA alımına 'FA toleransı' denilmektedir. Klasik FKÜ tanılı erişkin hastaların, çoğunlukla 200-500 mg/gün FA alımı önerilmektedir. Çocuklarda ise bu oranın en az 150 mg/gün olması gerektiği belirtilmektedir (36).

Kan FA düzeyi normalin üzerinde olan bebeklerde 3 ile 7 gün içerisinde FA içermeyen (0 mg/gün FA; 2 gr/kg/gün protein) diyet hazırlanarak beyin ve diğer

dokularda aşırı miktarda bulunan FA'nin vücuttan atılımı sağlanır. Bu müdahaleye 'boşaltma diyeti' denilmektedir. Bebeğin kan FA normal değere geldiğinde hekim tarafından en uygun FA diyeti başlanır (44).

FKÜ'li bebekte Anne sütü ve mama ile besleme

FKÜ'li bebeklerde sadece anne sütü verilebileceği gibi anne sütü+FKÜ mamaları veya sadece FKÜ mamaları ile beslenme yapılabileceği önerilmektedir (43). Avrupa FKÜ yönergeleri, FA kaynağı için standart bebek maması kullanmak yerine anne sütü kullanımını önermektedir (43,45-47). FKÜ'li büyük çocuklarda ve erişkinlerde ise doğal protein kaynağı için benzer miktarda FA içeren katı gıdalardan temin edebilir (36). Kan FA 360 $\mu\text{mol/L}$ ve üzerinde olan ve tanı alan yenidoğana, FA kısıtlı diyet başlanarak tedavi edilebilir. Bebek, FKÜ mamaları ile beslenebileceği gibi belli oranda anne sütü ya da standart bebek maması verilerek doğal protein alım miktarı kontrol altına alınabilir ve kan FA düzeyi normal düzeyde tutulabilir (36,43).

On gün ve üzerinde olan ve kan FA 1000 $\mu\text{mol/L}$ üzerinde olup tanı konulan yenidoğanlarda; sadece FKÜ (FA içermeyen) maması, kan FA düzeyi <1000 $\mu\text{mol/L}$ olana kadar verilmelidir (36,43). Sıvı ihtiyacını sadece FKÜ mamaları ile karşılamak durumunda kalan (miadında) yenidoğanlarda kan FA düzeyi günlük yaklaşık 400 $\mu\text{mol/L}$ düşmesi beklenmektedir. FA içermeyen diyet programı, ilgili hekim tarafından belirli gün ile sınırlandırılıp tedaviye FKÜ mama ile birlikte anne sütü ve/veya standart bebek mamasına tekrar devam edilmelidir (36,43).

Anne sütünün standart bebek mamasına nazaran pek çok avantajı vardır. Bu avantajlar; anne sütünde FA düzeyi standart bebek mamasına nazaran daha düşüktür. Emzirmenin anne ve bebek bağlanmasında önemli rolleri vardır. Annenin bebeğini emzirmesi biberona olan gereksinimi azaltır. Bebeklerin emzirme sıklığı ve süresi bebekten bebeğe farklılık gösterebilmektedir. Dolayısıyla anne için beslenme zaman açısından bir miktar kontrol sağlamaktadır. Emzirme öncesi FKÜ maması verildikten sonra anne sütünün verilmesi önerilmektedir. Böylece bebeğin iştahı azalır ve anne sütü alımı azalmış olur ve FA alımı azalır (43). Bebeğin kan FA düzeyi normalin üzerinde de ise FKÜ maması fazla verilir (hekim ve/veya diyetisyen önerisi ile), kan FA düzeyi normal aralıkta ise bebeğe FKÜ maması daha az verilir (36,43).

Diyette FA dağılımının belirlenmesi, FKÜ tanılı bireylerin yaş, gelişim gibi özellikler dikkate alınarak hesaplanmalıdır. Önerilen kan FA düzeyi ve günlük FA

toleransı ülkeden ülkeye değişiklik gösterebilmektedir. Tabloda bazı ülkelerin yaş gruplarına göre hedef kan FA ve FA toleransı belirtilmektedir (48).

Tablo 2.1. Fenilketonüride Yaşlara Göre önerilen Kan FA Toleransı, Hedef Kan FA Düzeyleri, FA İçermeyen Amino Asit Karışımlarını Tipi ve Miktarları (48)

Yaş	Protein	FA	Hedef kan FA düzeyleri			FA'siz aminoasit	
	Gereksinimi (gr/kg/gün)	toleransı (mg/gün)	(μmol/L)			karışımları	
			Almanya	İngiltere	ABD	Tip	g/gün
0-3 ay	2.3-21	130-400	40-240	120-360	120-360	1	3-10
4-12 ay	2.1-2.0	130-400	40-240	120-360	120-360	1	3-10
1-2 yaş	1.7	130-400	40-240	120-360	120-360	2	20-50
2-3 yaş	1.7	200-400	40-240	120-360	120-360	2	20-50
4-6 yaş	1.6	200-400	40-240	120-360	120-360	2	20-50
7-9 yaş	1.4	200-400	40-240	120-480	120-360	2	20-50
10-12 yaş	1.1	350-800	40-900	120-480	120-360	2	50-90
13-15 yaş	1.0	350-800	40-900	120-700	120-600	2	50-90
16≤ yaş	0.9	450-1000	40-1200	120-700	120-900	3	60-150

Standart büyüme ve gelişmenin sağlanması için FKÜ tanılı bireylere hazırlanan diyet programının protein, karbonhidrat, vitamin, yağ, mineral ve eser elementlerinin miktarlarının ideal oranlarda hazırlanması gerekmektedir. FKÜ'li bireylerin büyük bir kısmı et, balık, tavuk, süt, süt ürünleri, peynir (hayvansal kaynaklı), fındık, kinoa, tohum, buğday, arpa, çavdar, yulaf, soya, bakliyat, mercimek, aspartam, jelatin ve spirulina gibi su yosunları vb. yüksek protein içeren gıdalardan fakir bir diyet tedavisi uygulanmaktadır (32,36,43,49). Et, tavuk vb. hayvansal gıdalar ve tahıl protein kaynaklarının (kahvaltılık gevrek, buğday unu vb.) her 1 gramında protein yaklaşık 50 mg FA içerdiği kabul edilmektedir (proteinin %5'i kadar). Bu gıdaların etiketlerinde protein ve diğer ürünlerin bilgisi mevcut olup FA miktarı hesaplanabilir. Genellikle meyve-sebzenin her 1 gramında 20 ile 40 mg arası FA mevcuttur. Meyve-sebze paketli ürün içeriklerindeki etiketlerin okunarak hesaplanması hatalı hesaplamalar verebilmektedir. Örneğin patates, ıspanak, bezelye, lahana, brokoli, mısır FA oranı yüksektir (36,43). Çocuğun diyeti hazırlanırken hassas terazi kullanılması diyet programının sağlıklı bir şekilde yürütülmesini sağlar. Ulusal Gıda Kompozisyon Veri Tabanı, ülkemizdeki ürünleri içerik bilgileri ve FA hakkında bilgi vermektedir (50).

Diyet programındaki FA dağılımı kişilerin ve kişisel toleranslarına göre günlük FA miktarı değişiklik gösterebilmektedir. Protein içerikli ürünlerin küçük miktarları yüksek düzeyde fenilalanin içerebilmektedir. Dolayısıyla FA değişimi ile besinlerin içerisindeki FA miktarına göre sınıflandırılma olarak tanımlanabilmektedir. Bu değişim sayesinde benzer miktarda FA içeren besinler birbirinin yerine kullanılabilir. FKÜ diyet programında FA/protein alımını sürdürmek önemlidir. FA/protein alımı hesaplanmasında farklı yöntemler kullanılmaktadır. Kimi ülkeler (Almanya) 50 mg'lık değişim sistemini, kimi ülkelerde 15 mg'lık değişim sistemini (İngiltere, ABD vb.) kullanmaktadır. Herhangi bir yöntemin diğer yöntemle nazaran başarısını gösteren çalışma sayısı fazla değildir. FA/protein günlük alımını hesaplamak için g protein ya da mg FA ile hesaplanabilir. Kullanılan sistemlerden herhangi birinin kan FA düzeyini normal değer aralığında tuttuğu vurgulanmaktadır. Bu sayede günlük alınabilecek FA içerikleri ayarlanabilmektedir. Yani aile ve FKÜ'li birey protein üzerinden rahat bir şekilde hesap yapabilmektedirler. Ek olarak FA içeriği <75mg/100 g olan sebze-meyve serbest şekilde tüketilebilir (36,43). Bu, günlük FA analizinin bir parçası olarak hesaplanmadıkları anlamına gelir. Ancak patates çeşitleri esas olarak 100 g'ında en 75 mg FA ($75 \leq \text{mg}/100 \text{ g}$) içermesine rağmen her gün tüketilecek patates miktarı yüksektir. Dolayısıyla günlük FA miktarı içinde patates çeşitleri için ayrıca bir hesaplama yapılmalıdır. Günlük FA alımı için, (i) FA değişim sistemi (mesela, 50,25,20 mg FA), (ii) 1 g protein değişimi (iii), 1 g protein değişimi (bu kısımda meyve-sebze kullanılarak 50 mg FA olacak şekilde yapılan hesaplama), (iv) besinlerin FA içeriğini listeleyen ve (v) besinlerin protein içeriğini listeleyen listeler ya da uygulama sayılmaktadır (36,43).

Türkiye'de 15, 30 ve 50 mg FA içeren değişim sistemi kullanılmaktadır. FKÜ'li bireylerin besin değişimi yaparak kan FA düzeyini referans aralığında tutmanın sağlandığı pratik bir sistemdir (51).

Besin değişimi, FKÜ'li bireylerin müsaade edilen seviyede gıdaların yenilmesi için alternatifler sunan ve kan FA düzeyini referans aralığında tutmanın sağlandığı pratik bir sistemdir. Değişim sisteminde tahıl, meyve, sebze, ekmek-tahıl, şeker ve yağ değişimleri yapılabilmektedir. FA değişimlerinde, FA içeriği tespit edilemeyen besinlerde 1 g proteinin 50 mg FA içerdiği kabulüne dayanmaktadır. FKÜ'li bireyin günlük alması gereken FA miktarı hesaplanarak ilgili sağlık profesyonelinin hazırlamış

olduđu diyet programındaki deęişim miktarı belirlenip öğünlere paylaşımı yapılarak ‘FA deęişimi’ yapılmasına müsaade edilir. Böylece FKÜ’li bireyin besin çeşitlilięi saęlanmış olur (36,52,53).

Fenilalaninden fakir diyet uygulanan bireylerde; FA kısıtlı düşük proteinli tıbbi özel ürünlerle, bireylerin enerji gereksinimleri ve öğünlerdeki besin seçeneklerinin artırılması ile menüdeki alternatifler oluşturularak diyet programının saęlıklı bir şekilde devam ettirilmesi saęlanır. FKÜ’liler için tıbbi ürünlerden bazıları makarna, özel soslar, cips, bazı içecekler, pirinç, çikolata, lahmacun, kurabiye, tostlar vb. sayılabilir (7,36,43).

Yeterli ve dengeli bir FKÜ beslenme programının saęlanabilmesi için dikkat edilecek hususlar;

- Protein ikamelerini kullanımının günlük en az üç öğüne pay edilmesi gerekir. Protein ikamesinin yanında mineraller, vitaminler ve uzun zincirli yağ asitleri ile birlikte kullanılması önerilmektedir. Protein ikamesinin kullanımında istenilen uyum saęlanamazsa ekstra vitamin ve minerallerin kullanımı gündeme gelebilir. Ayrıca beslenme durumunu belirten kan parametrelerine (B12 vitamini vb. kan değerleri) takibi ilgili saęlık kuruluşlarında yapılabilir.
- FA alımı gün içerisinde ayarlanacak şekilde bölünebilir.
- 10 g’ında 75 mg’dan az FA bulunan meyve ve sebzelerin alınması önerilebilir. Ana öğünlerinde yanında iki ara öğün olacak şekilde 5 porsiyon verilmesine özen gösterilmelidir.
- Kalori miktarını tutturmak, doygunluğu destek olmak ve besin zenginliğini arttırmak için FKÜ’li bireyler için üretilen tıbbi ürünlerin (ekmek, makarna vb. besinlerin) kullanımı önerilmektedir.
- Protein ikamesi kullanımında yeterli su tüketimi konusunda bilgilendirilme yapılmalıdır.
- Rutin kan FA takibinin mümkünse belirli gün ve saatte olmasına özen gösterilmelidir. Mümkünse aç karna verilebilir.
- Senelik ağız bakımı ve diş muayeneleri yapılması konusunda bilgilendirme yapılmalıdır (36,43).

2.1.7.2. Farmakolojik Tedavi ve Diğer Yaklaşımlar

Tetrahidrobiopterin (BH4): FAH kofaktörü olan sentetik sapropterin dihidroklorid (BH4) tedavi, BH4'e cevap veren hastalarda FAH aktivitesi artarak diyetle almış oldukları doğal proteinin artmasını sağlamaktadır. Kan FA düzeyi en az 400 µmol/L olan bazı hastalarda bu tedavinin yanıt verip vermediğini test etmek için yükleme yapılmaktadır. Araştırmacılar, bu testi genotipler bu tedaviye cevap vermesi ihtimali yüksek olan hastalar için tavsiye etmektedir (49). Bu tedavi, 2007 yılında Amerika'da, 2008 yılında Avrupa'da ve 2010 yılında da Kanada'da kullanılmaya başlanmıştır. BH4 tedavisi alan FKÜ'li bireylerde (tedavi için onay uygun olanlarda), doğal proteinleri serbest bir şekilde alabilmektedirler. Bu durumda FKÜ'li bireylerde doğal protein alımında artma olmakla birlikte mikro besin eksikliği görülebilmektedir. Aminoasit karışımlarının miktarı düşerken, yeterli düzeyde protein ve mikro besin alımının alınması önemlidir. BH4 tedavisine olumlu yanıt veren FKÜ'li bireylerde tıbbi mamaların devam ettirilmesi, metabolik kontrolü düzenlemek ve tat kabulünü devam ettirmek için tıbbi mamalar en az düzeyde verilebilir (36).

Büyük Nötral Amino Asit Takviyesi (LNAA): 1996 yılında LNAA'lerin FA kandan beyine geçişini azalttığı saptanmıştır. 1985'ten günümüze kadar Danimarka'da FKÜ vakalarında kullanıldığı aktarılmaktadır. 1976 yılında da LNAA'lerin sıçanlarda kan FA düzeyinin düşmesinde etkisi olduğu belirlenmiştir. FA, beyinde nötral aminoasit taşıyıcısı ile taşınmaktadır (32). LNAA'ler ile FA benzer yoldan emilip benzer şekilde beyne ulaşır. Ağızdan fazla miktarda LNAA'ler alınırsa FA daha fazla emilmektedir. Bu durumda plazmadaki FA beyne daha az geçmektedir. Geç tanı almış, tedavisi yapılmamış, tat olarak FKÜ mamalarını alamayan, mental retarde, psikolojik ve davranışsal bozukluklar gösteren erişkin ve adölesanlarda alternatif bir tedavi yöntemi olarak kullanılmaktadır. LNAA günlük oral alımı, diyetle alınan toplam protein 1 gr/kg/gün (ideal vücut ağırlığı) olarak hesaplandıktan sonra, diyetin %60-70'i doğal proteinlerden, %30-40'ı LNAA'dan gelecek şekilde diyet planlanmaktadır. LNAA toz ya da tablet şekilde diyet ayarlanabilmektedir. LNAA, bazıları vitamin-mineral içerirken bazıları içermemektedir. LNAA eklemeleri bütüncül FKÜ-formülalar olmadıkları için vitamin-mineral yetersizlikleri yönünden dikkatli olunmalıdır (36).

Pegvaliase Tedavisi: Enzim ikamesi olarak kullanılan Pegvaliase, kan FA düzeyini düşük düzeyde amonyak ve toksik olmayan transsinnamik asite çevirir. Bu

tedavi, FA'yı FAH rezidüel aktivitesinden bağımsız olarak metabolize eder (36). Erişkin FKÜ'li bireylerde Pegvaliasin'in kan FA düzeyini normal değerlerde sabitleyebildiği belirtilmektedir. Pegvaliasin tedavisi ile hem FA'den kısıtlı diyet hem de FA'den kısıtlı olmayan diyet uygulayan hastaların olduğu belirtilmektedir (36,54). Bu ilaç diyet tedavisine destek olabilir. Bir başka ifade ile diyet tedavisindeki kısıtlamaları azaltabilme seçeneği sunabilmektedir. 2018 yılında onay alan Pegvaliasin, FKÜ'li bireyler için bir umut ışığı olabilmektedir. Bu tedavi henüz yeni kullanılmaya başlandığından diyet ile olan ilişkisinin araştırılması gerektiği aktarılmaktadır (54).

Fenilalanin Amonyak Liyaz (PAL): Deneysel yeni bir tedavi yaklaşımı olan PAL, FA'ı transsinamik asit ve amonyağa çevirip vücudun tolere edebilir düzeye kadar düşürmesini sağlamaktadır. PAL, mantarlar, bazı bitki ve maya çeşitlerinde bulunmaktadır. Bunların yanında E. Coli ve siyanobakterlerden sentezlenebilmektedir. Bu tedavi yaklaşımı; metabolik hastalıklarda oluşan toksik maddelerin parçalanarak vücuttan uzaklaştırılması mantığına dayanır (49).

Gen tedavisi: FKÜ neden olan FAH geninde beş yüzden fazla mutasyonun olduğu aktarılmaktadır (49). Mutasyonların fazla olması FKÜ'de gen terapisi güçleştirmektedir. Gen tedavisi ile FAH genindeki varyantların düzenlenmesi hedeflenmektedir. Gen terapisi mutasyona uğramış genin düzenlenmesine yardımcı olabileceği aktarılmaktadır. Günümüzde halen bu tedavi üzerinde çalışılmakta ve tedavi ile ilgili herhangi bir onay alınmamıştır (55).

2.1.8. Çocuğu FKÜ Tanısı Alan Ailelerin Tepkileri

Aileler, çocuk sahibi olmayı planladıklarında doğacak çocuklarının fiziksel ve duygusal herhangi bir problemi olmaksızın büyütebileceğini planlar. Doğacak çocuklarının herhangi bir engeli olmaksızın sağlıklı bir şekilde doğmalarını ümit ederler. Ancak doğan çocuklarının herhangi bir kronik hastalığının olması aileyi derinden üzmekte ve hayal kırıklıklarını beraberinde getirmektedir. Yani aile bu durumda bir kayıp yaşamaktadır (22,56) ve aile fertlerinin stres yaşamalarına neden olur (22,57). Çocuğun kronik hastalığı adeta ailenin yeni bir üyesi olur. Kronik hastalığı olan ailelerde; aile tarzı ve aile yaşam kalitesini etkilenmektedir. Kronik hastalık, aileler için psikolojik olarak zorlayıcı bir stres kaynağıdır (57).

Seçkin ve Demirkol (2011) sağlık hizmeti verdikleri sağlık merkezinde kronik hastalıklı çocuğu olan ailelerde görülen genel problemler ve FKÜ'ye has problemlerin olduğunu belirtmişlerdir (58). Bunlar genellikle şunlardır;

İnkâr evresi: Tanılanmanın başlangıç aşamalarından itibaren aileler, dayanılması zor bir süreç ile karşı karşıya kalırlar (22). İlk olarak aile çocuğunun hastalığını reddeder. Tanının hatalı olduğunu düşünüp başka sağlık kuruluşuna gitmeyi planyabilirler. Ailenin yaşadığı bu inkâr duygusu dayanılmayacak bir durumda olan gerçeğin yarattığı panik, çaresizlik ve kaygı duygularına karşı verdiği tepkidir (58). Yapılan çalışmalarda, aileler çocuklarının FKÜ tanısını aldığını öğrendiğinde şok ve inkâr duygularını yaşadığı bildirilmektedir (15,59). Ailelerin göstermiş olduğu bu tepkiler, bir savunma sistemidir (58). Hemşireler, ailelerin bu süreçte hastalığı inkâr edeceğinin bilincinde olmalıdır. Bu durum karşısında ailelere zaman verilerek bu süreci sağlıklı bir şekilde geçirmesi beklenebilir. Tanı ve tedavi için geç kalındığı gibi söylemlerle aileler suçlanmamalıdır. Bunun yerine ailenin hastalığı anlayabilmesine fırsat verilerek ailenin inkâr duygusu onaylanmadan aileye destek olunmalıdır. Ailenin inkâr evresi uzarsa çocuğun sağlığı için risk olabileceği göz önünde bulundurulmalıdır (22).

Öfke evresi: Çocuklarının tanısı netleşen aileler inkâr evresinden sonra öfkelerini dışa vurabilirler. Bu öfke eşler arasında olabileceği gibi sağlık profesyonellerine de yansıtılabilir. Aslında bu duygu umutsuzlukların, başkaldırıların bir yansımasıdır (22,58).

Suçluluk duygusu: Hastalığın kalıtım yolu ile geçmesi ailelerde suçluluk duygusunun yaşamasına neden olabilir. Buna ek olarak aileler çocuklarının tanı konulma sürecinde gecikmeler yaşadığında benzer şekilde suçluluk duygusunu yaşayabilmektedirler (56,58). Aileler, kronik hastalığın kendilerine bir ceza olarak verildiği düşünebilirler. Böyle bir durumda ailelerin suçluluk duygularını ifade etmelerine müsaade edilmeli, varsa yanlış ifadeler ve yanlışlıklar düzeltilmelidir. Çocuğun kronik hastalığı sade ve açık bir dil ile ailelere belirtilmelidir. Ailelerin başa çıkma yöntemleri anlaşıldığında, bu aşamanın bittiğinin göstergesidir (5,56).

Depresyon: Öfke ve suçluluk duyguları yaşandıktan sonra depresyon gelişir. Ailelerin kızgınlık ve baş kaldırmalarını sağlıklı bir şekilde belirtmemeleri depresyon

ihtimalini arttırır. Annede görülen depresyon, annenin hasta çocuğun bakımına katılma kalitesini ve ailenin diğer aile fertleri ile olan ilişkisini bozabilir (58).

Pazarlık evresi: Aileler FKÜ'li çocuğunun diyet programının uygun olacak şekilde düzenlemesini ya da bir ömür yerine belli bir yaşa kadar diyetin programının serbest bir şekilde olması konusunda pazarlık yapabilir (58).

Kabullenme evresi: FKÜ hastalığı, bu evrede kabul edilmiştir. Ailelerin amacı, FKÜ'nin yönetimini yaparak çocuklarının iyi bir tedavi almasını sağlamaktır. Sağlık profesyonelleri ile iş birliği içerisinde. Aileler bu aşamaya ulaşana kadar kendilerinin ve FKÜ'li çocuklarının güçlü ve zayıf yönlerini kabullenmeye başlarlar. Ancak pek çok aile bu aşamaların üstesinden sağlıklı bir şekilde gelememektedir (22,56,58). Bu durum ailelerin başa çıkma tutumlarını olumsuz etkileyebilmektedir (58,60).

FKÜ'li çocukların tedavisi bir ömür devam etmektedir. Bu süreç aile işleyişinde ve rutinlerinde değişimlere neden olmaktadır. Aileler, FKÜ'li çocuğun bakımını sağlama sürecinde pek çok zorluklarla karşı karşıya kalabilmektedir (16). Diğer kronik hastalıklarda yaşanan zorlukların yanında, FKÜ'de geç tanı, diyet programının sağlıklı yürütülememesi vb. durumlar çocukta beyinde geri dönüşü olmayan hasarlara ve bazı olumsuzlukların (havale, büyüme-gelişimde gerilme vb.) görülmesine neden olması ailelerde stres kaynağı olabilmektedir (16,22,56). FKÜ'li çocuklarının bakım gereksinimini karşılayamayan ailelerin başa çıkma tutumları olumsuz etkilenebildiği aktarılmaktadır (60).

2.1.9. Başa Çıkma Kavramı ve FKÜ'li Çocukları Olan Ailelerin Başa Çıkma Tutumları

Stres duygusu yoğun yaşandığında insanlarda endişe duygusunda artışa neden olur. Bu kavram ile başa çıkmaya destek olabilecek mantıklı bir tavsiye ve makul bir tebessüm sunan bir kişinin varlığı pozitif bir durumdur. Fakat bu düşünce her zaman karşılık bulmayabilir. İnsanlar herhangi birinden destek almadan kendince başa çıkmak mecburiyetinde olabilir (61).

Strese neden olan durum veya durumların olumsuz etkilerini azaltmak veya tamamen ortadan kaldırmak için bir takım başa çıkma tutumlarını devreye koymak evrensel bir davranıştır (19). Başa çıkma, kişinin kaynağının dışsal ya da içsel istekleri kontrol altına almak için verdiği bilişsel ve davranışsal kabiliyetlerdir (62). Yani stresi

meydana getiren gerginliđi azaltmak, ortadan kaldırmak veya gerilime karřı koyabilmek amacıyla verilen tepkilerin tümü olarak tanımlanmaktadır (19). Literatürde başa çıkma ile ilgili farklı tanımlar vardır. Bu tanımların bir kısmı řu şekildedir. Başa çıkma, strese neden olan durum ve řartlarda fizyoloji, biliř ve duyguyu bilinçli irade kabiliyeti ile deđiřtirebilmektir (63). Bir başka tanım, kiřilik yapıları ve kiřideki var olanı ele alarak, stres etmenlerinin çevrenin kaynaklarına ve isteklerine hassas olmasına olanak tanıyan pek çok yönü olan bir süreçtir (64). Yine başka bir tanımda ise, stresli durumlar karřısında çevreye adapte olmayı sađlayan ya da olumsuz neticelerden uzak durma olarak açıklanmaktadır. Bu kavram; yaratıcı kavrayabilme, esnek davranıřlar, sorunları giderme ve řartlar ne olursa olsun geri bildirim alma vb. kabiliyetleri oldukça önemlidir (65).

Folkman ve Lazarus başa çıkma tutumlarını problem ve duygu odaklı başa çıkma olmak üzere iki kategoride ele almıřlardır. Problem odaklı başa çıkma, kiřinin stresi meydana getiren durumu tamamen yok etmek için akılcı yaklařımı ve bilgisini devreye koymasıdır. Yani bu yöntem, stres oluřturan durum ile birebir mücadele edildiđi, çözüm metotlarının geliştirilmeye çalışıldıđı, muhtemel çözüm stratejilerinin olumlu/olumsuz yönlerinin ele alındıđı, harekete geçme planlaması ve strese neden olan etkenin kontrol altına alınmasını kapsamaktadır (66).

Duygu odaklı başa çıkma, stresli durumlarda meydana gelen olumsuz duyguları kontrol etmeye çalışarak dikkati stres etmenlerinden uzaklařtırmadır. Yani stres kaynaklarının verdiđi olumsuz duyguların minimize edilmesine yönelik uygulamalardır. Bu metotta kiři, inkâr, kaçınma vb. duyguları kullanarak stresten uzak durmaya çalışmaktadır. Kiřinin bu yaklařımı stresten uzak durması için kısa bir çözüm sunup bu süreçte kiřinin sıkıntıdan ve üzüntüden kaçınmasını sađlamaktadır (67,68).

Kronik hastalıđı olan çocukların ailelerinin sađlıklı çocukların ailelerine nazaran daha fazla stres yařadıkları belirtilmektedir (58,69,70). Aileler, FKÜ tanılı çocuđunun günlük yařamlarında FKÜ'nin gerektiđi bakımın yanı sıra hastalıđın yönetimi konusunda kaynaklanan stresle başa çıkmak için karmařık ve çeřitli beceriler kazanmaları gerekmektedir (28,36,58,60,70). Ancak ailelerin çocuđunun yeni tanı almıř olması, özel beslenme tedavisine her gün uyma zorunluluđunun olması, ilaç kullanma gerekliliđi, belli aralıklarla kan alma rutini, devamlı muayene izlemi, bazen il dıřı muayene kontrolleri, hastalıđa özgü ürünlerin tatlarının kötü olmasından dolayı çocuđun

ürünü reddetmesi, ürün pişirilmesinde/hazırlanmasında yaşanan zorluklar, özel gıdalara ulaşmada zorluk, maddi problemler, kalabalık aile (diyetle kaçakların yaşanmasına neden olması vb.), hastalığın yönetimine uyum sağlayamama, diyet hazırlamanın zor ve zaman alıcı olması, ailenin ekonomik ve kültürel durumu, hasta ve ailesinin psikolojik durumu, sağlık çalışanı ve hasta/aile arasındaki iletişimin zayıf olması, göçmen aileler, lokal/uluslararası tedavi standartlarının olmaması ya da çelişkili olması gibi nedenlerden dolayı çocuk ve ailesinin FKÜ’de bakım sürecini olumsuz etkileyebilmektedir. KMH tanılı bireyler, ömür boyu beslenme ve sağlıkları ile ilgili konularda yakın izlem gereksinimleri olduğundan ailelerine daha çok bağımlıdırlar. Ailenin başa çıkmak zorunda olduğu durumlar (rutin kan izlemi, diyet vb.) vardır (36,58,70,71). Kısaca sık kan kontrolü, kısıtlı diyetin uygulaması, sık hastaneye gitme mecburiyeti gibi durumlardan dolayı FKÜ’li çocukların ailelerinin başa çıkma tutumlarını etkileyebilmektedir (7,57,60,72).

2.1.10. FKÜ’de Hemşirelik Bakımı ve Ailelerin Güçlendirilmesi

Fenilketonürlü çocukların ailelerinde, maddi sorunlar, özel gıdaları sağlamada zorluk, hastalığa inanmada güçlük, suçluluk duygusu, yeni çocukta yaşanan stres, kalabalık aile, mucize ilaç/operasyon ümidi, tükenmişlik sendromu, ileriye yönelik kuşku vb. sorunlar yaşanabilmektedir. Çocuğun FKÜ tanısı almasının aileye maddi ve manevi yükü fazladır. Çocuğun geleceği hakkında kaygı yaşarlar. Aileler defektin çocuğu etkilemesinden dolayı acı çekerler (58). Aileler, çocuğun hastalığını kendi başarısızlıkları olarak düşünebilirler. Ailenin yaşadığı bu duygular en yakınındakiler tarafından desteklenebilir (5,22,56). Örneğin, aile büyükleri, anneyi gebelik sürecinde bazı durumlara dikkat etmemesinden dolayı suçlayabilirler. Çocuğa tanı konulma sürecinde ailelerin edindikleri bilgiler, ailelerin anksiyete duygusunu yoğun yaşamasından dolayı yanlış anlaşılmalara neden olabilir. Bu süreçte ailelerin hastalıkla ilgili bilgilerinin değerlendirilmesi, hatalı bilgilerin düzeltilmesi önemlidir. Hekim tarafından ailelere verilen bilgilerin ailelere sade bir dille anlatılması ve ailenin sorularının yanıtlanması hemşirenin sorumluluğundadır. Ailelerin hastalık hakkında bilgi edinme süreci sağlıklı bir şekilde gerçekleşirse; aileler çocuğunun hastalığına ilişkin karşılaşılabilecekleri yeni durumlarla daha etkili başa çıkabilirler (5).

Çocuk sağlığı ve hastalıkları hemşireleri, sadece tıbbi tedaviye değil aynı zamanda hastalığa uyum sağlamanın psikososyal yönlerine de odaklanmaktadır (26). Ailelere yönelik çalışmaların ilk aşamasını aile eğitimi oluşturmaktadır. Bu aşamada aileye FKÜ ve FKÜ'nin yönetimi hakkında bilgi verilmelidir. Ek olarak uygulanacak tedavi ve özel eğitime ailenin kalıtımın sağlanması için ön eğitimden geçirilmesi gerekmektedir. Çocuk sağlığı ve hastalıkları hemşiresi, bebeğin doğumunu takip eden ilk günlerinden itibaren gerek klinikte gerekse de aile sağlığı merkezinde çocukların bakım gereksinimlerinin sağlanmasında rolü vardır (58).

Ailelerin, FKÜ tanılı çocuğun yönetimini sağlması aile uyumunun güçlü bir göstergesidir. İmkan verildiğinde ebeveynler mükemmel öğretmen olabilirler. Ailelerin tanı anından itibaren verdiği tepkilerin değerlendirilmesi, klinik bakımın ayrılmaz bir parçası olarak düşünülmelidir (73). Ailelerin, FKÜ'li çocukları olan başka ailelerle tanıştırmak ve çocuklarının hastalığı hakkında çeşitli etkinliklere FKÜ diyetine uygun yemek pişirme, geziler planlama vb. dahil etmek ailelerin başa çıkma tutumlarını desteklediği aktarılmaktadır (26).

FKÜ'de hemşirelik bakımının amacı; aileye hastalığın muhtemel prognozu ile ilgili bilgi verilmesinin sağlanması gerekir. Çocuk doğar doğmaz kısa süre içerisinde tanı konulursa ve aile FKÜ diyetine uyarsa FA düzeyi normal aralıkta olur ve zekâ düzeyi normal olabilir. Fakat FKÜ diyeti uyum sağlanmaması halinde geri dönüşü olmayan semptomlara neden olur. Hemşiresinin aileye diyet hakkında bilgi vermesi önemlidir. FA kısıtlı gıdaların tüketimini önermelidir. Protein değeri yüksek gıdaların, diyetten uzaklaştırılması veya çok az miktar kullanması gerektiğini aileye anlatılmalıdır. Bunun için ilgili muayene ve kontrollerinin yapıldığı sağlık merkezindeki diğer sağlık profesyonellerinin (hekim, diyetisyen vb.) önerilerinin dikkate alınması gerekmektedir (5). Ailelerin diyet hazırlarken karşılattıkları sorunları ifade etmeye gereksinimleri olabilir. Çocuk büyüdükçe diyet ve diyet yönetimini sağlıklı bir şekilde yerine getirmesi zorlaşabilmektedir. Aileler kan değerleri normal çıktığında çocuğunun diyet programına uyumu bozabilirler. Çocukların başka gıdaların tadını öğrenmesinden sonra FA kısıtlı mamaların tadını reddettikleri, bu mamaların temininde ulaşım sorunu, pahalı olması vb. sorunların olması, muayene kontrol ve takiplerinin ekstra maddi yük getirmesi, ailelerin kendilerini sosyal yaşamdan soyutlamaları, eşlerin çocuk bakımı konusunda gerildikleri belirtilmektedir. FKÜ'de bakım ekibini bir üyesi olan hemşireler FKÜ'li

çocuğun izlemi yaparken bütün bu durumları göz önünde bulundurmalı ve danışmanlık hizmeti vererek aileleri desteklemelidirler (36,70,74).

Bütün kronik hastalıklarda olduğu gibi FKÜ’de de hemşirelik bakımının esas hedefi ailelerin güçlendirilmesi ve ailelerin başa çıkma tutumlarının artırılması amaçlanmaktadır. Yapılan çalışmalarda, FKÜ’li çocukların ailelerinde güçlendirme programının ailelerin başa çıkmalarını destekleyecek çalışmaların eksikliğine atıfta bulunmakta ve bu tür programların geliştirip uygulanması gerektiği aktarılmaktadır (60).

Güçlendirme, ailelerde istenilen değişimi hissetmelerine destek olan bir hemşirelik müdahalesi ve eğitim modelidir. Hemşireler başta olmak üzere diğer sağlık çalışanlarının ve hastaların rollerinin ve ilişkilerinin yeniden belirlenmesinde ve etrafıca şekil almasında katkı sağlamaktadır (28). Güçlendirme programı, ailenin ve çocuğunun hastalık ve hastalığın yönetiminde bilgi sahibi olması, tutum ve davranışlarının desteklemesi, motivasyonlarının artırılması ve sürecin sağlıklı bir şekilde sürdürülmesinde önemli rollerinin olduğu bildirilmektedir. Bu programda odaklanılan en önemli nokta; sağlığın geliştirilmesi katkı sağlayacak aile sisteminin ortaya çıkarılması veya desteklenmesinin olduğu aktarılmaktadır (28). Yapılan çalışmalarda aile güçlendirme programının; otizm (29), diyabet, kistik fibrozis (24,30) vb. kronik hastalığa sahip çocuğu olan ailelerin başa çıkma tutumları üzerinde olumlu etkisini olduğu aktarılmaktadır (24,30).

FKÜ tanımlı çocuğu olan ailelerde hastalık ve hastalığın yönetimi ile ilgili ailelerin güçlendirilmesinin bilgi düzeyinin artırılması ve başa çıkma tutumlarının desteklenmesinin hem aile hem çocuk açısından önemli bir konu olduğu gündeme gelmektedir. Bu nedenle hemşirelik bakım uygulamalarında FKÜ çocuğu olan ailelerin güçlendirilmesinin ailelerin hastalık yönetimi ve başa çıkmaları üzerinde olumlu etkisinin olabileceği düşünülmektedir.

Bu çalışmada HGP, ailelere yüz yüze eğitimin verilmesi, telefon danışmanlığı, rehberlik edilmesi, ailelerin psikososyal desteklerinin (aile içindeki destek mekanizmalarının güçlendirilmesi gibi) girişimleri içermektedir.

3. GEREÇ VE YÖNTEM

3.1. Araştırmanın Amacı

Bu araştırma, Van İl Sağlık Müdürlüğüne bağlı bulunan Aile Sağlığı Merkezleri'nde (ASM) izlemi yapılan 0-3 yaş arası FKÜ tanılı çocukların ailelerine verilen HGP'nin, ailelerin başa çıkma tutumlarına ve çocukların FA düzeylerine etkisini belirlemek amacıyla yapıldı.

3.2. Araştırmanın Şekli

Araştırma, randomize kontrollü deneysel tiptedir. Araştırmaya dahil edilme kriterlerine uyan gönüllüler çalışmaya katıldıktan sonra randomizasyon tablosundaki gruplara göre atandı (Ek 6).

3.3. Araştırmanın Yapıldığı Yer ve Özellikleri

Araştırma ASM'lerinde ve SBÜ-Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi (SBÜ-VEAH) Çocuk Metabolizma Polikliniğinde yapıldı. Van iline bağlı ASM'lerde FKÜ tanısı alan 0-3 yaş arası çocukların aileleriyle saha çalışması olarak planlandı. Van İl Sağlık Müdürlüğü'nün kayıtlarına göre; Van ilinde toplam 91 ASM bulunmaktadır. Van ilçelerinde bulunan ASM sayısı; İpekyolu 21, Erçiş 14, Tuşba 12, Başkale 6, Muradiye 6, Çaldıran 6, Özalp 6, Gürpınar 4, Gevaş 2, Saray 2, Edremit 1, Çatak 1 ve Bahçesaray 1'dir.

Araştırmacı, İlçe Sağlık Müdürlükleri'nin yenidoğan tarama birimine birime bağlı bulunan ASM'lerin adres bilgilerine ulaştıktan sonra; ilgili ASM'de çalışan sağlık çalışanlarına (hekim, hemşire ve/veya ebeler) gerekli çalışma (Ek 7, Ek 8) ve kurum izinlerini (Ek 9, Ek 10) gösterdikten sonra FKÜ tanılı çocukların aileleri ile bir çalışma planladığını belirtti. İlgili ASM çalışanı, araştırmacıya FKÜ'li çocuk ve/veya ailelerinin herhangi bir adres ve/veya telefon bilgilerini paylaşmadan; rutin kontrole, aşı uygulaması, kan numunesi, boy-kilo izlemi gibi işlemler için gelen aileye ilgili çalışma hakkında bilgi verildi. Ailelerin çalışmaya katılmak istemeleri halinde uygun oldukları bir zaman dilimi veya ASM izleminde (rutin işlem izlemlerinde) eğitimleri verildi. Ayrıca bağlı bulunduğu ASM'ye takibi olmayan ve takibe gelmeyen, (Van ili sınırları içerisinde) adres değişikliği yapan, ulaşılamayan, Van iline göç ile sonradan gelip

ASM’de kaydı olmayan, (ikametgahı Van ilinde olup) FKÜ takibini başka bir ilin sağlık merkezinde yapıp sadece kan numunesi için polikliniğe gelen vb. ailelerin olma ihtimaline veya gözden kaçma durumlarına karşı SBÜ-VEAH’nden izin alınarak (Ek 10), Çocuk Metabolizma Polikliniği’nde haftanın üç günü poliklinik hizmetinin olduğu saatlerde poliklinik önünde muayeneye gelen FKÜ’li çocukların ailelerine ulaşılmaya çalışıldı. Muayene sırası bekleyen ailelerle poliklinik önünde görüşülüp; araştırma kriterlerine uyan ve çalışmaya katılmayı kabul eden aileler araştırmaya alınarak ailelerin bağlı bulunduğu ASM’de takibi yapıldı.

Çalışmanın 0-3 yaş aralığında seçilmesinin nedenleri arasında; ailenin yeni üyesinde (bebeğinde) kronik hastalık ihtimalinin düşünülmemesi, Van ilinde çocuk metabolizma polikliniğinin ilgili yan dal sağlık hizmetini verecek olan hekimin göreve başlama veya görev süresinin bitimi gibi durumlarda yeni tanımlı çocukların gözden kaçırılması, aileler açısından metabolik hastalıkların fiziksel hastalıklar kadar (fiziksel açıdan) dikkat çekmemesi, ailelerin metabolik hastalığın tedavi ve kontrol süreçlerinde yeteri kadar önem göstermemesi, hastalığa inancının olmaması, çocuğun hastalığının ihmal edilmesi, il dışı sevklerde maddi, manevi vb. durumlardan ötürü ailenin zorlanması, rutin kan verme işleminde güçlüklerin yaşanması, tedavi sürecinde ilgili tıbbi ürünlere ulaşamama ve/veya kargolanma sürecindeki gecikmelerin vb. durumların olması sayılabilir. Dolayısıyla 0-3 yaş grubu kritik olduğundan bebeğin anne sütü ile beslenmesi, ailelere ek gıdaya geçiş, özel tıbbi beslenme tedavisi, özel durumlar ve ailelerin karşılaşılabilecekleri sorunlara yönelik tavsiyelerin etkinliğini belirlemek için bu çalışma planlandı.

3.4. Araştırmanın Evreni

Araştırmanın evrenini, Van ili ve ilçelerine bağlı ASM’lerde kayıtlı 0-3 yaş arası FKÜ tanısı almış çocukların aileleri oluşturdu.

3.5. Araştırmanın Örneklemi

Örneklem büyüklüğünü belirlemek G*Power v.3.1.9.4 programı ile hesaplama yapılan güç analizi sonucunda (75); 2 grup 2 tekrarlı çalışma deseni için her bir grupta en az 17 katılımcı olması gerektiği saptandı ($n_1:17$; $n_2:17$). Araştırma örnekleminde çalışmayı belirtilen tarihlerde 39 (müdahale 20; kontrol 19) aile alındı. Ancak müdahale

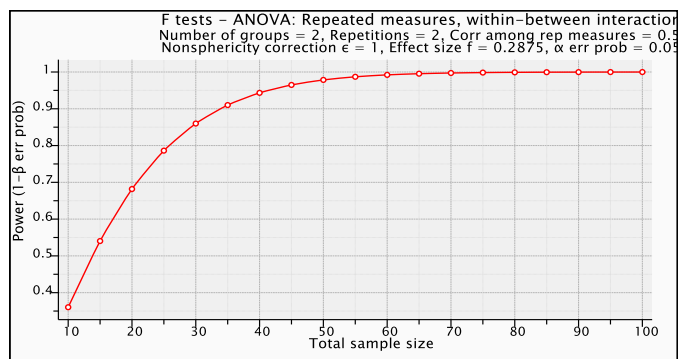
grubundaki 1 hastanın kesin tanı almamasından ve kontrol grubunda ise 2 hastanın il merkezine uzak olması ve tedavi takip ve kontrollerini yapmamasından dolayı araştırma sürecinde çalışma dışında kaldı. Araştırma sonunda müdahale grubunda 19, kontrol grubunda ise 17 olmak üzere toplam 36 aile ile çalışma tamamlandığında testin gücü (Power, $1-\beta$ err prob) = 0.901 olarak saptandı.

F tests - ANOVA: Repeated measures, within-between interaction

Analysis: Post hoc: Compute achieved power

Input: Effect size f = 0.2875
 α err prob = 0.05
Total sample size = 34
Number of groups = 2
Repetitions = 2
Corr among rep measures = 0.5
Nonsphericity correction ϵ = 1

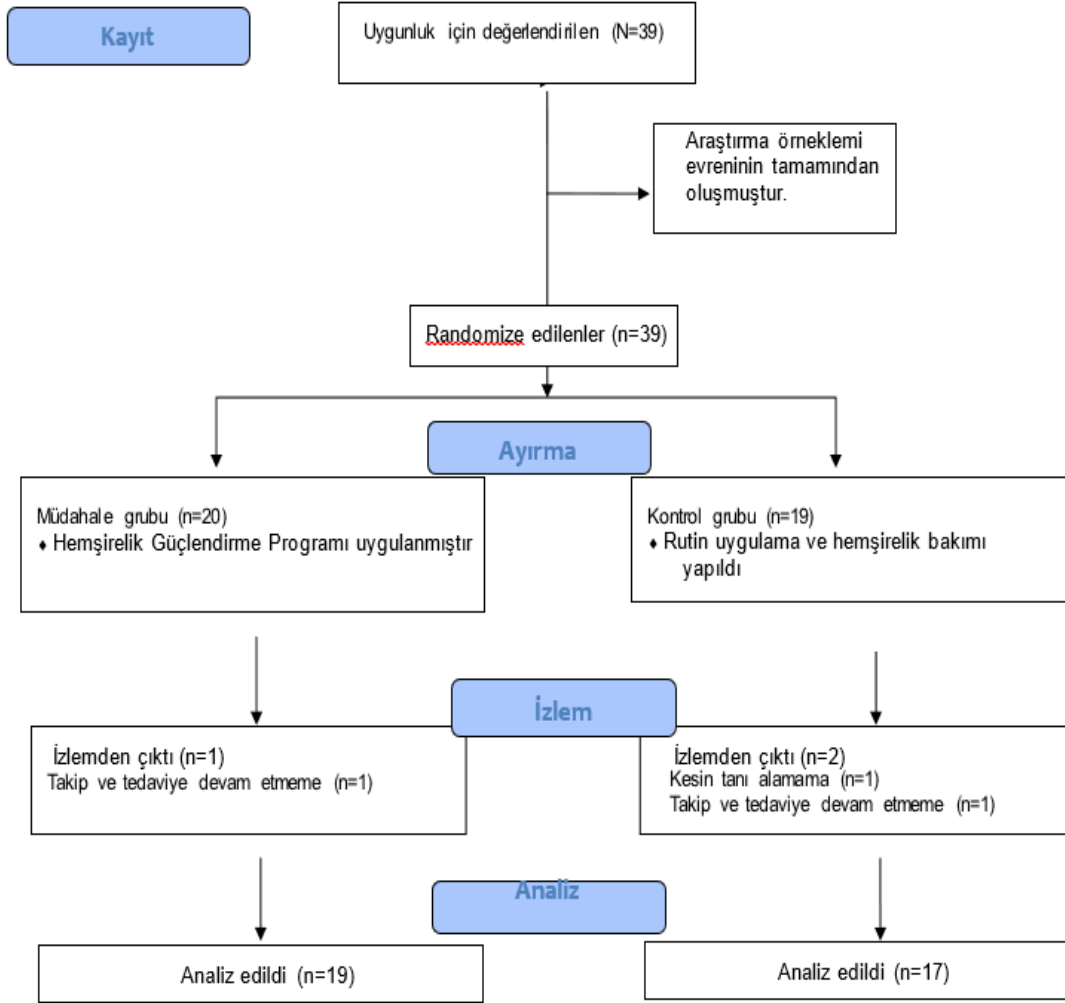
Output: Noncentrality parameter λ = 11.241250
Critical F = 4.149097
Numerator df = 1.000000
Denominator df = 32.000000
Power ($1-\beta$ err prob) = 0.901586



-Örneklem hesaplamasına ait G*Power protokolü

Randomizasyon

Araştırma örnekleminde, kriterlere uyan aileler bilgisayar ortamında (Research Randomizer programıyla) oluşturulan randomizasyon tablosuna (Ek 6) göre müdahale ve kontrol grubuna ayrıldı.



Şekil 3.1. CONSORT 2010 Çalışmanın Akış Şeması

Körleme

Seçim yanlılığını önlemek için tüm katılımcılarda tek körleme kullanıldı. Müdahale grubundaki aileler müdahale grubunda olduğunun farkındaydılar. Verilen toplanması, eğitimin verilmesi araştırmacı tarafından yapıldı.

Araştırmaya dahil edilme kriterleri

Ebeveynlerin Van ilinde ikamet eden ve/veya çocuk metabolizma polikliniğinde takipli çocuğu olan, araştırmaya katılmayı kabul eden, okuryazar olan, Türkçe bilen ve anlayan, 18 yaş ve üzeri olan, oryantasyonu ve kooperasyonu tam ve iletişime açık olan, çocuğun birincil bakımını yapan bir ebeveynlerden biri (anne/baba) ve 0-3 yaş arası (≤ 3 yaş) çocuğu olan klasik FKÜ (FA düzeyi ≥ 20 $\mu\text{mol/L}$) tanısı alan çocukların aileleri dahil edildi.

Araştırmadan dahil edilmeme kriterleri

Van ilinde ikamet etmeyen, araştırmaya katılmayı kabul etmeyen, okuryazar olmayan, Türkçe bilmeyen ve anlamayan, 17 yaş ve altında olan, oryantasyonu ve kooperasyonu tam ve iletişime açık olmayan, çocuğun birincil bakımını yapmayan ebeveyni/aile üyesi, çocuğu 3 yaşından büyük (> 3 yaş) olan, uygulanacak eğitimi yarıda bırakan, çocuğunun takip ve tedavisine düzenli yapmayan, çocuğu FKÜ tanılı olmasına rağmen takip edilemeyen, tek başvurusu olan çocukların aileleri çalışmaya dahil edilmedi.

3.6. Araştırmanın Değişkenleri

Bağımlı değişkenler: Hastalık bilgi düzeyi, ailelerin başa çıkma durumunu değerlendirme ölçeği puan düzeyi, çocukların FA düzeyi.

Bağımsız değişkenler: Hemşirelik güçlendirme programı.

Kontrol değişkenleri: Aile ve çocuğun sosyodemografik özellikleri, çocuğun tanı alma zamanı, çocuğun kontrole getirilme sıklığı gibi özelliklerdir.

3.7. Veri Toplama Araçları

Verilerin toplanmasında aşağıdaki formlar kullanıldı.

- a. Çocuk ve Aileyi Tanıtıcı Bilgi Formu (EK 1)
- b. Ailelerin Fenilketonüri ile İlgili Bilgi Düzeylerini Değerlendirme Formu (EK 2)
- c. Başa Çıkma Tutumlarını Değerlendirme Ölçeği (EK 3)

a. Çocuk ve Aileyi Tanıtıcı Bilgi Formu: Veri toplama formu, anne ile çocuğun demografik özellikleri, çocuğun hastalığı, annenin çocuğuna verdiği bakımı ve kendi yaşantısındaki ilişkileri belirlemek amacıyla literatür taranarak oluşturuldu

(28,76) Veri formunda; anne-baba ve çocuğun yaşı, anne-babanın eğitim durumu vb. sorulardan oluşturuldu. Form 24 sorudan oluşmaktadır (EK 1). Çocukların antropometrik (kilo, boy ve baş çevresinin) ölçümleri araştırmacı tarafından yapıp Neyzi ve ark (2008) standartlarına göre değerlendirildi ve persentiller belirlendi (77).

b. Ailelerin Fenilketonüri ile İlgili Bilgi Düzeylerini Değerlendirme (AFİBDD) Formu: Literatür doğrultusunda ve altı uzmanı (2 diyetisyen, 1 çocuk metabolizma hekimi, tez izleme komite üyelerinin) tavsiyelerini yansıtacak şekilde geliştirildi. Bu form; ailelerin FKÜ’li çocuğunun hastalığı ve hastalık yönetimi hakkında bilgi düzeyi ölçüldü (5,36,51,74,78). Form 20 sorudan oluşmaktadır. Hazırlanan bu formda; 12 soru (1., 2., 3., 4., 5., 7., 8., 11., 12., 13., 15. ve 16. sorular) ailelerin hastalık bilgisini, 8 soru (soru; 6., 9., 10., 14., 17., 18., 19. ve 20. sorular) ise ailelerin diyet bilgisini ölçüldü. Formdaki maddelerin şıkları “doğru”, “yanlış” ve “bilmiyorum” şeklindedir. AFİBDD formundaki 17 sorunun cevap şıkkı ‘doğru’ olarak kabul edilirken (1., 2., 3., 4., 5., 6., 7., 8., 10.,11., 12., 13., 15.,16., 17. ve 20. sorular), 4 tanesinin (9., 14., 18., 19.) cevap şıkkı ‘hayır’ (ters yanıtı sorular) olarak kabul edildi. Her bir sorunun doğru yanıtı beş (5) puandır. İlgili sorunun yanıtının yanlış ve “bilmiyorum” şıkkının işaretlenmesi ise 0 (sıfır) puandır. Puanlama 0-100 puan aralığındadır. Bilgi değerlendirilmesi 20 soruya verilen yanıtların toplam puanı üzerinden değerlendirildi. Formda elde edilen doğru yanıt ortalamasının yükselmesi hastalığa ilişkin bilgi düzeyinin iyi olduğunu göstermektedir (EK 2).

c. Başa Çıkma Tutumlarını Değerlendirme Ölçeği: Carver, Scheier ve Weintraub tarafından 1989 yılında 15 alt boyut 60 madde olarak geliştirilen COPE ölçeği Zuckerman ve Gagne tarafından 2003 yılında Kendine Yardım, Yaklaşım, Uyum Sağlama, Sakınma-Kaçınma ve Kendine Ceza isimli 5 faktör ve 40 madde olarak revize edilmiştir (COPE-R). Revize edilen ölçek Dicle ve Ersanlı (2015) tarafından Türkçe’ye uyarlandı. Uyarlanan ölçekte 5 faktör ve toplam 32 madde bulunmaktadır (61). Ölçek; kendine yardım, yaklaşım, uyum sağlama, sakınma-kaçınma ve kendine ceza olmak üzere toplam beş alt boyuta sahiptir. Kendine yardım alt boyutu; 1, 2, 3, 4, 5 ve 6 numaralı maddelerden, yaklaşım alt boyutu; 7, 8, 9, 10, 11, 12 ve 13 numaralı maddelerden, uyum sağlama alt boyutu; 14, 15, 16, 17, 18, 19 ve 20 numaralı maddelerden, sakınma-kaçınma alt boyutu; 21, 22, 23, 24, 25 ve 26 numaralı

maddelerden ve kendine ceza alt boyutu; 27, 28, 29, 30, 31 ve 32 numaralı maddelerden oluşmaktadır.

Ölçek 4'lü likert tipi bir ölçektir. Maddeler puanlanırken “Asla Böyle Yapmam” için 1, “Çok Az Böyle Yaparım” için 2, “Böyle Yaparım” için 3, “Çoğunlukla Böyle Yaparım” için 4 puan verilir. Ölçekte olumsuz madde yoktur. Ölçekten alınabilecek en yüksek puan 128, en düşük puan 32'dir. Ölçekten alınan yüksek puan başa çıkma tutum düzeyinin yüksek olması, düşük puan ise başa çıkma tutum düzeyinin düşük olması anlamına gelmektedir (61) (EK 3).

Ölçeğin Türkçeye uyarlama geçerlik ve güvenirlik çalışmasında yer verilen iç tutarlık (Cronbach Alfa) katsayıları kendine yardım alt boyutu için 0.96; yaklaşım alt boyutu için 0.98; uyum sağlama alt boyutu için 0.98; sakınma-kaçınma alt boyutu için 0.98; kendine ceza alt boyutu için 0.98 ve ölçek toplam puanı için 0.97 şeklindedir (Dicle ve Ersanlı, 2015). Bu araştırmadan elde edilen Cronbach alfa katsayıları; kendine yardım alt boyutu için 0.783; yaklaşım alt boyutu için 0.805; uyum sağlama alt boyutu için 0.723; sakınma-kaçınma alt boyutu için 0.708; kendine ceza alt boyutu için 0.754 ve ölçek toplam puanı için 0.781'dir. BÇTDÖ'ye ilişkin alt boyutların ve toplam puanın güvenirlik katsayılarının incelendiğinde; bütün puanların güvenilirliğinin yüksek düzeyde olduğu belirlendi.

d. Telefon Görüşmelerinde Eğitimi Pekiştirmeye Yönelik Soru Formu:

Müdahale grubundaki ailelere, yüz yüze görüşme sonrası eğitimi pekiştirmek ve telefon görüşmelerinin verimli geçmesini sağlamak için araştırmacı tarafından hazırlanan soru formudur. Eğitimin birinci ve ikinci aşamasında ailelerin almış olduğu eğitim içeriği dikkate alınarak her bir aşamada altışar sorudan oluşmak üzere toplam 12 sorudan oluşmaktadır (Ek 11). Müdahale grubundaki her bir aile toplamda 4 telefon görüşmesi yapıldı. Her bir görüşmesi süresi yaklaşık 20 dakika sürmüştür. Araştırmacı ve aile arasındaki bilgi akışı, diyet değişiklikleri ve önerileri ailenin takipli olduğu hekim ve diyetisyen onayı doğrultusunda gerçekleştirildi.

e. Fenilketonürlü Çocuklarda Aile Güçlendirme Programı Eğitim Kitapçığı

Eğitim kitapçığı literatür doğrultusunda olacak şekilde hazırlandı (Ek 12). Eğitim kitapçığının kapsam geçerliliği için uzman görüşüne danışıldı.

3.8. Arařtırma Verilerinin Toplanması

Aile Saęlıęı Merkezleri ve/veya çocuk metabolizma poliklinięinde izlenen ve yařları 0-3 yař arasında deęiřen FKÜ’li çocukların aileleri ile yapıldı. Arařtırmanın dahil edilme kriterlerine uyan ve arařtırmaya katılmayı kabul eden aileler randomizasyon yöntemi ile müdahale ve kontrol gruplarına ayrıldı. Arařtırmanın yapıldıęı 24.11.2021-28.02.2023 tarih aralıęında dahil edilme kriterlerine uyan ve arařtırmaya katılmayı kabul eden aileler örneklemini oluřturdu. ASM’lerin eęitim odasında veya uygun bir odasında ebeveynlere eęitim verildi. Eęitim, arařtırmacı tarafından verildi.

Randomizasyonla gruplar (müdahale ve kontrol grubu řeklinde) belirlendikten sonra **müdahale grubundaki** aileler telefon ile aranarak; aile güçlendirmeye yönelik hemřirelik giriřimlerinin 10 hafta süreceęi , bu süreçte iki defa ASM’ye davet edileceęi, **birinci ařamada**; haftanın herhangi bir günü ve bir seansta yaklaşık 40 dakikalık yüz yüze verilen eęitim giriřimini sonrası iki hafta boyunca haftada bir olmak üzere (2 telefon görüşmesiyle) aranacakları, **ikinci ařamada** ise; bir seansta yaklaşık 40 dakikalık yüz yüze ikinci eęitimin verileceęi sonrasında ise aynı řekilde iki hafta boyunca haftada bir olmak üzere telefon (toplamda 4 telefon görüşmesi) ile aranacakları konusunda bilgilendirildi. Müdahale grubundaki ailelere verilen eęitim ve telefon görüşmelerinin tamamlanmasından 4 hafta sonra (10. haftada) son testlerin uygulanması amacıyla tekrar ASM’ye ve/veya çocuk metabolizma poliklinięine çağrılacakları konusunda ve aile güçlendirmeye yönelik hemřirelik eęitiminin tamamlanacaęı konusunda bilgi verildi.

Müdahale grubundaki ailelerde eęitime başlamadan önce “**Çocuk ve Aileyi Tanıtıcı Bilgi Formu** (EK 1)”, “**Ailelerin Fenilketonüri ile İlgili Bilgi Düzeylerini Deęerlendirme** (AFİBDD) Formu (EK 2)”, “**Bařa Çıkma Tutumlarını Deęerlendirme Ölçeęi** (BÇTDÖ) (EK 3)” uygulanıp hemen sonrasında eęitim verildi. (1. Hafta). Eęitim ve telefon görüşmelerinin bitiminden (6. haftadan) sonraki 4. haftada (10. haftada) ise AFİBDD Formu (EK 2), BÇTDÖ (EK 3) son kez uygulandı (řekil 3.2.).

Her iki gruptaki (müdahale ve kontrol gruplarındaki) ailelere, 1. hafta ön testler (“Çocuk ve Aileyi Tanıtıcı Bilgi Formu”, “AFİBDD Formu”, “BÇTDÖ”), 10. haftada ise son testler (“AFİBDD Formu”, “BÇTDÖ”) uygulandı.

Her bir ailenin FKÜ hakkında edinmek istedikleri bilginin farklı alanlarda odaklanabileceği düşünüldüğünden eğitimler; araştırmacı ve bir ebeveyn (istek halinde hem anne hem de baba) olacak şekilde yapıldı. Her aileye aynı eğitim materyali üzerinden spesifik bireysel eğitim verildi. ASM'lerin uygun bir odasında, eğitimler, power-point sunu şeklinde yapıldı. Eğitimlerde beyin fırtınası, soru-cevap gibi teknikler kullanıldı. Her bir ailenin yüz yüze eğitimi en az 40 dakika sürdü. Her bir telefon görüşmesi ise yaklaşık 15 dakika sürdü. Telefon görüşmelerinde ailelere verilen eğitim ve içeriği, ailelerin merak ettiği konuların/soruların yanıtlanması, ailelerin diyeti uygulama pratiğinin değerlendirilmesi, önerilerin verilmesi, danışmanlık gibi müdahaleleri içermektedir. Telefon görüşmeleri ailelerin rahatsız olmayacağı sessiz bir ortamda yapıldı. Verilen eğitimin etkinliğini belirlemek için araştırmacı tarafından hazırlanan "AFİBDD Formu" eğitim öncesi ve sonrası uygulandı (EK 2).

Eğitim iki aşamalı olarak yapıldı. Ebeveynleri desteklemeye yönelik eğitim programının **Birinci aşamasında**; FKÜ hastalığı hakkında genel bilgi, hastalığın tedavisi, hastalık süreci vb. konular ele alındı. **İkinci aşamasında** ise; FKÜ hastalığında diyetin önemi, diyet programı ve hakkında bilinmesi gerekenler, psikososyal destek (ailenin ev içindeki destek mekanizmaları, diyeti bozan kişi veya diğer etmenlere olan yaklaşımlar ve çözüm önerileri vb. konular) hakkında bilgi verildi. Hazırlanan eğitim kitapçığı, eğitim sonrası ebeveynlere teslim edildi.

Kontrol grubundaki ailelere ise rutin bakım ve hemşirelik bakımı yapıldı. Bu kapsamdaki ailelere; çocuklarını düzenli kan numunesi vermesi ve izleminin yapılması, muayene rutinine devam ettirilmesi, sağlık profesyonellerinin ilgili önerilerinin (diyet değişiklikleri ve diyetle uyum sağlama, ilaç kullanımı vb.), dikkate alması yer almaktadır. Kontrol grubundaki ailelere ilk testlerin uygulamasından 10 hafta sonrasında son testler uygulandı. Son testin uygulamasından kontrol grubundaki ailelere aynı eğitim verilerek eğitim kitapçığı teslim edildi.

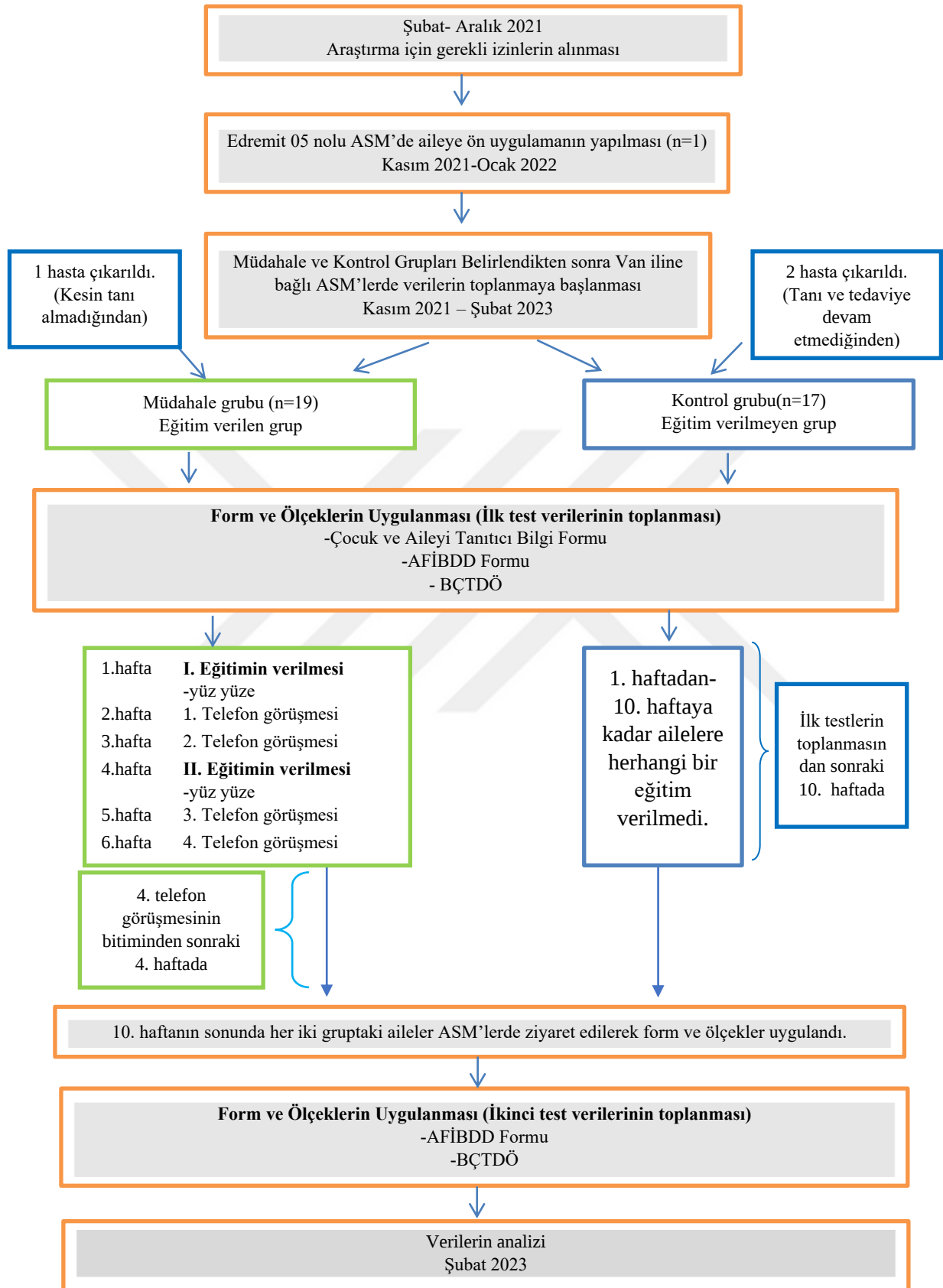
3.9. Verilerin Ön Uygulaması

Veriler, Van il Sağlık Müdürlüğü'ne bağlı ASM'lerin eğitim odasında yapıldı. Ailelerin hastalığa ilişkin bilgi düzeylerinin belirlenmesi amacıyla oluşturan formdaki soruların anlaşılabilirliğini değerlendirmek için bir FKÜ tanılı çocuğun ebeveynine formun ön uygulaması yapıldı. Eğitim sürecinde ailelerle telefon görüşmelerinde eğitimi pekiştirmek ve ailelerin yaşadığı durumları değerlendirmek için 12 sorudan oluşan soru formu eklendi (Ek 11).

3.10. Araştırmanın Etik Boyutu

Araştırmanın yapılabilmesi için; ailelerden aydınlatılmış onam (Ek 4-5), ölçek (Ek 7) izni, etik kurul (Ek 8) (Toplantı sayısı: 110; Tarih: 02.04.2021) izni ve kurum izinleri (Ek 9-10) alındı. Deney grubundaki ailelere son testler uygulandıktan sonra müdahale grubuna uygulanan HGP'ı uygulanıp eğitim kitapçığı teslim edildi. Çalışmanın giderleri için herhangi bir destek alınmadı. Tüm masraflar araştırmacı tarafından karşılandı. Araştırmanın Clinical Trials (ID) kayıt numarası NCT05497050'dır.





Şekil 3.2. Araştırma Akış Şeması

3.11. Verilerin Değerlendirilmesi

İstatistiksel analizler SPSS (IBM SPSS Statistics 27) adlı paket program kullanılarak yapılmıştır. Bulguların yorumlanmasında frekans tabloları ve tanımlayıcı istatistikler kullanıldı.

Normal dağılıma uygun ölçüm değerleri için parametrik yöntemler kullanıldı. Parametrik yöntemlere uygun şekilde, iki bağımsız grubun ölçüm değerleriyle karşılaştırılmasında “Independent Sample-t” test (t-tablo değeri); bağımlı iki grubun ölçüm değerleriyle karşılaştırılmasında “Paired-Sample” test (t-tablo değeri) yöntemi ile yapıldı. Parametrik olmayan yöntemlere uygun şekilde, iki bağımsız grubun ölçüm değerleriyle karşılaştırılmasında “Mann-Whitney U” test (Z-tablo değeri); bağımlı iki grubun ölçüm değerleriyle karşılaştırılmasında “Wilcoxon” test (Z-tablo değeri) yöntemi kullanıldı. İki nitel değişkenin birbiriyle ilişkilerinin incelenmesinde “Pearson- χ^2 ” çapraz tabloları kullanıldı. Normal dağılıma sahip olan iki nicel değişkenin birbiriyle ilişkilerinin incelenmesinde “Pearson” korelasyon katsayısı; en az birinin normal dağılım göstermediği durumlarda ise “Spearman” korelasyon katsayısı kullanıldı.

3.12. Araştırmanın Sınırlılıkları

Veriler, Van İl Sağlık Müdürlüğüne bağlı ASM’lerinde ve/veya SBÜ-VEAH takipli olan ve araştırma kriterlerine uyan FKÜ tanılı çocukların ailelerinden elde edildiği için araştırma verileri sadece bu kapsamdaki ailelerle genelebilir.

3.13. Araştırmanın Güçlü Yönleri

Ebeveynlerin çalışma ve kontrol grubuna ayırmak için randomizasyonun kullanılması, katılımcıların yanıt yanlılığını önlemek için tek körleme kullanılması, 0-3 yaş grubu aralığında FKÜ tanılı çocuğu olan annelerle yapılması araştırmanın güçlü yanlarındandır. Ayrıca araştırmanın başlangıç zamanı pandemi dönemine (COVID-19) denk geldiğinden gerek grupların belirlenmesi gerek maske-mesafe-hijyen kurallarının sıkı takip edilmesi, bu süreçte çocuk hasta ve ailelerin ulaşım zorlukları düşünüldüğünde tüm bunlara rağmen çalışmanın tamamlanması güçlü yönlerindendir. Telefon görüşmelerinin katılım oranı ve vaka kaybının az olması güçlü yönüdür.

3.14. Arařtırmanın Zayıf Yönlere

Kan FA sonuçları verilerinin toplanması ailelerin sözlü teyidi, ailelerden gelen bildirim mesajları veya mesajların ekran görüntüsü ile not edildi. Eğitimi veren arařtırmacının, ikinci bir gözlemci olmaksızın ebeveynlerle yüz yüze görüşerek veri toplaması çalışmanın zayıf yönüdür.



4. BULGULAR

Çalışmada elde edilen verilerin analizinde müdahale ve kontrol gruplarının homojen olup-olmadığına ilişkin bulgular, ailelere ve çocuklara ait sosyodemografik bulgular, Ailelerin Fenilketonüri ile İlgili Bilgi Düzeylerini Değerlendirme ve Başa Çıkma Tutumlarını Değerlendirme Ölçeği'ne ilişkin bulgular ve analizi sunulmaktadır.

Tablo 4.1. Çocuk ve Ailelerin Tanıtıcı Özellikleri

Değişken	Deney Grubu		Kontrol Grubu		Toplam	
	X±SS	Medyan (Min-Max)	X±SS	Medyan (Min-Max)	X±SS	Medyan (Min-Max)
Çocuk yaşı (ay)	18.32±12.74	15.0 [3.0-36.0]	20.00±13.68	24.0 [3.0-36.0]	19.11±13.03	15.5 [3.0-36.0]
Annenin Yaşı (yıl)	29.63±60.12	30.0 [18.0-42.0]	27.59±50.87	26.0 [21.0-40.0]	28.67±6.01	26.5 [18.0-42.0]
Babanın Yaşı (yıl)	34.26±60.42	35.0 [25.0-43.0]	32.88±70.08	32.0 [23.0-48.0]	33.61±6.68	33.0 [23.0-48.0]
Kardeş sayısı	2.47±10.17	2.0 [1.0-5.0]	2.52±10.37	2.0 [1.0-6.0]	2.50±1.25	2.0 [1.0-6.0]
FKÜ hastası kaçınıcı çocuk	2.10±00.93	2.0 [1.0-4.0]	2.24±10.39	2.0 [1.0-6.0]	1.86±.035	2.0 [1.0-2.0]
	n	%	n	%	n	%
Cinsiyet						
Kız	10	52.6	10	58.8	20	55.6
Erkek	9	47.4	7	41.2	16	44.4
Aile tipi						
Geniş aile	16	84.2	15	88.2	31	86.1
Çekirdek aile	3	15.8	2	11.8	5	13.9
Yaşanılan Yer						
İl	3	15.8	3	17.7	6	16.7
İlçe	7	36.8	9	52.9	16	44.4
Köy/kasaba	9	47.4	5	29.4	14	38.9
Eşle akraba						
Evet	12	63.2	9	52.9	21	58.3
Hayır	7	36.8	8	47.1	15	41.7
Akrabalık derecesi						
1. derece	8	66.7	7	77.8	15	71.4
2. derece	1	8.3	1	11.1	2	9.6
3. derece	3	25.0	1	11.1	4	19.0
Meslek						
Ev hanımı/işsiz	18	94.7	16	94.1	34	94.4
Meslek sahibi	-	-	1	5.9	1	2.8
Memur	1	5.3	-	-	1	2.8
Anne eğitim						
Okuryazar	5	26.3	2	11.8	7	19.4
İlköğretim	11	57.9	13	76.4	24	66.7
Lise	-	-	2	11.8	2	5.6
Üniversite	3	15.8	-	-	3	8.3
	n	%	n	%	n	%
Ailede başka FKÜ'li çocuk olma durumu						
Evet	2	10.5	3	17.6	5	13.9
Hayır	17	89.5	14	82.4	31	86.1

Çalışmaya katılan ailelerin ve çocukların tanımlayıcı özellikleri Tablo 4.1.'de gösterildi.

4.1. Ailelerin Sosyodemografik Özelliklerine Göre Dağılımı

Tablo 4.2. Müdahale ve Kontrol Grubundaki Çocuk ve Ailelerin Sosyodemografik Özelliklerine Göre Dağılımları ve Gruplar Arası Karşılaştırılması

Değişken	Müdahale grubu (n=19)		Kontrol grubu (n=17)		İstatistiksel analiz* Olasılık
	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	
Çocuğun yaşı (ay)	18.32±12.74	15.0 [3.0-36.0]	20.00±13.68	24.0 [3.0-36.0]	Z=-0.127 p=0.899
Anne yaşı (yıl)	29.63±60.12	30.0 [18.0-42.0]	27.59±50.87	26.0 [21.0-40.0]	Z=-1.303 p=0.193
Baba yaşı (yıl)	34.26±60.42	35.0 [25.0-43.0]	32.88±70.08	32.0 [23.0-48.0]	Z=-0.731 p=0.465
Kardeş sayısı	2.47±10.17	2.0 [1.0-5.0]	2.52±10.37	2.0 [1.0-6.0]	Z=-0.016 p=0.987
FKÜ hastası kaçınıcı çocuk	2.10±00.93	2.0 [1.0-4.0]	2.24±10.39	2.0 [1.0-6.0]	Z=-0.033 p=0.974
	n	%	n	%	χ^2 p
Çocuğun cinsiyeti					
Kız	10	52.6	10	58.8	$\chi^2=0.139$
Erkek	9	47.4	7	41.2	p=0.709
Ailede başka FKÜ'li çocuk sahibi olma durumu					
Evet	2	10.5	3	17.6	$\chi^2=0.380$
Hayır	17	89.5	14	82.4	p=0.537
Aile tipi					
Çekirdek aile	16	84.2	15	88.2	$\chi^2=0.122$
Geniş aile	3	15.8	2	11.8	p=0.727
Yaşanan yer					
İl	3	15.8	3	17.7	$\chi^2=1.286$
İlçe	7	36.8	9	52.9	p=0.526
Köy/kasaba	9	47.4	5	29.4	
Sosyal güvence					
Var	6	31.6	4	23.5	$\chi^2=0.290$
Yok	13	68.4	13	76.5	p=0.590
Eşle akrabalık durumu					
Evet	12	63.2	9	52.9	$\chi^2=0.385$
Hayır	7	36.8	8	47.1	p=0.535
Akrabalık derecesi¹					
1.derece	8	66.7	7	77.8	$\chi^2=0.651$
2.derece	1	8.3	1	11.1	p=0.722
3.derece	3	25.0	1	11.1	
Ebeveyn çalışma					
Evet	5	26.3	4	23.5	$\chi^2=0.037$
Hayır	14	73.7	13	76.5	p=0.847
Meslek					
Ev hanımı/işsiz	18	94.7	16	94.1	$\chi^2=2.013$
Meslek sahibi	-	-	1	5.9	p=0.366
Memur	1	5.3	-	-	
Anne eğitim düzeyi					
Okuryazar	5	26.3	2	11.8	$\chi^2=6.361$
İlköğretim	11	57.9	13	76.4	p=0.095
Lise	-	-	2	11.8	
Üniversite	3	15.8	-	-	

Tablo 4.2. Müdahale ve Kontrol Grubundaki Çocuk ve Ailelerin Sosyodemografik Özelliklerine Göre İncelenmesi (Devamı)

Baba eğitim düzeyi				
Okuryazar	2	10.5	1	5.9
İlköğretim	13	68.5	12	70.6
Lise	2	10.5	4	23.5
Üniversite	2	10.5	-	-

*İki nitel değişkenin birbiriyle ilişkilerinin incelenmesinde “Pearson- χ^2 çapraz tabloları” kullanıldı.

¹Eşle akrabalık durumuna ‘evet’ diyenlerin dağılımı

Müdahale ve kontrol gruplarında araştırma kapsamına alınan ebeveynler anneler idi. Çalışmaya dahil edilen müdahale grubundaki çocukların yaş ortalaması 18.32±12.74 ay, annelerin yaş ortalaması 29.63±60.12 yıl, babaların yaş ortalaması 34.26±60.42 yıl olduğu tespit edildi. Kontrol grubundaki çocukların yaş ortalaması 20.00±13.68 ay, annelerin yaş ortalaması 27.59±50.87 yıl, babaların yaş ortalaması 32.88±70.08 yıl olduğu belirlendi. Müdahale grubundaki ebeveynlerin hanedeki çocuk sayısının ortalaması 2.47±10.17, FKÜ tanılı çocuğun ailedeki sırasının ortalaması 2.10±00.93 iken kontrol grubundaki ebeveynlerin hanedeki çocuk sayısının ortalaması 2.52±10.37, FKÜ tanılı çocuğun ailedeki sırasının ortalaması 2.24±10.39 olduğu belirlendi (Tablo 4.2).

Müdahale grubundaki çocukların %52.6’sının kız, ailelerin %10.5’inin ailede başka FKÜ’li çocuk olduğu, ailelerin %84.2’si çekirdek tip ailede yaşadığı, %36.8’i ilçede bulunduğu, %31.6’sının sosyal güvencesinin olduğu, %63.2’sinin akraba evliliği yaptığı ve bunların %66.7’sinin birinci derece akraba olduğu, ailelerin %26.3’ünün çalıştığı, %94.7’sinin ev hanımı olduğu, annelerin %57.9’unun ve babaların %68.5’inin ilköğretim mezunu olduğu saptandı (Tablo 4.2).

Kontrol grubundaki çocukların ise %58.8’inin kız, ailelerin %17.6’sının ailede başka FKÜ’li çocuk olduğu, ailelerin %88.2’sinin çekirdek tip ailede yaşadığı, %52.9’unun ilçede bulunduğu, %23.5’inin sosyal güvencesinin olduğu, %52.9’unun akraba evliliği yaptığı ve bunların %77.8’inin birinci derece akraba olduğu, ailelerin %23.5’inin çalıştığı, %94.1’inin ev hanımı olduğu, annelerin %76.4’ünün ve babaların %70.6’sının ilköğretim mezunu olduğu saptandı (Tablo 4.2). Aile tipi, yaşanan yer, sosyal güvence, ebeveynlerin akrabalık durumu, ebeveynlerin akrabalık derecesi, meslek, anne eğitim düzeyi ve baba eğitim düzeyi açısından gruplar istatistiksel yönden anlamlı fark olmadığı saptandı ($p>0.05$). Grupların belirtilen özellikler açısından homojen olduğu belirlendi.

Tablo 4.3. Ailelerin ve Çocukların FKÜ Hakkında Tanıtıcı Özelliklerine Göre Dağılımları ve Gruplar Arasındaki Farklılıkların İncelenmesi

Değişken	Müdahale grubu		Kontrol grubu		İstatistiksel analiz*
	(n=19)		(n=17)		
	n	%	n	%	Olasılık
Kontrol sıklığı					
Ara sıra	2	10.5	2	11.8	$\chi^2=1.514$ p=0.679
Ayda 1 kez	10	52.6	7	41.2	
3 ayda 1 kez	1	5.3	3	17.6	
1-2 haftada 1 kez	6	31.6	5	29.4	
Çocuğu Kontrole Götüren Kişi					
Anne ve baba	11	57.9	9	52.9	$\chi^2=0.089$ p=0.765
Anne ve diğer aile üyesi ¹	8	42.1	8	47.1	
Çocuğun FKÜ için ilaç kullanma durumu					
Kullanmıyor	11	57.9	13	76.5	$\chi^2=1.393$ p=0.238
Kullanıyor ²	8	42.1	4	23.5	
Ebeveynde kronik hastalık durumu					
Evet ³	-	-	2	11.8	$\chi^2=2.367$ p=0.124
Hayır	19	100.0	15	88.2	
Daha önce FKÜ ile ilgili eğitim alma durumu					
Evet	1	5.3	2	11.8	$\chi^2=0.496$ p=0.481
Hayır	18	94.7	15	88.2	
FKÜ ile ilgili yeterli bilgiye sahip olma					
Evet	7	36.8	1	5.9	$\chi^2=5.105$ p=0.078
Hayır	9	47.4	11	64.7	
Kararsız	3	15.8	5	29.4	

*İki nitel değişkenin birbiriyle ilişkilerinin incelenmesinde “Pearson- χ^2 çapraz tabloları” kullanıldı.

¹Diğer aile üyesi; abi, abla, kayınpeder, kayınbirader.

² Kullanan ilaç Kuvan’dır.; ³Kronik hastalık: Diyabet, Hipertansiyon.

Müdahale grubundaki ailelerin %52.6’sının çocuğunu ayda bir kez kontrole getirdiği, tümünün kronik rahatsızlığı bulunmadığı, %94.7’sinin FKÜ ile ilgili herhangi bir eğitim almadığı, %47.4’ünün yeterli bilgiye sahip olmadığı, çocukların %57.9’unun ebeveynleri tarafından muayene kontrollerine götürüldüğü ve %42.1’inin Kuvan (Kuvan, BH4’tür. Kan FA’nin düzeyini düşürür) ilacını kullandığı belirlendi (Tablo 4.3).

Kontrol grubundaki ailelerin %41.2'sinin çocuğunu ayda bir kez kontrole getirdiği, %88.2'sinin kronik hastalığının olmadığı, %88.2'sinin daha önce FKÜ ile ilgili herhangi bir eğitim almadığı, 64.7'sinin yeterli bilgiye sahip olmadığı, çocukların %52.9'unun ebeveynleri tarafından muayene kontrollerine götürüldüğü ve %23.5'inin Kuvan ilacını kullandığı saptandı (Tablo 4.3).

Gruplar ile ebeveyn çalışma durumu, FKÜ hastası çocuğun cinsiyeti, başka FKÜ hastası çocuğun olması, kontrol sıklığı, kontrole götüren kişiler, FKÜ için ilaç kullanma, ebeveynde kronik hastalık, FKÜ eğitimi alma ve FKÜ hakkında yeterli hissetme durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark yoktur ($p>0.05$). Müdahale ve kontrol grubunun belirtilen özellikler yönünden homojen olduğu belirlendi (Tablo 4.3).

Tablo 4.4. Çocukların Antropometrik Ölçümlerine Göre Dağılımları ve Gruplar Arası Karşılaştırılması

Değişken	Müdahale grubu (n=19)		Kontrol grubu (n=17)		İstatistiksel analiz* Olasılık
	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	
TOPLAM	Ağırlık (kg)	10.05±30.30	10.0	10.50±30.49	12.3
			[4.2-14.5]		[4.5-14.2]
	Boy (cm)	77.16±13.76	77.0	79.67±15.24	84.0
			[53.0-96.0]		[55.1-96.3]
KIZ	Baş çevresi(cm)	45.33±30.34	46.0	45.62±30.87	47.3
			[38.6-49.5]		[37.7-50.0]
	Ağırlık (kg)	10.49±3.62	11.3	10.07±3.53	10.9
			[4.7-14.5]		[4.5-14.0]
ERKEK	Boy (cm)	79.50±16.11	82.5	77.39±15.20	79.5
			[53.0-96.0]		[55.1-95.0]
	Baş çevresi(cm)	45.68±3.64	46.5	45.02±4.06	46.4
			[39.1-49.5]		[37.7-49.6]
	BKİ	16.14±0.74	15.9	16.37±1.09	16.5
			[15.2-17.4]		[14.8-18.2]
	Ağırlık (kg)	9.56±3.05	9.2	11.11±3.61	13.3
			[4.2-13.5]		[6.2-14.2]
	Boy (cm)	74.57±10.96	73.0	82.93±15.88	93.0
			[56.2-90.0]		[61.0-96.3]
	Baş çevresi(cm)	44.93±3.13	45.4	46.49±3.71	48.2
			[38.6-49.1]		[41.0-50.0]
	BKİ	16.68±1.49	16.7	15.84±0.64	15.9
			[13.3-18.7]		[15.1-16.7]

*Normal dağılıma sahip olmayan verilerde iki bağımsız grubun ölçüm değerleriyle karşılaştırılmasında “Mann-Whitney U” test (Z-tablo değeri) istatistikleri kullanıldı.

Müdahale grubundaki çocukların ağırlık ortalaması 10.05±30.30 kg, boy ortalaması 77.16±13.76 cm ve baş çevresi 45.33±30.34 cm olduğu saptandı. Kontrol grubundaki çocukların ağırlık ortalaması 10.50±30.49 kg, boy ortalaması 79.67±15.24 cm ve baş çevresi 45.62±30.87 cm olduğu belirlendi. Müdahale ve kontrol gruplarındaki çocukların ağırlık, boy ve baş çevresine göre dağılımı açısından gruplar arası istatistiksel olarak anlamlı fark olmadığı görüldü ($p>0.05$), her iki grubun homojen olduğu belirlendi (Tablo 4.4).

Tablo 4.5. Müdahale ve Kontrol grubundaki Çocukların Antropometrik Persentiller Arasındaki İlişkilerin İncelenmesi

	Müdahale grubu		Kontrol grubu (n=17)		İstatistiksel analiz*
Persentil	(n=19)				
	n	%	n	%	
Ağırlık (%)					
0-3	1	5.3	1	5.9	$\chi^2=3.658$ p=0.600
3-10	2	10.5	2	11.7	
10-25	5	26.3	1	5.9	
25-50	6	31.6	6	35.3	
50-75	5	26.3	6	35.3	
75-90	-	-	1	5.9	
Boy (%)					
0-3	2	10.5	3	17.6	$\chi^2=8.985$ p=0.110
3-10	5	26.3	-	-	
10-25	3	15.8	1	5.9	
25-50	2	10.5	7	41.2	
50-75	6	31.6	5	29.4	
75-90	1	5.3	1	5.9	
Baş çevre (%)					
0-3	1	5.3	2	11.8	$\chi^2=4.856$ p=0.434
3-10	3	15.8	1	5.9	
10-25	5	26.3	2	11.8	
25-50	3	15.8	6	35.2	
50-75	7	36.8	5	29.4	
75-90	-	-	1	5.9	

*İki nitel değişkenin birbiriyle ilişkilerinin incelenmesinde "Pearson- χ^2 çapraz tabloları" kullanıldı.

Müdahale grubundaki çocukların %31.6'sının ağırlık kilo ortalama persentil değeri 25-50, %31.6'sının boy (cm) ortalama değeri 50-75 ve %36.8'inin baş çevresi (cm) ortalama persentil değeri 50-75 aralığında olduğu; kontrol grubunda ise %35.3'ünün ağırlık kilo ortalama persentil değeri 25-50 ve 50-75, %41.2'sinin boy (cm) ortalama değeri 25-50 ve %35.2'sinin baş çevresi (cm) ortalama persentil değeri 25-50 aralığında olduğu saptandı. Gruplar ile ağırlık, boy ve baş çevresine ilişkin persentil değer aralıkları açısından gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark olmayıp ($p>0.05$) grupların benzer olduğu görüldü (Tablo 4.5).

Tablo 4.6. Çocukların Tarama ve Tanı FA Değerlerinin Karşılaştırılması

Değişken	Müdahale grubu (n=19)		Kontrol grubu (n=17)		İstatistiksel analiz* Olasılık
	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	
	($\mu\text{mol/L}$)	($\mu\text{mol/L}$)	($\mu\text{mol/L}$)	($\mu\text{mol/L}$)	
Tarama	543.69±27.5	424.4	690.76±57.2	354.7	Z=-0.349
FA		[207.9-1213.9]		[269.4-2027.9]	p=0.727
Tanı FA	1205.13±60.5	1153.8	1652.36±78.8	1761.0	t=-1.931
		[505.8-2634.7]		[499.4-3250.9]	p=0.062

*Normal dağılıma sahip olan verilerde iki bağımsız grubun ölçüm değerleriyle karşılaştırılmasında “Independent Sample-t” test (t-tablo değeri) istatistikleri kullanıldı. Normal dağılıma sahip olmayan verilerde iki bağımsız grubun ölçüm değerleriyle karşılaştırılmasında “Mann-Whitney U” test (Z-tablo değeri) istatistikleri kullanıldı.

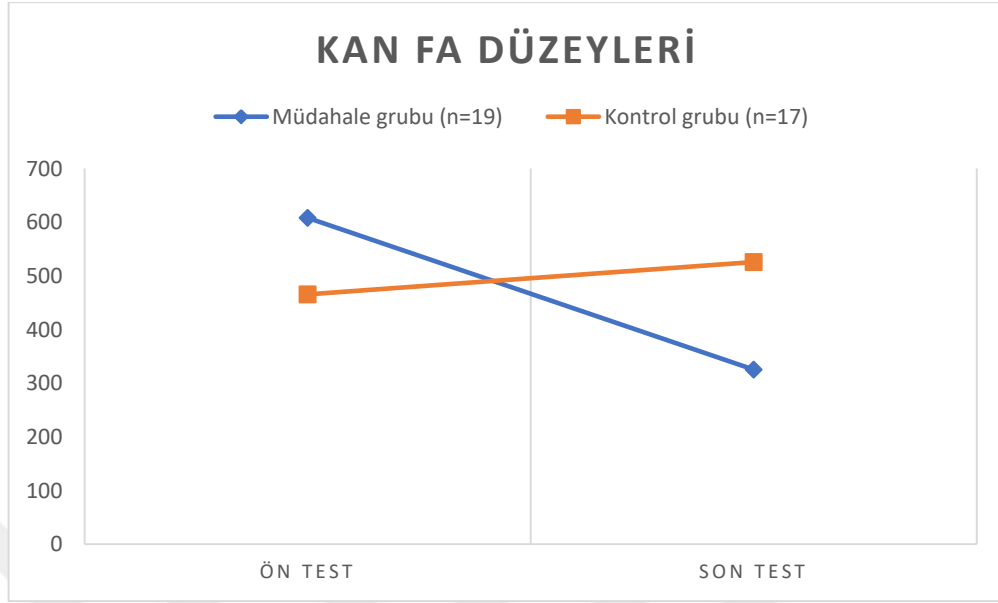
Müdahale grubundaki çocukların **tarama FA** ortalaması 543.69±27.5 $\mu\text{mol/L}$ ve **tanı FA** ortalaması 1205.13±60.5 $\mu\text{mol/L}$ iken kontrol grubundaki çocukların tarama FA ortalaması 690.76±57.2 $\mu\text{mol/L}$ ve tanı FA ortalaması 1652.36±78.8 $\mu\text{mol/L}$ olduğu belirlendi. Gruplara göre tarama ve tanı FA değerleri açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık saptanmadı ($p>0.05$) (Tablo 4.6).

Tablo 4.7. Kan FA Düzeylerinin Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması

Kan FA düzeyleri	Müdahale grubu (n=19)		Kontrol grubu (n=17)		İstatistiksel analiz* Olasılık
	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	
	($\mu\text{mol/L}$)	($\mu\text{mol/L}$)	($\mu\text{mol/L}$)	($\mu\text{mol/L}$)	
Ön test	608.13±503.51	391.0	465.29±325.26	326.9	Z=-0.396
		[115.0-1928.1]		[169.0-1200.8]	p=0.692
Son test	325.17±161.10	292.4	525.59±330.76	421.1	t=-2.269
		[103.8-757.8]		[152.6-1393.1]	p=0.033
Analiz	Z=-2.696		Z=-0.355		
Olasılık	p=0.007		p=0.723		

*Normal dağılıma sahip olan verilerde iki bağımsız grubun ölçüm değerleriyle karşılaştırılmasında “Independent Sample-t” test (t-tablo değeri) istatistikleri kullanıldı. Normal dağılıma sahip olmayan verilerde iki bağımsız grubun ölçüm değerleriyle karşılaştırılmasında “Mann-Whitney U” test (Z-tablo değeri); iki bağımlı grubun karşılaştırılmasında “Wilcoxon” test (Z-tablo değeri) istatistikleri kullanıldı.

Grafik 4.1. Kan FA düzeylerinin gruplara ve süreçlere göre dağılımı



Kan FA düzeylerinin gruplara ve süreçlere göre dağılımı grafikte verildi (Grafik 4.1).

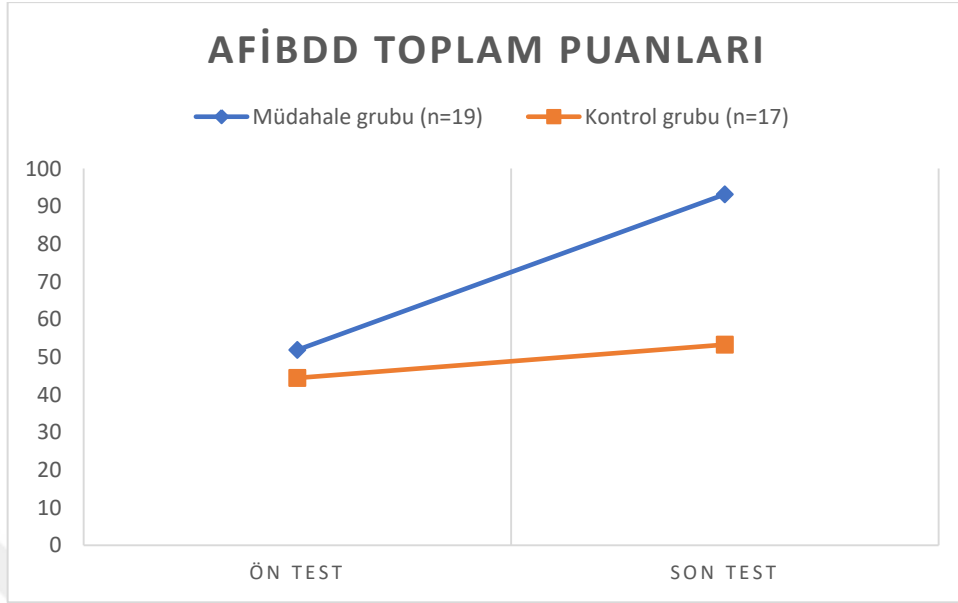
Gruplara göre ön test **kan FA** düzeyleri açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık yoktu ($p>0.05$). Gruplara göre son test kan FA düzeyleri açısından anlamlı farklılık tespit edildi ($t=-2.269$; $p=0.033$). Müdahale grubundakilerin son test kan FA düzeyleri, kontrol grubundakilere göre anlamlı düzeyde daha düşük olduğu belirlendi. Müdahale grubundakilerin ön test-son test kan FA düzeyleri açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edildi ($Z=-2.696$; $p=0.007$). Son test kan FA düzeyleri, ön teste göre anlamlı düzeyde daha düşük olduğu belirlendi. Kontrol grubundakilerin ön test- son test kan FA düzeyleri açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık yoktu ($p>0.05$) (Tablo 4.7).

Tablo 4.8. Ailelerin fenilketonüri ile ilgili bilgi düzeylerini değerlendirme puanlarının grup içi ve gruplar arası karşılaştırılması

	Müdahale grubu (n=19)		Kontrol grubu (n=17)		İstatistiksel analiz* Olasılık
AFİBDD	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	
Toplam bilgi puanı (%)					
Ön test	51.84±17.01	50.0 [25.0-85.0]	44.42±15.70	45.0 [20.0-80.0]	t=1.356 p=0.184
Son test	93.15±40.15	95.0 [85.0-100.0]	53.24±18.20	50.0 [25.0-90.0]	Z=-4.875 p<0.001
Analiz	Z=-3.832		t=-2.985		
Olasılık	p<0.001		p=0.009		
Hastalık bilgi puanı (%)					
Ön test	33.94±13.18	35.0 [10.0-60.0]	28.53±11.42	30.0 [10.0-50.0]	t=1.310 p=0.199
Son test	58.68±02.26	60.0 [55.0-60.0]	35.00±11.44	35.0 [15.0-55.0]	Z=-5.136 p<0.001
Analiz	Z=-3.744		t=-3.395		
Olasılık	p<0.001		p=0.004		
Diyet bilgi puanı (%)					
Ön test	17.89±8.55	20.0 [5.0-30.0]	15.88±6.90	15.0 [5.0-30.0]	Z=-0.638 p=0.523
Son test	34.48±3.69	35.0 [30.0-40.0]	18.24±7.89	15.0 [5.0-35.0]	Z=-4.547 p<0.001
Analiz	Z=-3.839		Z=-1.508		
Olasılık	p<0.001		p=0.132		

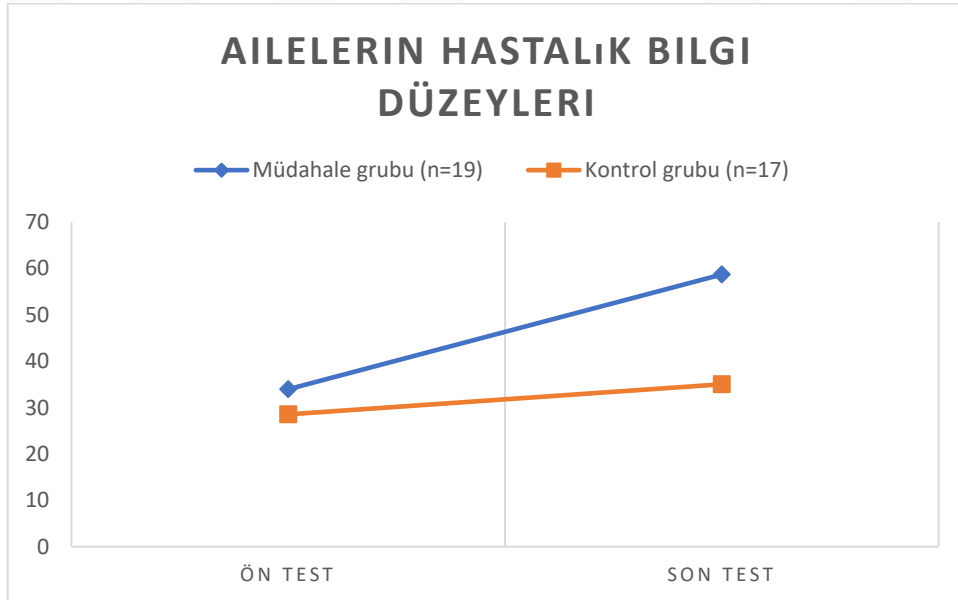
*Normal dağılıma sahip olan verilerde iki bağımsız grubun ölçüm değerleriyle karşılaştırılmasında “Independent Sample-t” test (t-tablo değeri); iki bağımlı grubun karşılaştırılmasında “Paired Sample” test (t-tablo değeri) istatistikleri kullanıldı. Normal dağılıma sahip olmayan verilerde iki bağımsız grubun ölçüm değerleriyle karşılaştırılmasında “Mann-Whitney U” test (Z-tablo değeri); iki bağımlı grubun karşılaştırılmasında “Wilcoxon” test (Z-tablo değeri) istatistikleri kullanıldı.

Grafik 4.2. AFİBDD Toplam Puanlarının Gruplara ve Süreçlere Göre Dağılımı



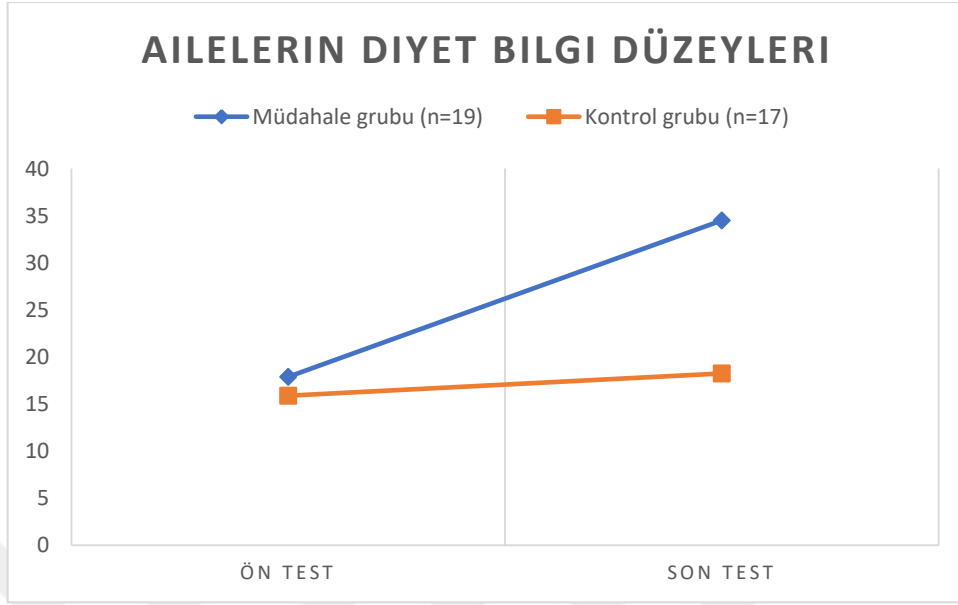
AFİBDD puanlarının gruplara ve süreçlere göre dağılımı grafikte verildi (Grafik 4.2.).

Grafik 4.3. Ailelerin hastalık bilgi düzeylerinin gruplara ve süreçlere göre dağılımı



Ailelerin hastalık bilgi düzeylerinin grup ve süreçlere göre dağılımı grafikte verildi (Grafik 4.3).

Grafik 4.4. Ailelerin diyet bilgi düzeylerinin gruplara ve süreçlere göre dağılımı



Ailelerin diyet bilgi düzeylerinin gruplara ve süreçlere göre dağılımı grafikte verildi (Grafik 4.4).

Gruplara göre ön test **AFİBDD toplam bilgi puan** ortalamaları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık yoktu ($p>0.05$). Gruplara göre son test AFİBDD açısından anlamlı farklılık tespit edildi ($Z=-4.875$; $p<0.001$). Müdahale grubundakilerin son test AFİBDD, kontrol grubundakilere göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu ve ön test - son test AFİBDD açısından anlamlı farklılık olduğu tespit edildi ($Z=-3.832$; $p<0.001$). Ailelerin son test AFİBDD, ön teste göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu belirlendi. Kontrol grubundakilerin ön test-son test AFİBDD açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edildi ($t=-2.985$; $p=0.009$). Son test AFİBDD, ön teste göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu belirlendi (Tablo 4.8; Grafik 4.2).

Gruplara göre ailelerin **hastalık bilgi düzeyleri** ön test puan ortalaması açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık yoktur ($p>0.05$). Gruplara göre son test ailelerin hastalık bilgi düzeyleri açısından anlamlı farklılık tespit edildi ($Z=-5.136$; $p<0.001$). Müdahale grubundakilerin son test ailelerin hastalık bilgi düzeyleri, kontrol grubundakilere göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu belirlendi, ön test - son test ailelerin hastalık bilgi düzeyleri açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık olduğu tespit edildi ($Z=-3.744$; $p<0.001$). Son test ailelerin hastalık bilgi düzeyleri, ön teste

göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu belirlendi. Kontrol grubundakilerin ön test - son test ailelerin hastalık bilgi düzeyleri açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık olduğu görülmektedir ($t=-3.395$; $p=0.004$) (Tablo 4.8; Grafik 4.3).

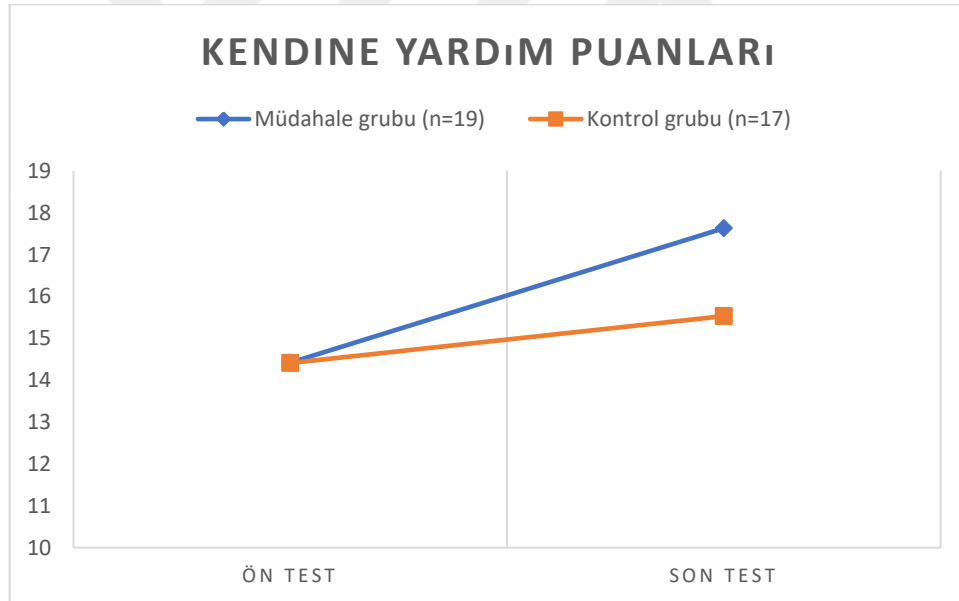
Gruplara göre ön test ailelerin **diyet bilgi düzeyleri** açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık yoktur ($p>0.05$). Gruplara göre son test ailelerin diyet bilgi düzeyleri açısından anlamlı farklılık tespit edildi ($Z=-4.547$; $p<0.001$). Müdahale grubundakilerin son test ailelerin diyet bilgi düzeyleri, kontrol grubundakilere göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu ve müdahale grubundakilerin ön test - son test ailelerin diyet bilgi düzeyleri açısından anlamlı farklılık olduğu tespit edildi ($Z=-3.839$; $p<0.001$). Son test ailelerin diyet bilgi düzeyleri, ön teste göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu belirlendi. Kontrol grubundakilerin ön test - son test ailelerin diyet bilgi düzeyleri açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık yoktu ($p>0.05$) (Tablo 4.8; Grafik 4.4).

Tablo 4.9. Başa Çıkma Tutum Ölçeği Alt Boyut Kendine Yardım Puanlarının Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması

Kendine yardım puanları	Müdahale grubu (n=19)		Kontrol grubu (n=17)		İstatistiksel analiz* Olasılık
	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	
Ön test	14.42±2.78	15.0 [10.0-19.0]	14.41±3.10	14.0 [10.0-24.0]	Z=-0.207 p=0.836
Son test	17.63±3.56	19.0 [9.0-22.0]	15.53±3.47	15.0 [11.0-24.0]	Z=-2.342 p=0.019
Analiz	Z=-3.109		Z=-1.978		
Olasılık	p=0.002		p=0.048		

*Normal dağılıma sahip olmayan verilerde iki bağımsız grubun ölçüm değerleriyle karşılaştırılmasında “Mann-Whitney U” test (Z-tablo değeri); iki bağımlı grubun karşılaştırılmasında “Wilcoxon” test (Z-tablo değeri) istatistikleri kullanılmıştır.

Grafik 4.5. Kendine yardım puanlarının gruplara ve süreçlere göre dağılımı



Kendine yardım puanlarının gruplara ve süreçlere göre dağılımı grafikte verildi (Grafik 4.5).

Gruplara göre başa çıkma tutum ölçeği alt boyut ön test **kendine yardım** puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık yoktu ($p>0,05$). Gruplara göre son test kendine yardım puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edildi ($Z=-2.342$; $p=0.019$). Müdahale grubundakilerin son test kendine yardım puanları, kontrol grubundakilere göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu belirlendi.

Müdahale grubundakilerin ön test- son test kendine yardım puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edildi ($Z=-3.109$; $p=0.002$). Son test kendine yardım puanları, ön teste göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu belirlendi.

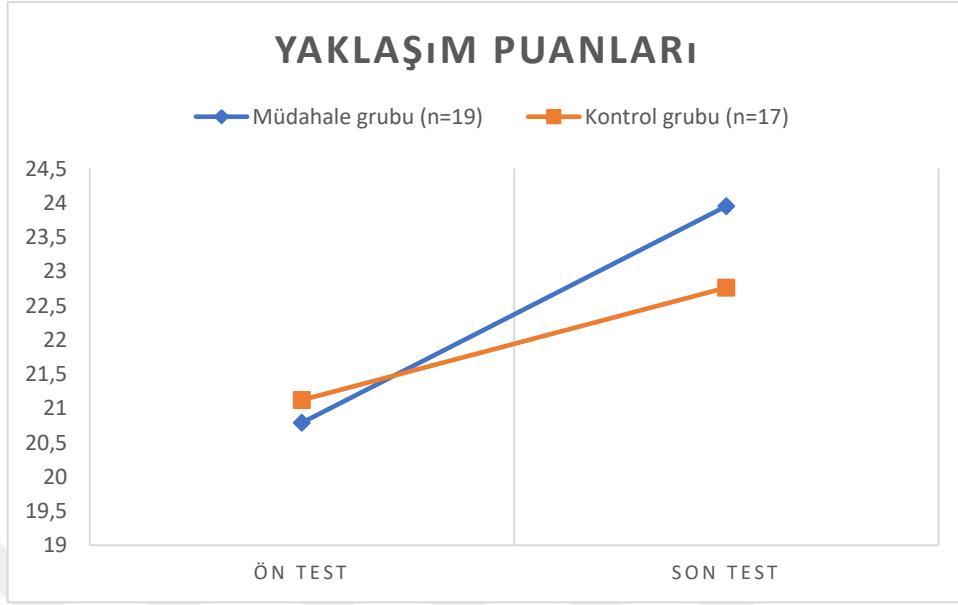
Kontrol grubundakilerin ön test- son test kendine yardım puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edildi ($Z=-1.978$; $p=0.048$). Son test kendine yardım puanları, ön teste göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu belirlendi (Tablo 4.9; Grafik 4.5).

Tablo 4.10. Başa Çıkma Tutum Ölçeği Alt Boyut Yaklaşım Puanlarının Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması

Yaklaşım puanları	Müdahale grubu (n=19)		Kontrol grubu (n=17)		İstatistiksel analiz* Olasılık
	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	
Ön test	20.79±4.19	21.0 [10.0-28.0]	21.12±4.69	21.0 [15.0-28.0]	$Z=-0.175$ $p=0.861$
Son test	23.95±3.09	23.0 [19.0-28.0]	22.76±4.31	24.0 [16.0-28.0]	$Z=-0.990$ $p=0.322$
Analiz Olasılık	$Z=-2.957$ p=0.003		$Z=-2.473$ p=0.013		

*Normal dağılıma sahip olmayan verilerde iki bağımsız grubun ölçüm değerleriyle karşılaştırılmasında “Mann-Whitney U” test (Z-tablo değeri); iki bağımlı grubun karşılaştırılmasında “Wilcoxon” test (Z-tablo değeri) istatistikleri kullanıldı.

Grafik 4.6. Yaklaşım puanlarının gruplara ve süreçlere göre dağılımı



Yaklaşım puanlarının gruplara ve süreçlere göre dağılımı grafikte verildi (Grafik 4.6).

Gruplara göre başa çıkma tutum ölçeği alt boyut ön test **yaklaşım** puanları açısından anlamlı farklılık yoktu ($p>0.05$). Gruplara göre son test yaklaşım puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık yoktu ($p>0.05$) (Tablo 4.10; Grafik 4.6).

Müdahale grubundakilerin ön test- son test yaklaşım puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edildi ($Z=-2.957$; $p=0.003$). Son test yaklaşım puanları, ön teste göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu belirlendi.

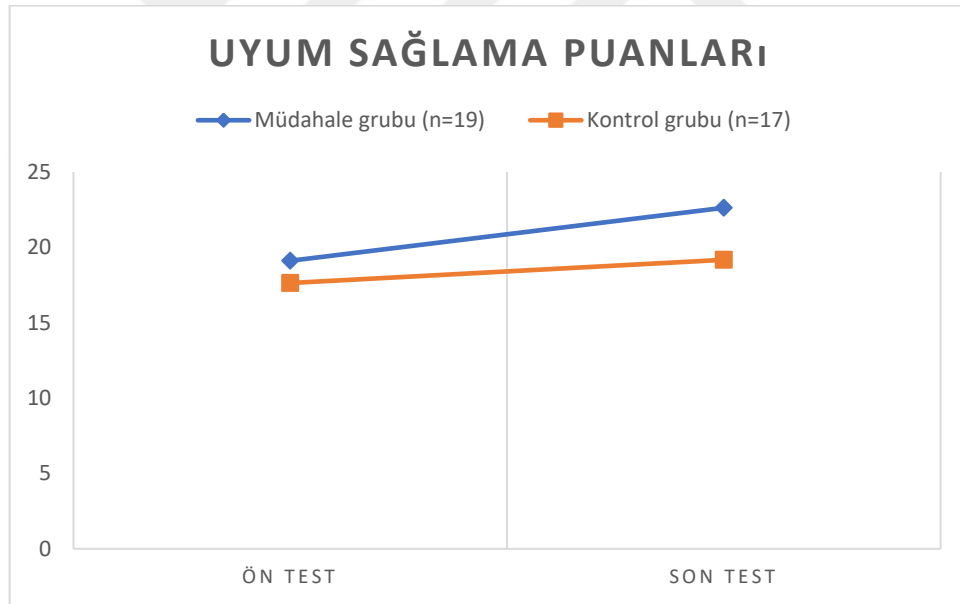
Kontrol grubundakilerin ön test- son test yaklaşım puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edildi ($Z=-2.473$; $p=0.013$). Son test yaklaşım puanları, ön teste göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu belirlendi (Tablo 4.10; Grafik 4.6).

Tablo 4.11. Başa Çıkma Tutum Ölçeği Alt Boyut Uyum Sağlama Puanlarının Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması

Uyum sağlama puanları	Müdahale grubu (n=19)		Kontrol grubu (n=17)		İstatistiksel analiz* Olasılık
	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	
Ön test	19.11±3.34	19.0 [14.0-27.0]	17.64±3.79	18.0 [11.0-23.0]	t=1.226 p=0.229
Son test	22.63±2.75	23.0 [18.0-27.0]	19.18±4.05	20.0 [12.0-26.0]	t=2.959 p=0.005
Analiz	t=-5.497		t=-3.147		
Olasılık	p<0.001		p=0.006		

*Normal dağılıma sahip olan verilerde iki bağımsız grubun ölçüm değerleriyle karşılaştırılmasında “Independent Sample-t” test (t-tablo değeri); iki bağımlı grubun karşılaştırılmasında “Paired Sample” test (t-tablo değeri) istatistikleri kullanıldı.

Grafik 4.7. Uyum sağlama puanlarının gruplara ve süreçlere göre dağılımı



Uyum sağlama puanlarının gruplara ve süreçlere göre dağılımı grafikte verildi (Grafik 4.7).

Gruplara göre başa çıkma tutum ölçeği alt boyut ön test uyum sağlama puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık yoktu ($p>0.05$). Gruplara göre son test **uyum sağlama** puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edildi

($t=2.959$; $p=0.005$). Müdahale grubundakilerin son test uyum sağlama puanları, kontrol grubundakilere göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu belirlendi.

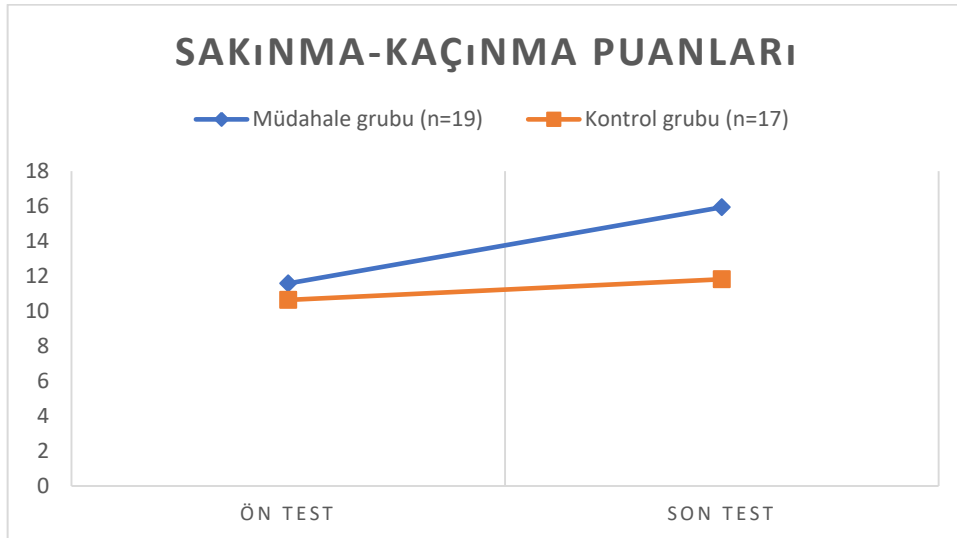
Müdahale grubundakilerin ön test- son test uyum sağlama puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edildi ($t=-5.497$; $p<0.001$). Son test uyum sağlama puanları, ön teste göre anlamlı düzeyde daha yüksektir. Kontrol grubundakilerin ön test- son test uyum sağlama puanları açısından anlamlı farklılık tespit edildi ($t=-3.147$; $p=0.006$). Son test uyum sağlama puanları, ön teste göre anlamlı düzeyde daha yüksekti (Tablo 4.11; Grafik 4.7).

Tablo 4.12. Başa Çıkma Tutum Ölçeği Alt Boyut Sakınma-Kaçınma Puanlarının Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması

Sakınma- kaçınma puanları	Müdahale grubu (n=19)		Kontrol grubu (n=17)		İstatistiksel analiz* Olasılık
	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	
Ön test	11.58±4.10	12.0 [6.0-22.0]	10.64±2.45	11.0 [6.0-15.0]	$t=0.815$ $p=0.421$
Son test	15.94±3.06	16.0 [11.0-22.0]	11.82±2.96	12.0 [7.0-17.0]	$t=4.095$ $p<0.001$
Analiz	$t=-6.676$		$t=-2.311$		
Olasılık	$p<0.001$		$p=0.034$		

*Normal dağılıma sahip olan verilerde iki bağımsız grubun ölçüm değerleriyle karşılaştırılmasında "Independent Sample-t" test (t -tablo değeri); iki bağımlı grubun karşılaştırılmasında "Paired Sample" test (t -tablo değeri) istatistikleri kullanıldı.

Grafik 4.8. Sakınma-kaçınma puanlarının gruplara ve süreçlere göre dağılımı



Sakınma-kaçınma puanlarının gruplara ve süreçlere göre dağılımı grafikte verildi (Grafik 4.8).

Gruplara göre başa çıkma tutum ölçeği alt boyut ön test sakınma-kaçınma puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık yoktur ($p>0.05$). Gruplara göre son test **sakınma-kaçınma** puanları açısından anlamlı farklılık tespit edildi ($t=4.095$; $p<0.001$). Müdahale grubundakilerin son test sakınma-kaçınma puanları, kontrol grubundakilere göre anlamlı düzeyde daha yüksekti.

Müdahale grubundakilerin ön test-son test sakınma-kaçınma puanları açısından anlamlı farklılık tespit edildi ($t=-6.676$; $p<0.001$). Son test sakınma-kaçınma puanları, ön teste göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu belirlendi.

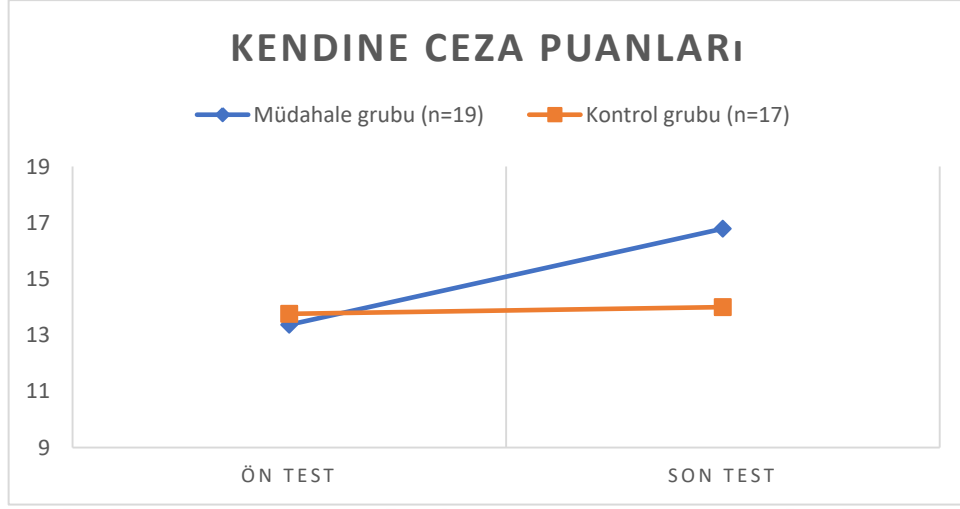
Kontrol grubundakilerin ön test- son test sakınma-kaçınma puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edildi ($t=-2.311$; $p=0.034$). Son test sakınma-kaçınma puanları, ön teste göre anlamlı düzeyde daha yüksekti (Tablo 4.12; Grafik 4.8).

Tablo 4.13. Başa Çıkma Tutum Ölçeği Alt Boyut Kendine Ceza Puanlarının Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması

Kendine ceza puanları	Müdahale grubu (n=19)		Kontrol grubu (n=17)		İstatistiksel analiz* Olasılık
	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	
Ön test	13.37 $\pm$ 4.18	12.0 [6.0-22.0]	13.76 $\pm$ 3.23	13.0 [9.0-22.0]	$t=-0.315$ $p=0.754$
Son test	16.79 $\pm$ 3.42	17.0 [12.0-23.0]	14.00 $\pm$ 3.34	14.0 [9.0-22.0]	$t=2.470$ p=0.019
Analiz	$t=-6.573$		$t=-0.846$		
Olasılık	p<0.001		$p=0.410$		

*Normal dağılıma sahip olan verilerde iki bağımsız grubun ölçüm değerleriyle karşılaştırılmasında "Independent Sample-t" test (t-tablo değeri); iki bağımlı grubun karşılaştırılmasında "Paired Sample" test (t-tablo değeri) istatistikleri kullanıldı.

Grafik 4.9. Kendine ceza puanlarının gruplara ve süreçlere göre dağılımı



Kendine ceza puanlarının gruplara ve süreçlere göre dağılımı grafikte verildi (Grafik 4.9).

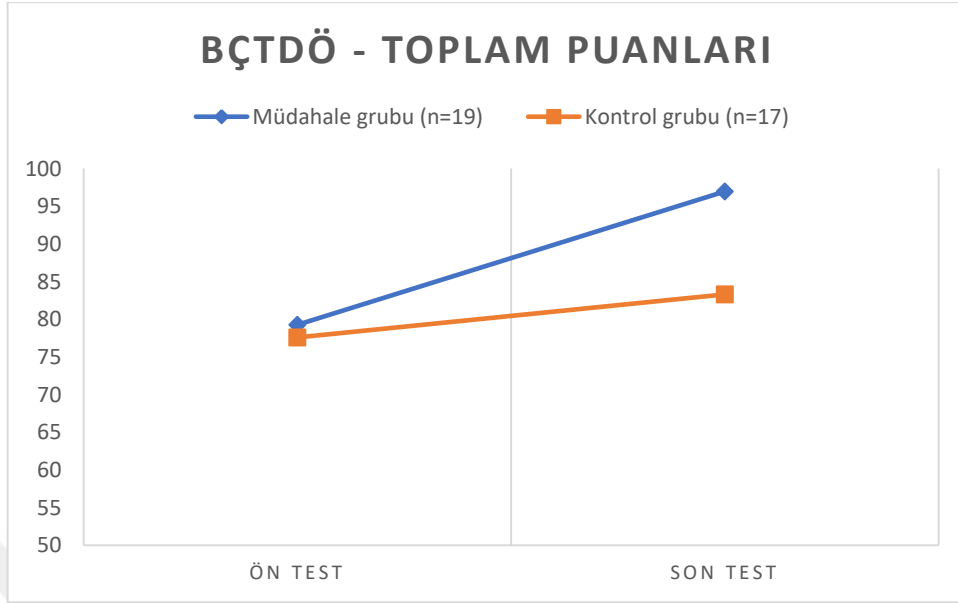
Gruplara göre başa çıkma tutum ölçeği alt boyut başa çıkma tutum ölçeği alt boyut ön test **kendine ceza** puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık yoktur ($p>0,05$). Gruplara göre son test kendine ceza puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edildi ($t=2.470$; $p=0.019$). Müdahale grubundakilerin son test kendine ceza puanları, kontrol grubundakilere göre anlamlı düzeyde daha yüksekti. Müdahale grubundakilerin ön test - son test kendine ceza puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edildi ($t=-6.573$; $p<0.001$). Son test kendine ceza puanları, ön teste göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu belirlendi. Kontrol grubundakilerin ön test - son test kendine ceza puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık yoktur ($p>0.05$) (Tablo 4.13; Grafik 4.9).

Tablo 4.14. Başa Çıkma Tutumlarını Değerlendirme Ölçeği Toplam Puanlarının Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması

BÇTDÖ – toplam puanları	Müdahale grubu (n=19)		Kontrol grubu (n=17)		İstatistiksel analiz* Olasılık
	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	$\bar{X} \pm S. S.$	Medyan [Min-Max]	
Ön test	79.26±9.01	80.0 [58.0-100.0]	77.59±8.91	79.0 [59.0-96.0]	$t=0.560$ $p=0.579$
Son test	96.95±8.08	98.0 [77.0-108.0]	83.29±9.03	84.0 [69.0-103.0]	$t=4.786$ $p<0.001$
Analiz Olasılık	$t=-10.782$ $p<0.001$		$t=-6.158$ $p<0.001$		

*Normal dağılıma sahip olan verilerde iki bağımsız grubun ölçüm değerleriyle karşılaştırılmasında “Independent Sample-t” test (t-tablo değeri); iki bağımlı grubun karşılaştırılmasında “Paired Sample” test (t-tablo değeri) istatistikleri kullanıldı.

Grafik 4.10. BÇTDÖ – Toplam puanlarının gruplara ve süreçlere göre dağılımı



BÇTDÖ-Toplam puanlarının gruplara ve süreçlere göre dağılımı grafikte verildi (Grafik 4.10).

Gruplara göre ön test **BÇTDÖ**-toplam puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık yoktur ($p>0.05$). Gruplara göre son test BÇTDÖ - toplam puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edildi ($t=4.786$; $p<0.001$). Müdahale grubundakilerin son test BÇTDÖ- toplam puanları, kontrol grubundakilere göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu belirlendi (Tablo 4.14; Grafik 4.10).

Müdahale grubundakilerin ön test- son test BÖTDÖ - toplam puanları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edildi ($t=-10.782$; $p<0.001$). Son test BÇTDÖ- toplam puanları, ön teste göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu belirlendi. Kontrol grubundakilerin ön test- son test BÖTDÖ - toplam puanları açısından anlamlı farklılık tespit edildi ($t=-6.158$; $p<0.001$). Son test BÖTDÖ- toplam puanları, ön teste göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu belirlendi (Tablo 4.14; Grafik 4.10).

Tablo 4.15. Gruplara Göre BÇTDÖ ile Kan FA Düzeyi ve Ailelerin Fenilketonüri Bilgi Düzeyleri Puanları Arasındaki İlişkilerin İncelenmesi

Korelasyon*		Müdahale grubu (n=19)				Kontrol grubu (n=17)			
		Kan FA düzeyi		Ailelerin FKÜ bilgi düzeyleri		Kan FA düzeyi		Ailelerin FKÜ bilgi düzeyleri	
		r	p	r	p	r	p	r	p
Ön test	<i>Kendine yardım</i>	0.060	0.807	0.000	0.999	0.078	0.765	0.161	0.536
	<i>Yaklaşım</i>	0.239	0.324	0.283	0.241	-0.439	0.078	0.511	0.036
	<i>Uyum sağlama</i>	0.096	0.695	0.289	0.230	-0.225	0.384	0.516	0.034
	<i>Sakınma-kaçınma</i>	0.006	0.980	-0.331	0.167	0.549	0.022	-0.429	0.086
	<i>Kendine ceza</i>	0.088	0.721	-0.397	0.093	-0.037	0.888	0.114	0.663
	BÇTDÖ - Toplam	0.104	0.671	-0.096	0.697	-0.209	0.421	0.382	0.130
Son test	<i>Kendine yardım</i>	-0.057	0.816	0.033	0.895	-0.042	0.873	0.016	0.952
	<i>Yaklaşım</i>	0.294	0.222	-0.055	0.824	-0.343	0.173	0.655	0.004
	<i>Uyum sağlama</i>	0.023	0.926	0.112	0.647	-0.657	0.004	0.552	0.022
	<i>Sakınma-kaçınma</i>	-0.211	0.386	0.245	0.311	0.444	0.074	-0.221	0.395
	<i>Kendine ceza</i>	0.205	0.401	0.413	0.079	0.173	0.508	0.237	0.360
	BÇTDÖ - Toplam	0.061	0.805	0.365	0.124	-0.269	0.297	0.501	0.047

*Normal dağılıma sahip olan iki nicel değişkenin ilişkilerinin incelenmesinde "Pearson" korelasyon katsayısı; en az birinin normal dağılım göstermediği durumlarda ise "Spearman" korelasyon katsayısı kullanıldı.

Müdahale grubundakilerin ön test kan FA düzeyi ve AFİBDD düzeyleri ile kendine yardım, yaklaşım, uyum sağlama, sakınma-kaçınma, kendine ceza, BÖTDÖ – Toplam puanlar arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki yoktur ($p>0.05$). Müdahale grubundakilerin son test kan FA düzeyi ve AFİBDD düzeyleri ile kendine yardım, yaklaşım, uyum sağlama, sakınma-kaçınma, kendine ceza, BÖTDÖ – Toplam puanlar arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki yoktur ($p>0.05$).

Kontrol grubundakilerin ön test kan FA düzeyi ile sakınma-kaçınma arasında pozitif yönde, orta derecede ve istatistiksel olarak anlamlı ilişki tespit edildi ($r=0.549$; $p=0.022$). Ön test kan FA düzeyi arttıkça, sakınma-kaçınma puanları artacaktır.

Kontrol grubundakilerin ön test AFİBDD düzeyleri ile yaklaşım ve uyum sağlama arasında pozitif yönde, orta derecede ve istatistiksel olarak anlamlı ilişki tespit edildi ($p<0.05$). Ön test AFİBDD arttıkça, yaklaşım ve uyum sağlama puanları artacaktır.

Kontrol grubundakilerin son test kan FA düzeyi ile uyum sağlama arasında negatif yönde, orta derecede ve istatistiksel olarak anlamlı ilişki tespit edildi ($r=-0.657$; $p=0.004$). Son test kan FA düzeyi arttıkça, uyum sağlama puanları azalacaktır.

Kontrol grubundakilerin son test ailelerin Fenilketonüri bilgi düzeyleri ile yaklaşım, uyum sağlama ve BÇTDÖ – Toplam puanları arasında pozitif yönde, orta derecede ve istatistiksel olarak anlamlı ilişki tespit edildi ($p<0.05$). Son test ailelerin Fenilketonüri bilgi düzeyleri arttıkça, yaklaşım, uyum sağlama ve BÇTDÖ – Toplam puanları artacaktır (Tablo 4.15).



5. TARTIŞMA

Bu bölümde araştırmada elde edilen bulgular literatür eşliğinde tartışıldı.

Bu araştırmanın amacı, FKÜ'li çocuğu olan ailelere verilen HGP'nin; ailenin FKÜ ve FKÜ'nin yönetimi, telefon görüşmeleri ve danışmanlıktan oluşan hemşirelik müdahalelerinin; ailelerin FKÜ hakkında bilgi düzeyleri, başa çıkma tutumları ve çocukların kan FA düzeylerine etkisini belirlemektir.

Gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmadı ($p>0.05$). Her iki grubun homojen olduğu belirlendi. FKÜ'li çocuğun birincil bakımını yapan ebeveynin anne olmasından dolayı her iki grupta çalışmaya anneler katılım sağladı. Yapılan çalışmalarda; kronik hastalığı olan çocuğun bakımını en çok üstlenen ve çalışmalara katılan ebeveynin anne olduğu belirmektedir. Anneler, çocuklarının beslenmesi ve bakımıyla ilgilenmesinden dolayı sadece annelerin çalışmaya katılım sağlaması yapılan çalışmalarla benzerlik göstermektedir (79-81).

Çalışmaya katılım sağlayan müdahale (%63.2) ve kontrol (%52.9) gruplarındaki ailelerin yarısından fazlasının akraba evliliği yaptığı ve bunların büyük bir çoğunluğunun birinci derece akraba oldukları belirlendi (müdahale grubu: %66.7; kontrol grubu: %77.8). Bu durum akraba evliliği değişkenlerinin müdahaleye etkisinin en aza indirilmesi sağlamıştır.

Akraba evliliği toplumumuzda sık karşılaşılan bir durumdur (42). Erdil (2010)'ın ülkemiz ve Polonya'daki FKÜ'li ebeveynlerin karşılaştıkları sosyal problemlerin belirlenmesine yönelik araştırmasında; akraba evliliğinin Polonya'da dörtte bir (%25) civarında olduğunu ülkemizde bu oranın daha yüksek (%60) olduğunu, ülkemizde birinci derece (yakın) akraba evliliklerinin beşte bir (%20) oranında olduğunu, Polonya'da ise bu oranın daha az olduğunu (%10) vurgulamaktadır (82). Fouad ve Abd (2016) FKÜ'li çocukların bakıcılarına yönelik yaptığı çalışmada; ailelerin büyük bir çoğunluğunun birinci derece akraba (%89.3) evliliğini yaptığını belirtmektedir (80). Top ve Alemdar (2015) ebeveynlerin büyük bir kısmının akraba evliliği (%70) yaptıklarını belirtmektedir (71). Kayan (2018)'ın yaptığı çalışmada ise ailelerin yarısından fazlasının akraba evliliği (%53.3) ve bunların yaklaşık üçte birinin birinci derece akraba evliliği yaptığı (%28.3) belirtilmiştir (81). Bu araştırmada da FKÜ'li çocuğu olan ebeveynlerin akraba evlilikleri yaptıkları görülmekte ve ilgili

araştırma bulguları çalışmayı desteklemektedir ($p>0.05$). FKÜ'li çocukların ebeveynlerinde akraba evliliklerinin çok olduğu görüldü. Akraba evliliklerinin azalması genetik danışmanlık konusunda ailelerin bilgilendirilmesi ve risk grubundaki ailelerle birebir görüşülmesi gerekmektedir.

Bu araştırmada müdahale grubundaki ailelerin küçük bir kısmının ailesinde başka FKÜ çocuğunun olduğu (%10.5), yarısından fazlasının FKÜ'li çocuğunun muayene kontrollerini ayda bir kez yaptığı (%52.6), çok az bir kısmının hastalık hakkında eğitim aldığı (%5.3) ve yaklaşık beşte ikisinin ise FKÜ hakkında yeterli bilgiye sahip olduğu (%36.8) belirlendi. Kontrol grubundaki ailelerin ise beşte birinin ailesinde başka FKÜ çocuğunun olduğu (%17.6), yarısına yakınının FKÜ'li çocuğunun muayene kontrollerini ayda bir kez yaptığı (%41.2), az bir kısmının hastalık hakkında eğitim aldığı (%11.8) ve çok az bir kısmının da FKÜ hakkında yeterli bilgiye sahip olduğu (%5.9) saptandı (Tablo 4.3).

Fouad ve Abd (2016) FKÜ'li çocukların bakıcılarına yönelik yaptığı çalışmada; ailelerin büyük bir çoğunluğu çocuklarının muayene sıklığını ayda bir yaptığını (%79.7), yaklaşık beşte birinin de ailesinde başka FKÜ tanılı kardeş olduğunu (%18.3) belirtmektedir (80). Kayan (2018)'in yaptığı çalışmada ise, FKÜ'li çocuğun yaklaşık beşte birinin FKÜ tanılı kardeşinin olduğu (%15) vurgulanmaktadır (81). FKÜ'li çocuğu olan ailelerle yapılan çalışmada, ailelerin az bir kısmının ailesinde başka FKÜ tanılı çocuğun olduğu (%12.9), yaklaşık beşte birinin kontrol sıklığının ayda bir kez (%21) olduğu ve dörtte birinin daha önce FKÜ ya da diyet hakkında eğitim aldığı (%22.6) aktarılmaktadır (52,83). İlgili literatürde FKÜ tanılı pediatrik hastaların aileleri ile yapılan çalışmalarda; ailede başka FKÜ tanılı kardeşin olma, muayene kontrol sıklığının (80,81,83,84) ve daha önce FKÜ hakkında eğitim alma (52,83) dağılımları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olmadığı saptandı ($p>0.05$). Ailelerin FKÜ hakkında eğitim gereksinimlerinin olduğu ifade edilebilir.

Bu araştırmada, çocukların ulusal tarama programları dahilinde **tarama FA** değeri elde edilmiş olup tarama FA değerinin normal değerin üzerinde olması halinde çocukların ve ailelerinin ilgili tanı merkezine yönlendirilip **tanı FA** değerini elde ettiği görülmektedir. Müdahale 543.69 ± 27.5 $\mu\text{mol/L}$ ve kontrol 690.76 ± 57.2 $\mu\text{mol/L}$ grubundaki çocukların tarama kan FA değerlerinin yüksek olduğu görülmektedir.

Ayrıca kontrol grubundaki çocukların tanı FA değerlerinin 1652.36 ± 78.8 $\mu\text{mol/L}$ müdahale grubuna 1205.13 ± 60.5 $\mu\text{mol/L}$ göre yüksek olduğu belirlendi (Tablo 4.6).

Güler (2019) FKÜ'li çocuklarda anne sütü kullanımının çocukların kan FA ve büyüme üzerine etkisini araştırdığı çalışmada; tarama kan FA değerini 660 (aralık 207-2100) $\mu\text{mol/L}$ olduğunu, tanı FA değerini ise 1645 $\mu\text{mol/L}$ olduğunu belirtmektedir (85).

Campos ve ark (2018) yaptığı çalışmada ise tanı FA değerinin 1210.73 $\mu\text{mol/L}$ olduğu görülmektedir (86). Banta-Wright ve ark. (2014) yaptığı çalışmada ise tanı FA değeri ABD kökenli ailelerin (n=89) çocuklarında 969 $\mu\text{mol/L}$ iken Kanada'lı ailelerin (n=14) çocuklarında ise 810 $\mu\text{mol/L}$ olduğunu belirtmektedir (86).

Bu araştırma sonuçlarının literatürden farklı çıkmasının FA'dan kısıtlı diyetin, tüm diyet tedavileri arasında en kısıtlayıcı diyetlerden biri olmasına, FKÜ'li çocukların diyetle alıştırılmasının oldukça güç olmasına ve buna bağlı olarak kan FA değerinin normal aralığın üzerine çıkması ile ilişkilendirebilir (76,87).

Bu çalışmada, çocukların ön test kan **FA düzeyleri** ortalamaları müdahale (608.13 ± 503.51 $\mu\text{mol/L}$ (aralık 115.0-1928.1)) ve kontrol (465.29 ± 325.26 $\mu\text{mol/L}$ (aralık 169.0-1200.8)) gruplarında beklenen değerin üzerinde olduğu görülmektedir. ilk 12 yaş için önerilen kan FA değer aralığı: 120-360 $\mu\text{mol/L}$ 'dir (22,74). Özel ve ark (2008) FKÜ'li çocukların (1-15 yaş arası; n=144) annelerinin hastalık hakkındaki bilgi düzeyini ve kan FA değerini incelediği çalışmada; çocukların kan FA değerini beklenen değerin üzerinde olduğunu saptamıştır (76).

Bu çalışmada, ön test kan FA değerinin yüksek çıkmasında; ebeveynin diyet uygulayamaması ve/veya diyetin denetimini sağlayamaması, ebeveynlerin bilgi düzeyinin yetersizliği/pratikte kullanamaması, motivasyon eksikliği, sosyoekonomik koşulların yeterli olmaması, karmaşık sosyodemografik şartların varlığı, düzenli kan FA izleminin yapılmaması vb. durumların neden olduğu düşünülmektedir (76). Araştırmanın yürütüldüğü ilde; çocuk metabolizma polikliniğinin (ilgili hekimin zorunlu hizmet yılı dolana kadar) belli aralıklarla sağlık hizmeti verip belli aralıklarla (yeni hekim ataması olana kadar) sağlık hizmetine ara vermesi, ailelerin il dışı sağlık hizmetlerine gitme için bazı olumsuz (ailenin hastalık hakkında bilincinin ve hastalığa olan inancının olmaması, çocuğun rutin kontrolünü ihmal etmesi veya ötelemesi, rutin kan örneğinin verilip ilgili sonucu değerlendirmek için il dışındaki polikliniğe gitmek

için zamanının olmaması vb.) durumların olması, ailelerin sosyoekonomik ve eğitim durumu, (aileler tarafından) kuru kan örneğinin kargolanma rutinindeki zorlukların olması, FA kısıtlı ürünlerin temininde zorluklar vb. durumlardan dolayı her iki grupta ön test kan FA değerinin yüksek çıkmasında bu koşul/koşulların rolü olduğu söylenebilir.

Müdahale ve kontrol gruplarının son test kan FA karşılaştırılmasında; müdahale grubunun kan FA (325.17 ± 161.10 ($\mu\text{mol/L}$)) ortalamasının kontrol grubuna (525.59 ± 330.76 ($\mu\text{mol/L}$)) göre belirgin bir şekilde azaldığı ve bu azalmanın anlamlı olduğu görülmektedir ($p=0.033$) (Tablo 4.7). Bu sonuç araştırmanın H_1 hipotezi olan, “Fenilketonüri tanılı çocuğa sahip ailelere uygulanan hemşirelik güçlendirme programının, çocukların fenilalanin düzeylerine etkisi vardır“ı doğrulamaktadır. Güçlendirme programının, ailelerin değişimini hissetmelerine destek olan bir hemşirelik müdahalesi ve eğitim modelidir (28). FKÜ’li çocuğun bakımı aile için karmaşık süreçleri doğurmaktadır. Bu tür eğitim programları sayesinde ailelerin bu süreci olumlu yaşamasında etkisinin olduğu düşünülmektedir.

Literatür incelendiği kadarıyla güçlendirme programının FA değerleri üzerine etkisini araştıran bir çalışmaya rastlanılmadı. Bu nedenle araştırma bulgularının literatür için önemli kaynak oluşturacağı düşünülmektedir. Ayrıca araştırma sonucu hemşirelik eğitim programının önemini göstermesi açısından değerlidir.

Literatürde güçlendirme programının FA değeri üzerinde etkisini araştıran bir çalışmaya rastlanılamadığından başka hasta grubu ile yapılan çalışmalar incelendiğinde; Azhdari Mamaghani ve ark . (2021) tip 2 diyabetli hastaları, iki müdahale (tele hemşireli (‘telefon danışmanlığı ile eğitim’) ve tele hemşiresiz (‘yüz yüze eğitim’) güçlendirme grubu ve kontrol grubu olmak üzere üçe ayırmıştır. Tele hemşiresiz müdahale grubundaki hastalar 2 oturumda güçlendirilirken tele hemşireli müdahale grubundaki hastalara 12 hafta boyunca telefon danışmanlığı ile güçlendirme yapılmıştır. Kontrol grubundaki hastalara ise herhangi bir müdahale yapılmamıştır. Araştırma sonunda HbA1c’nin, kontrol grubunda arttığı; tele-hemşirelik grubunda anlamlı şekilde düştüğü saptanmıştır ($P<0.001$) (88). Yapılan çalışmalarda; telefon takibinin diyabetli hastaların metabolik parametreler üzerinde olumlu etkisinin olduğu belirtilmektedir (89,90).

Bu araştırmadan elde edilen veriler neticesinde hemşirelik güçlendirme programının kan FA değerinin azaltmada ve ailenin hastalık hakkında bilgi düzeyini arttırmada etkili olduğu literatür ile uyum göstermektedir

Bu araştırmada, AFİBDD'ne bakıldığında; müdahale ve kontrol grubundaki ailelerin ön test bilgi düzeyinin düşük olduğu görülmektedir. Ayrıca müdahale grubunun FKÜ hakkındaki ön test bilgi düzeyi puan ortalaması (51.84 ± 17.01) kontrol grubuna (44.42 ± 15.70) göre yüksek olduğu görüldü ($p > 0.05$) (Tablo 4.8).

Özel ve ark. (2008) FKÜ'li çocukların ($n=144$; 1-15 yaş arası) annelerinin ($n=144$) bilgi düzeyinin kan FA düzeyine etkisini araştırdığı çalışmada; annelerin bilgi puanının %61.5 olduğunu belirtmektedir (76). Öztürk (2018) anne-babaların ($n=62$) FKÜ hakkında bilgi düzeylerini ölçmek için yaptığı çalışmada; 1-3 yaş aralığında çocuğu olan anne/babaların FKÜ hakkında bilgi düzeyi puan ortalamasının 63 ± 00 puan olduğunu belirtmektedir. Aynı çalışmadaki, diğer (7-9 yaş; 13-15 yaş; 15 ve üzeri) yaş gruplarındaki anne-babaların bilgi düzeyi puan ortalamalarının, 1-3 yaş aralığındakilerin puan ortalamasından daha yüksek olduğu belirtilmektedir. Bu çalışmadaki 1-3 yaş çocuğa sahip ailelerin bilgi düzeyi puanının (63 puan), araştırmamızdaki (ön test) bilgi düzeyi puan ortalamalarından (müdahale: 51.84 ± 17.01 puan, 44.42 ± 15.70 kontrol: puan) daha yüksek olduğu gösterilmektedir (83). Bu durum; araştırmamızdaki örneklem grubunun 0-3 yaş aralığında çocuğu olan ailelerin dahil edilmiş olması ile açıklanabilir. Çalışmamızda her iki gruptaki ailelerin ön test AFİBDD tam puanına (100 puana) uzak bir puan alması ailelerin bilgi gereksiniminin olduğunu veya eğitim programlarında boşluk olduğunu gün yüzüne çıkarmaktadır.

Gruplar arası karşılaştırmaya bakıldığında; müdahale grubundaki ailelerin son test AFİBDD puan ortalamasının, kontrol grubuna göre belirgin bir şekilde arttığı ve bu artmanın anlamlı olduğu belirlendi ($p < 0.001$). Müdahale grubundaki ailelerin son test bilgi puanı (93.15) kontrol grubunun son test bilgi puanından (53.24) daha yüksek olduğu görüldü. Ayrıca müdahale grubundaki ailelerin eğitim sonrasında tam puana (100) yakın bir puan alması eğitimin etkinliğini göstermektedir (Tablo 4.8).

Bu araştırmada, HGP uygulanan müdahale grubundaki AFİBDD'nin anlamlı olarak arttırması H_2 hipotezi olan “Fenilketonüri tanılı çocuğa sahip ailelere uygulanan hemşirelik güçlendirme programının, ailenin FKÜ ile ilgili bilgi düzeylerine etkisi vardır”ı doğrulamaktadır. HGP ile ailelerin bilgilendirilmesi, hastalık ve hastalığın

yönetimi konularında desteklenmesi, motivasyonlarının ve başa çıkma tutumlarının desteklenmesi ile son test kan FA değerinin (325.17 ± 161.10 (aralık 103.8-757.8) $\mu\text{mol/L}$) normal değer aralığına ($120-360 \mu\text{mol/L}$) yaklaşması ile açıklanabilir (70). Yapılan çalışmalarda çocuğun bakımını yapan bakım vericilerin, FKÜ ve FKÜ'nün yönetimiyle ilgili bilgi düzeylerinin düşük olmasının, çocuğun kan FA düzeyini olumsuz etkilerinin olabileceği aktarılmaktadır (70,76). Ailelerin tümünün hastalık ve hastalık sürecini yönetme konusunda aynı becerilere sahip olması mümkün değildir. Dolayısıyla eğitim programlarında ailelerin eksik olduğu konuları, toplu/bireysel olarak çözüme kavuşabilir. Eğitim programlarında aile desteği ve FKÜ yönetimi konusunda başarı oranının arttığı aktarılmaktadır (36,52,91,92). Ayrıca literatürde, ailelerin tanı anından itibaren ömür boyu devamlı görsel ve uygulamalı eğitimlerin verilmesi gerektiği vurgulanmaktadır (52,91).

Bu araştırmada, HGP'na dahil edilen ailelerin, eksik olduğu konuların gün ışığına çıkarılması sağlanmış olup ailelere hem yüz yüze hem de telefon görüşmeleri ile haftalık hatırlatmalar yapılarak diyet uygulaması ve denetiminin (doğru ürün değişimi, tartı kullanımı vs.), hastalık yönetiminin sağlanması gibi konularla aileler bilgilendirildi. HGP'nın çocukların kan FA değerinin normal değer aralığında olmasına ve AFİBDD'ne katkı sağladığı görülmektedir.

Araştırma bulgularımızda, kontrol grubundaki ailelerin son test AFİBDD puanının ön test puanına göre anlamlı bir şekilde arttığı tespit edildi (Tablo 4.8). Bu durum literatürde; ailelerin çalışma verilerini toplanma aşamasında AFİBDD formundaki soruları anket üzerinde yanıtlaması ile bu durumun ailelerde merak uyandırması sonucunda ailelerin sağlık okuryazarlığının devreye girmesi, sağlık profesyonelleri (diyetisyen, hekim, hemşire vb.) tarafından bilgilendirilmesi ile ilişkilendirilmiştir (52,70).

Literatürde, FKÜ'li çocukların ailelerine verilen eğitimin ailelerin FA düzeylerine ve hastalık ile ilgili bilgi düzeylerine araştıran çalışmalar incelendiğinde; Macdonald ve ark. (2010) FKÜ'li çocukları (1-10 yaş; $n=26$) olan annelerin FKÜ hakkında bilgi ve aile eğitimini kan FA üzerine etkisinin araştırdığı çalışmada; annelerin FKÜ hakkında bilgi düzeyleri ile çocukların kan FA değerleri arasında ters bir ilişki olduğunu belirtmektedir. Annenin FKÜ hakkında bilgi sahibi olması yıllık kan FA

düzeyinin iyi olduğunu ancak aradaki farkın istatistiksel olarak anlamlı olmadığı vurgulanmaktadır (91) .

Bekhof ve ark. (2003) FKÜ hastaların (n=223; 1-22 yaş arası) ebeveynlerinin bilgi düzeylerinin (son üç yıllık) kan FA değeri üzerine etkisini incelediği çalışmada; ebeveynlerin %52'si ve hastaların %29'u bilgi düzeyini ölçen 14 sorudan yaklaşık 11 tanesini doğru yanıtlayabildiği aktarılmaktadır. Bu çalışmada, FKÜ ile ilgili hasta ve ebeveyn bilgisinin yüksek olması daha düşük kan FA değerleri ile ilişkili olduğu vurgulanmaktadır (93). Özel ve ark. (2008) annelerin FKÜ ile ilgili bilgi düzeyinin artması kan FA üzerinde olumlu etkisinin olduğunu vurgulamaktadır (76).

Literatürde eğitim programının FKÜ'li çocuklar üzerine yapılan çalışmalara bakıldığında; Gleason ve ark. (1992) FKÜ'li ergenler için hedef belirleme, kendi kendini izleme, sözleşmeler ve ödülleri içeren bir tedavi programı uygulanıp bu eğitim öncesinde ve sonrasında FKÜ bilgisi ve kan FA değerlerini ölçtüğü pilot çalışmada; programa katılan 16 kişiden 7'si davranışsal hedeflere ulaşarak programı başarıyla tamamladığını belirtmektedir. Eğitimi tamamlayan 7 kişinin FKÜ bilgi düzeylerinin arttığı ve kan FA değerlerinin düştüğü ifade edilirken geriye kalan 9 kişinin ise eğitimi tamamlayamadığı aktarılmaktadır. Bu çalışmada, başlangıçta kan FA değerleri ile programın başarısı arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu aktarılmaktadır (94).

Literatür güçlendirme programının FKÜ dışında diğer kronik hastalıkların bilgi düzeyi ilgili çalışmalar açısından da incelenmiştir; Kargar ve ark. (2011) talasemi tanılı çocukların ailelerine uygulanan aile merkezli güçlendirme programının annelerin bilgi ve tutumları üzerinde etkili olduğunu vurgulamaktadır (95). Rajabi ve ark. (2016) aile merkezli güçlendirme programının astımlı çocukların annelerinin bilgi düzeyine etkisini incelediği çalışmada; ailelerin astım ve astımın kontrolü üzerine bilgi sahibi olmasında etkisinin olduğunu belirtmektedir (96). Boshagh ve ark. (2022) aile merkezli güçlendirme programının lösemili çocukların annelerinin bilgi düzeyini incelediği çalışmada; müdahale grubuna 45 dakikalık beş oturum şeklinde eğitim verilmiştir. Kontrol grubuna ise herhangi, bir uygulama yapıldığı aktarılmaktadır. Araştırma sonucunda her iki grupta da ailelerin bilgi düzeylerinin arttığı belirlenmiş olup, müdahale grubundaki ailelerin bilgi düzeyinin kontrol grubundakilere göre anlamlı şekilde arttığı saptanmıştır (97). Gad Soliman Ebrahim ve ark. (2021) glikoz-6-fosfat

dehidrogenaz enzim eksikliği olan çocukların ailelerinde güçlendirme programının; ailenin hastalık hakkında bilgi düzeyi üzerinde olumlu etkisinin olduğunu belirtmektedir (98).

Ailelerin, FKÜ'li çocuklarının hastalığı hakkında bilgi sahibi olması ve eğitimdeki başarısının kan FA kontrolünün sağlanmasında önemli bir yeri olduğu belirtilmektedir (99,100). İlgili literatür ve çalışma örnekleri karşılaştırıldığında, HGP'nin ailelerin hastalık hakkında bilgi sahibi olmasına ve kan FA'nin normal aralıkta olmasına katkı sağladığı görülmektedir. Ailelerin hastalık bilgisinin artmasının kan FA üzerinde olumlu etkisinin olduğu literatür ile uyum göstermektedir.

Çocuğun FKÜ tanısı almasından sonra aileler bir ömür FKÜ'li çocuğunun bakımı, tedavisi ve beslenmesi ile ilişkili önemli bir sürece girmektedir. Bu durum ailenin yaşam tarzını etkilemektedir. Ailelerin FKÜ ve FKÜ'nün yönetimi ile ilgili sorumlulukların çok olmasından dolayı aileler diyet tedavisine ek olarak sosyal izolasyon, rutin poliklinik kontrolü ve kan verme işlemi vb. durumlardan dolayı stresi yönetmek ve kontrol etmek için çok yönlü ve basit olmayan tecrübelerle hakim olması gerekmektedir. Metabolik ve psikolojik sonuçların ailenin başa çıkma tutumlarını etkilemesi beklenen bir durumdur (21).

Çalışma kapsamına alınan müdahale ve kontrol grubundaki annelerin ön test **BÇTDÖ puan** ortalamalarının birbirine yakın değerde olduğu görülmektedir. Gruplar arası karşılaşmaya bakıldığında; müdahale grubundaki annelerin son test BÇTDÖ puan ortalamasının kontrol grubundaki annelerin puan ortalamasına göre belirgin bir şekilde yükseldiği ve bu yükselmenin anlamlı olduğu belirlendi ($p<0.001$) (Tablo 4.14). Ailelere uygulanan HGP'nin başa çıkma tutumlarını anlamlı olarak yükselttiği belirlendi. Bu sonuç çalışmanın **H3 hipotezi** olan “Fenilketonüri tanılı çocuğa sahip ailelere uygulanan hemşirelik güçlendirme programının ailenin başa çıkma tutumlarına etkisi vardır”ı doğrulamaktadır.

Aile güçlendirilmesinde esas ilke, ailelerin çocuğun kronik hastalık sorunlarıyla başa çıkma kabiliyetinin artırılmasına yöneliktir. HGP'nin de ailelerin kendi güçlerini bulmalarına, özgüvenlerinin artmasına, çocuğunun hastalık ve hastalığın yönetimi konusunda kontrolünü sağlamasına yönelik faydaları olduğundan ailelerin başa çıkma tutumlarının desteklendiği ifade edilebilir (101). Bu araştırmada da müdahale ve kontrol grubundaki ebeveynlerin ön test ve son test **BÇTDÖ alt boyutlarının** grup içi

karşılaştırılmasında; müdahale grubunun eğitim öncesi (ön test) ve eğitim sonrası (son test) kendine yardım, yaklaşım, uyum sağlama, sakınma-kaçınma ve kendine ceza alt boyut puan ortalamaları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu bulundu ($p<0.05$). Kontrol grubundaki ebeveynlerin ön test ve son test BÇTDÖ alt boyutlarının grup içi karşılaştırılmasında ise; kendine yardım, yaklaşım, uyum sağlama ve sakınma-kaçınma alt boyut puan ortalamaları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu görüldü ($p<0.05$). Ancak kendine ceza alt boyut puan ortalaması arasında istatistiksel olarak bir fark görülmedi ($p>0.05$). Kontrol grubunda BÇTDÖ kendine ceza alt boyutu dışında diğer alt boyutlarında puan artışının anlamlı bulunmasında; seçilen ailelerin özelliklerine bağlı olduğu, ailelerin çalışma sürecine dahil edilme sürecinde FKÜ ile ilgili eksik olduğu konular hakkında sağlık profesyonellerinden (hekim, diyetisyen, hemşire vb.) bilgi edinmesi, iletişim argümanlarını kullanması (internet vb.), rutin muayene ve kontrollerin hatırlatılması, ailelerin hastalığı merak etmesinin ve bilinçlenmesinin olduğu düşünülmektedir.

Araştırma kapsamına alınan her iki gruptaki ailelerin gruplar arası karşılaştırılmasında; ön test BÇTDÖ alt boyut puan ortalamaları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olmadığı görüldü ($p>0.05$). Müdahale ve kontrol grubundaki ailelerin gruplar arası karşılaştırılmasında; son test tüm BÇTDÖ alt boyutları puan ortalamaları arasında istatistiksel anlamlı fark olduğu saptandı ($p<0.05$) (Tablo 4.9; Tablo 4.10; Tablo 4.11; Tablo 4. 12; Tablo 4.13).

Literatürde, HGP'nın FKÜ'li veya diğer kronik hastalığı olan çocukların ailelerinin başa çıkma tutumları üzerine etkisinin araştırılan çalışmaya rastlanılamadı. Ancak Aboeal ve ark. (2023) FKÜ'li çocukların aileleri ile yaptıkları çalışmada; aileler FKÜ çocuklarına bakım ve özel gıda sağlama konusunda zorlandıklarını belirlemiş ve ailelerin başa çıkma stratejilerini ve psikolojik iyi oluşlarının geliştirmeye yönelik eğitim programlarının tasarlanıp uygulanmasının zorunluluğunun önemine vurgu yapmıştır (60).

Amakali ve ark. (2012) kalp hastalığı olan çocukların ebeveynlerinin veya bakıcılarının evde bakım gereksinimleriyle başa çıktıklarını belirlemek ve ebeveynlerin/bakıcılarının baş etmelerini kolaylaştırmak için evde sağlık bakım programı geliştirmeyi amaçladığı nitel ve tanımlayıcı çalışmada; ailelerin çocuklarına bakım sağlama konusunda güçlendirme ihtiyacının olduğu aktarılmaktadır. Ailelerin

başa çıkmalarının desteklenmesi için müdahale programlarına gereksiniminin olduğu belirtilmektedir (102).

Literatürde, FKÜ dışında başka kronik hastalığı olan veya özel beslenme gereksinimi olan çocukların ailelerinde eğitim programlarının etkisini vurgulayan çalışmalar bulunmaktadır. Bu çalışmalar incelendiğinde; Al-Oran ve ark. (2019) eğitim programının otizm tanılı çocukların ebeveynlerinde, ebeveynlik stresi ve başa çıkma mekanizmalarını incelediği çalışmada; eğitim programının ebeveynlerin stresini azalttığı ve başa çıkma mekanizmaları üzerinde olumlu etkisinin olduğunu belirtmektedir. Ayrıca hemşirelerin bu hastalık grubuna eğitim programının düzenlenmesinde çok önemli bir rol oynadığı aktarılmaktadır (29).

Mohammadzadeh ve ark. (2022) aile güçlendirme programının kimyasal yanığı olan çocukların yaşam kalitesi ve ailelerinin stresi üzerine etkisini incelediği çalışmada; programın ailelerin stresini azalttığı vurgulanmaktadır (103).

Jackson ve ark. (2016) yaptığı çalışmada; özel sağlık bakımına ihtiyaç duyan çocuklar için ebeveyn eğitim programlarının aile işleyişi üzerinde olumlu kazanımlarının olduğunu bildirmektedir (25)..

Han ve ark. (2018) özel ihtiyaçları olan çocukların aileleri için yapısal bir aile güçlendirme modeli oluşturduğu çalışmada; özel ihtiyacı olan çocukların ailelerinde stres faktörlerinin olumsuz etkilendiğini aktarmaktadır (104).

Şanlı (2022) yaptığı çalışmada; otizm tanılı çocukların ailelerine verilen psikoterapi eğitiminin ailelerin stresle başa çıkma becerilerinde artma olduğunu vurgulamaktadır (105).

Yeh ve ark. (2016) aile güçlendirme programının astımlı çocukların aile işlevi ve solunum işlevi üzerinde etkinliğini değerlendirdiği çalışmada; ilgili programın aile stresini azalttığı ve aile işlevini (uyum, çatışma çözümü vb.) arttırdığı belirtilmektedir. Müdahale grubundaki çocukların solunum fonksiyonları üzerinde olumlu etkisinin olduğu ve (ebeveynin gözlemine göre) öksürük, hırıltı ve nefes darlığı şikayetlerinde azalma olduğu vurgulanmaktadır (106).

Gad Soliman Ebrahim ve ark. (2021) glikoz-6-fosfat dehidrojenaz enzim eksikliği olan çocukların ailelerinde, aile güçlendirme programının ailelerin bilgi düzeyi ve stres düzeylerini incelediği çalışmada; güçlendirme programının annelerin

hastalık hakkında bilgi düzeyinin artmasına ve stres düzeylerinin azalmasına katkı sağladığını belirtmektedir (98).

Etemadifar ve ark. (2018) aile merkezli bir müdahale programının epilepsi hastalarına bakım veren ailelerde stres, kaygı ve depresyon üzerindeki etkisini araştırdığı çalışmada; güçlendirme programının aile bakıcılarının stresini, kaygısını ve depresyonunu azalttığını belirtmektedir. Bu program ile, bakıcıların psikolojik sorunlarına olumlu etkisinin olduğu, bakım verme durumundaki sorunları yönetmelerine yardımcı olduğu ve bakım sürecinde psikolojik güç elde ettiğini belirtilmektedir (107).

İlgili literatür ve çalışma örnekleri karşılaştırıldığında; FKÜ tanılı veya başka kronik hastalığı olan çocukların ailelerine uygulanan güçlendirme programının başa çıkma üzerine etkili olduğu ifade edilebilir.

6. SONUÇ VE ÖNERİLER

6.1. Sonuç

FKÜ'li çocukların ailelerine uygulanan HGP'nin ailelerin başa çıkma tutumlarına ve çocukların kan FA düzeylerine etkisini belirlemek yapılan bu çalışma sonuçları aşağıda özetlenmektedir.

- Müdahale grubundaki ve kontrol grubundaki ailelerin ve çocukların sosyo-demografik özelliklerine ilişkin özelliklerin benzer olduğu,
- HGP'ndeki ailelerin çalışma öncesi ve çalışma sonrası BÇTDÖ toplam puan ortalamaları arasında anlamlı bir artışın olduğu ve BÇTDÖ toplam puan ortalamalarındaki artışın kontrol grubuna göre anlamlı olduğu,
- HGP'ndeki ailelerin çocuklarının çalışma öncesi ve çalışma sonrası kan FA değerlerindeki azalmanın anlamlı olduğu ve çocuklarının kan FA değerlerindeki azalmanın kontrol grubuna anlamlı olduğu,
- HGP uygulanan ailelerin çalışma öncesi ve çalışma sonrası AFİBDD toplam puan ortalamalarında anlamlı bir artışın olduğu, aynı zamanda bu değişimin kontrol grubundaki değişime göre anlamlı olduğu saptandı.

6.2. Öneriler

- Diğer yaş gruplarındaki ailelerin çocukları ile de benzer çalışmanın yapılması,
- Eğitim programlarının ailenin ihtiyacına yönelik olarak verilmesi,
- FKÜ'li çocukların babaları ile çalışmaların yapılması,
- Çocuk metabolizma polikliniği merkezlerinin artırılması ve/veya ailelerin il dışı muayenelerinin sağlanmasında yol ücreti, konaklama, muayene randevusu, ailenin ulaşım sağlayacağı telefon numarası gibi desteklerin sağlanması,
- İlgili sağlık hizmetini veren hemşirelerin FKÜ hakkında uzmanlaştırılması,
- Gerek ASM gerekse kliniklerde FKÜ (diğer KMH) hemşirelerin fenilketonüri tanılı çocuk ve aileye tedavi ve bakım konusunda eğitimler verilmesi, kurum içi içi eğitimlerin artırılması,
- FKÜ'li çocuk ve ailelerinin (ev içinde yaşayan aile üyeleri dahil edilerek) çocuğun hastalığı ve hastalığın yönetimi konusunda eğitimler verilmesi ve belli aralıklarla kontrolünün sağlanması,
- Ülkemizde tüm yaş grubu FKÜ tanılı çocukların anne, baba ve diğer aile üyelerine güçlendirme programları yapılması önerilmektedir.

KAYNAKLAR

1. **Kumar Dalei S, Adlakha N.** Food Regime for Phenylketonuria: Presenting Complications and Possible Solutions. *J Multidiscip Healthc* [Internet]. **2022** Jan 18;15:125–36. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35082498>
2. **van Spronsen FJ, Blau N, Harding C, Burlina A, Longo N, Bosch AM.** Phenylketonuria. *Nat Rev Dis Prim* [Internet]. **2021**;7(1). Available from: www.nature.com/nrdp
3. **Ilgaz F, Marsaux C, Pinto A, Singh R, Rohde C, Karabulut E, et al.** Protein Substitute Requirements of Patients with Phenylketonuria on BH4 Treatment: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Nutrients* [Internet]. **2021** Mar 23;13(3):1040. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33807079>
4. **Hillert A, Anikster Y, Belanger-Quintana A, Burlina A, Burton BK, Carducci C, et al.** The Genetic Landscape and Epidemiology of Phenylketonuria. *Am J Hum Genet* [Internet]. **2020**/07/14. **2020** Aug 6;107(2):234–50. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32668217>
5. **Çavuşoğlu H.** Çocuk Sağlığı Hemşireliği. 12. Ankara: Sistem Ofset Basımevi; **2015**. 01–22 p.
6. **Blau N, Van Spronsen FJ, Levy HL.** Phenylketonuria. *Lancet*. **2010**;376(9750):1417–27.
7. **van Wegberg AMJ, MacDonald A, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Blau N, Bosch AM, et al.** The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. **2017** Dec 12;12(1):162. Available from: <http://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-017-0685-2>
8. **Rohr F, Wessel A, Brown M, Charette K, Levy HL.** Adherence to tetrahydrobiopterin therapy in patients with phenylketonuria. *Mol Genet Metab* [Internet]. **2015**;114(1):25–8. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1096719214003394>
9. **Qi Y, Mould DR, Zhou H, Merilainen M, Musson DG.** A prospective population pharmacokinetic analysis of sapropterin dihydrochloride in infants and young children with phenylketonuria. *Clin Pharmacokinet* [Internet]. **2015** Feb;54(2):195–207. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25338975>
10. **Ford S, O'Driscoll M, MacDonald A.** Living with Phenylketonuria: Lessons from the PKU community. *Mol Genet Metab reports*. **2018** Dec;17:57–63.
11. **MacDonald A, Smith TA, de Silva S, Alam V, van Loon JMT.** The personal burden for caregivers of children with phenylketonuria: A cross-sectional study investigating time burden and costs in the UK. *Mol Genet Metab reports*. **2016** Dec;9:1–5.
12. **Bowersox J.** National Institutes of Health consensus development conference statement: Phenylketonuria: Screening and management, October 16-18, 2000. *Pediatrics*. **2001** Oct;108(4):972–82.
13. **Lord B, Wastell C, Ungerer J.** Parent Reactions to Childhood Phenylketonuria. *Fam Syst Heal*. **2005**;23(2):204.
14. **Carpenter K, Wittkowski A, Hare DJ, Medford E, Rust S, Jones SA, et al.** Parenting a Child with Phenylketonuria (PKU): an Interpretative Phenomenological Analysis (IPA) of the Experience of Parents. *J Genet Couns* [Internet]. **2018**/02/21. **2018** Sep;27(5):1074–86. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29468336>
15. **Awiszus D, Unger I.** Coping with PKU: results of narrative interviews with parents. *Eur J Pediatr*. **1990**;149 Suppl:S45-51.

16. **Mahmoudi-Gharaei J, Mostafavi S, Alirezaei N.** Quality of Life and the Associated Psychological Factors in Caregivers of Children with PKU. *Iran J Psychiatry* [Internet]. **2011**;6(2):66–9. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22952524>
17. **Irannejad F, Dehghan M, Mehdipour Rabori R.** Stress and quality of life in parents of children with phenylketonuria. *J child Adolesc Psychiatr Nurs Off Publ Assoc Child Adolesc Psychiatr Nurses, Inc.* **2018** Oct;31(2–3):48–52.
18. **Medford E, Hare DJ, Carpenter K, Rust S, Jones S, Wittkowski A.** Treatment Adherence and Psychological Wellbeing in Maternal Carers of Children with Phenylketonuria (PKU). *JIMD Rep.* **2017**;37:107–14.
19. **Lazarus RS, Folkman S.** Stress, appraisal, and coping. Springer publishing company; **1984**.
20. **Garro A.** Coping patterns in mothers/caregivers of children with chronic feeding problems. *J Pediatr Heal care Off Publ Natl Assoc Pediatr Nurse Assoc Pract.* **2004**;18(3):138–44.
21. **Evans S, Daly A, Wildgoose J, Cochrane B, Chahal S, Ashmore C, et al.** Growth, protein and energy intake in children with PKU taking a weaning protein substitute in the first two years of life: A case-control study. *Nutrients* [Internet]. **2019** [cited 2021 Sep 6];11(3). Available from: www.mdpi.com/journal/nutrients
22. **Törüner EK, Büyükgönenç L.** Çocuk Sağlığı Temel Hemşirelik Yaklaşımları. Ankara: Ankara Nobel Tıp Kitabevleri; **2017**. 561–564 p.
23. **Ak B.** Kronik Yaşamı Tehdit Edici/Ölümcül Hastalığı Olan Çocuk ve Hemşirelik Yaklaşımı. In: Conk Z, Başbakkal Z, Bal Yılmaz H, Bolışık B, editors. *Pediatric Hemşireliği*. Akademisyen Tıp Kitapevi; **2018**. p. 901–18.
24. **Kieckhefer GM, Trahms CM, Churchill SS, Kratz L, Uding N, Villareale N.** A randomized clinical trial of the building on family strengths program: an education program for parents of children with chronic health conditions. *Matern Child Health J.* **2014** Apr;18(3):563–74.
25. **Jackson AC, Liang RP-T, Frydenberg E, Higgins RO, Murphy BM.** Parent education programmes for special health care needs children: a systematic review. *J Clin Nurs.* **2016** Jun;25(11–12):1528–47.
26. **Zwiesele S, Bannick A, Trepanier A.** Parental Strategies to Help Children with Phenylketonuria (PKU) Cope With Feeling Different. *Am J Med Genet A.* **2015** Apr 29;167.
27. **Khalvati M, Nafei A, Soltani M.** The relation between family empowerment and metabolic control and adherence to treatment plans in children with phenylketonuria. *J Kermanshah Univ Med Sci.* **2014**;18(8).
28. **Rahgoi A, Sojoodi T, Fallahi Khoshknab M, Rahgozar M, Shahshahani S.** Effects of Empowerment Program on the Burden of Care in Mothers of Children with Phenylketonuria. *Iran J child Neurol.* **2019**;13(2):53–60.
29. **Al-Oran HM, Lee K, Tan K-A, Lim PY.** The effectiveness of educational programs on parenting stress and coping mechanism among parents of children with autism spectrum disorder: A systematic review. *stress.* **2019**;2:20.
30. **Dönmez H.** Kistik fibrozisli çocukların ebeveynlerine uygulanan aile güçlendirmeye dayalı hemşirelik girişimlerinin, ebeveynlerin stresle başetme, problem çözme ve çocukların yaşam kalitesi üzerine etkisi: randomize kontrollü çalışma. *Selçuk Üniversitesi*; **2018**.
31. **Woolf LI, Adams J.** The Early History of PKU. *Int J neonatal Screen.* **2020** Jul;6(3).
32. **Öztürk Y, Sevkali Mutlu S.** Aileler ve Hekimler İçin Fenilketonüri Rehberi. Ankara: Palme Yayıncılık; **2010**.
33. **Centerwall SA, Centerwall WR.** The discovery of phenylketonuria: the story of a young couple, two retarded children, and a scientist. *Pediatrics.* **2000** Jan;105(1 Pt 1):89–103.

34. **Fölling A.** Excretion of phenylpyruvic acid in urine as a metabolic anomaly in connection with imbecility. *Nord Med Tidskr.* **1934**;8:1054–9.
35. **Bodamer OA, Hahn S, TePas E.** Overview of phenylketonuria. UpToDate Version. **2010**;18.
36. **Öztürk Hişmi B, Akın BK.** Fenilketonüri ve Beslenme Tedavisi. In: Eminoğlu FT, Haspolat YK, Çeltik C, Çarman KB, Akbulut UE, Taş T, editors. *Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Beslenme Tedavisi.* Ankara: Orient Yayınları; **2022.** p. 159–200.
37. **Aktuğlu Zeybek Ç.** Doğumsal Metabolik Hastalıklarda Beslenme. İÜ Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Sürekli Tıp Eğitimi Etkinlikleri. **2003**;41:217–300.
38. **van Spronsen FJ, van Wegberg AM, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Blau N, Bosch AM, et al.** Key European guidelines for the diagnosis and management of patients with phenylketonuria. *lancet Diabetes Endocrinol.* **2017** Sep;5(9):743–56.
39. **Aşkan F, Çetinkaya Ş.** Yenidoğan Tarama Testlerinde Çocuk Hemşiresinin Rolü. In: Dalkılıç M, editor. *Academic Studies on Natural and Health Sciences* [Internet]. Ankara: Gece Kitaplığı; **2019.** p. 519–32. Available from: https://www.insackongre.com/_files/ugd/e42d97_19d4631675de47f2a786ef6a73c1b15e.pdf
40. **Smith I, Beasley MG, Ades AE.** Intelligence and quality of dietary treatment in phenylketonuria. *Arch of Disease Child* [Internet]. **1990** [cited 2021 Jun 29];65:472–8. Available from: <http://adc.bmj.com/>
41. T.C. Sağlık Bakanlığı. Tarama Programları [Internet]. T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı genel müdürlüğü Çocuk Ergen Sağlığı Daire Başkanlığı. **2023.** Available from: <https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/cocukergen-tp-liste.html?view=category&id=880>
42. **Aşkan F, Çetinkaya Ş.** Akraba Evliliği ve Genetik Danışmanlıkta Çocuk Hemşiresinin Rolü. In: Dalkılıç M, editor. *Academic Studies on Natural and Health Sciences* [Internet]. Birinci. Ankara: Gece Akademi; **2019.** p. 505–16. Available from: https://www.insackongre.com/_files/ugd/e42d97_19d4631675de47f2a786ef6a73c1b15e.pdf
43. **MacDonald A, Van Wegberg AMJ, Ahring K, Beblo S, Bélanger-Quintana A, Burlina A, et al.** PKU dietary handbook to accompany PKU guidelines. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. **2020**;15(1). Available from: <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01391-y>
44. **Demir G.** Metabolik hastalıklarda beslenme. *Türkiye Klin J Pediatr Sci.* **2005**;1:7–81.
45. **Demirkol M, Huner G, Kuru N, Donmez S, Baykal T, Seckin Y.** Feasibility of breast-feeding in inborn errors of metabolism: experience in phenylketonuria. *Ann Nutr Metab.* **2001**;45(Suppl 1):497–8.
46. **Motzfeldt K, Lilje R, Nylander G.** Breastfeeding in phenylketonuria. **1999.**
47. **MacDonald A, Depondt E, Evans S, Daly A, Hendriksz C, Chakrapani A A, et al.** Breast feeding in IMD. *J Inherit Metab Dis* [Internet]. **2006** Apr;29(2–3):299–303. Available from: <http://doi.wiley.com/10.1007/s10545-006-0332-x>
48. **Blau N, Burgard P.** Disorders of Phenylalanine and Tetrahydrobiopterin Metabolism. In: Bla N, Leonard GFHJ, Clarke JTR, editors. *Physician's Guide to the Treatment and Follow-Up of Metabolic Diseases.* Springer; **2006.** p. 25–34.
49. **Ülker İ, Şanher N.** Fenilketonürde Beslenme ve Yeni Tedavi Yaklaşımları. *Güncel Pediatr.* **2018**;16(2):187–98.
50. **Türkomp.** <http://www.turkomp.gov.tr/main> [Internet]. T.C. Tarım ve Orman Bakanlığı. 2023 [cited 2023 Mar 9]. Available from: <http://www.turkomp.gov.tr/main>
51. **Muslu M.** Bebek ve Küçük Çocuk Dönemindeki Fenilketonüri Hastalarında Anne-Babalara Yönelik Kılavuz Geliştirme [Internet]. İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ; **2019.** Available from: <https://tez.yok.gov.tr/UlusalTezMerkezi/tezSorguSonucYeni.jsp>

52. **Üneşi Öztürk F, Bülbül SF, Alpcan A.** Assessment of parents' knowledge regarding phenylketonuria and its affecting factors: a cross-sectional study. *Pan Afr Med J.* **2022**;41:308.
53. **MacDonald A, Gökmen-Özel H, Daly A.** Changing dietary practices in phenylketonuria. *Turk J Pediatr* [Internet]. **2009**;51(5):409–15. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20112594>
54. **Erdal B, Caferoğlu Z.** Fenilketonüride Yeni Bir Tedavi: Pegvalias. *ERÜ Sağlık Bilim Fakültesi Derg* [Internet]. **2018**;5(1–2):42–53. Available from: <https://dergipark.org.tr/tr/download/article-file/621087>
55. **Nelwan M.** Phenylketonuria: Genes in phenylketonuria, diagnosis, and treatments. *African J Biol Sci.* **2020**;2(1):1–8.
56. **Ak B.** Kronik ve Yaşamı Tehdit Edici/Ölümcül Hastalığı Olan Çocuk ve Hemşirelik Yaklaşımı. In: Conk Z, Başbakkal Z, Bal Yılmaz H, Bolışık B, editors. *Pediatric Hemşireliği*. 2. Baskı. Ankara: Akademisyen Kitabevi; **2018**. p. 913–42.
57. **Pate T.** Families of children with chronic illness and the relational family model. *Pers Challenges J Theol Educ Canon Law Soc Stud Inspired by Pope John Paul II.* **2016**;6(2):57–65.
58. **Seçkin Y, Demirkol M.** Fenilketonürlü Çocuklara Yaklaşım. In: Ekşi A, editor. *Ben hasta Değilim Çocuk Sağlığı ve Hastalıklarının Psikososyal Yönü*. 2. Baskı. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevleri; **2011**. p. 662–8.
59. **Schweitzer S, Wolff G, Brodehl J.** Psychosocial aspects of the treatment of phenylketonuria. *Klin Padiatr.* **1987**;199(2):90–4.
60. **AboElela EM, Hanfy MMA, Moustafa KZA.** Caring for A Child with Phenylketonuria: Struggles and Psychological Well-being of Parents and Children. *Tanta Sci Nurs J.* **2023**;28(1):269–89.
61. **Dicle AN, Ersanlı K.** Başa Çıkma Tutumlarını Değerlendirme Ölçeğinin Türkçeye Uyarlama Geçerlik Ve Güvenirlik. *Akad Sos Araştırmalar Derg.* **2015**;111–26.
62. **Folkman S, Lazarus RS, Gruen RJ, DeLongis A.** Appraisal, coping, health status, and psychological symptoms. *J Pers Soc Psychol.* **1986** Mar;50(3):571–9.
63. **Compas BE, Connor-Smith JK, Saltzman H, Thomsen AH, Wadsworth ME.** Coping with stress during childhood and adolescence: problems, progress, and potential in theory and research. *Psychol Bull.* **2001** Jan;127(1):87–127.
64. **Baltaş A, Baltaş Z.** Stres ve Başa Çıkma yolları. İstanbul: Remzi Kitabevi; **1998**.
65. **Maleknia N, Kahrazei F.** The Relationship between Stress Coping Styles and Quality of Life among Patients with Breast Cancer. *J Midwifery Reprod Heal.* **2015** Oct 1;3:472–8.
66. **Mehmet Y, Ağargün. Ağargün ve ark.** COPE (Başa Çıkma Tutumlarını Değerlendirme Ölçeği): Psikometrik özelliklere ilişkin bir ön çalışma. *Anadolu Psikiyatr Derg.* **2005** Jan 1;6:221–6.
67. **Şenadım S, Alpaydın Baslo S, Uygun E, Erdoğan M, Balçık ZE, Tekin B, et al.** The strategies for coping with stress of epilepsy patients. *Neurol Sci* [Internet]. **2021**;42(10):4265–70. Available from: <https://doi.org/10.1007/s10072-021-05372-2>
68. **Aslan Ş.** Duygusal zeka, problem odaklı stresle başa çıkma, iyileşme ve duygusal tükenme ilişkileri. *Yönetim Bilim Derg.* **2018**;16(31):59–82.
69. **Cousino MK, Hazen RA.** Parenting stress among caregivers of children with chronic illness: a systematic review. *J Pediatr Psychol.* **2013** Sep;38(8):809–28.
70. **Özel HG.** Kalıtsal Metabolizma Hastalıklarında Beslenme Tedavisinde Uyum Sorunları ve Çözüm Önerileri. In: Eminoğlu F tuba, Haspolat YK, Çeltik C, Çarman B, Akbulut E, Taş T, editors. *Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Beslenme Tedavisi*. Orient Yayınları; **2022**. p. 139–55.

71. **Top FÜ, Alemdar DK.** Fenilketonürlü çocuğu olan ailelerinin yaşadıkları güçlükler: Niteliksel bir çalışma. *Hemşirelikte Eğitim ve Araştırma Derg.* **2015**;12(1):62–8.
72. **Aktaş Ş, Öğren G, Fereli S, Karğın D, Hayrunisa İ.** Fenilketonürlü Çocukların Beslenme Durum ve Davranışları Üzerine Annelerin Besleme Davranışlarının Etkisi. *Türkiye Çocuk Hast Derg.* **2020**;15(3):174–80.
73. **Lord B, Ungerer J, Wastell C.** Implications of resolving the diagnosis of PKU for parents and children. *J Pediatr Psychol.* **2008** Sep;33(8):855–66.
74. **Alparslan Ö.** Metabolik sorunu olan yenidoğan. In: Ekti Genç R, Özkan H, editors. *Ebeler İçin Yenidoğan Sağlığı ve Hastalıkları*. 2. Elazığ: Anadolu Nobel Tıp Kitabevleri; **2021**. p. 236–66.
75. **Faul F, Erdfelder E, Lang A-G, Buchner A.** G*Power 3: a flexible statistical power analysis program for the social, behavioral, and biomedical sciences. *Behav Res Methods.* **2007** May;39(2):175–91.
76. **Ozel HG, Kucukkasap T, Koksall G, Sivri HSK, Dursun A, Tokatli A, et al.** Does maternal knowledge impact blood phenylalanine concentration in Turkish children with phenylketonuria? *J Inherit Metab Dis.* **2008** Dec;31 Suppl 2:S213-7.
77. **Neyzi O, Günöz H, Furman A, Bundak R, Gökçay G, Darendeliler F.** Türk çocuklarında vücut ağırlığı, boy uzunluğu, baş çevresi ve vücut kitle indeksi referans değerleri. *Çocuk Sağlığı ve Hast Derg.* **2008**;51(1):1–14.
78. **Dilek B.** Genetik Sorunu Olan Çocuklar ve Hemşirelik Yaklaşımları. In: Zeynep C, Zümrüt B, Bal Yılmaz Bahire, Bolışık Bahire, editors. *Pediatric Hemşireliği*. 2. Baskı. Ankara: Akademisyen Kitabevi; **2018**. p. 279–80.
79. **Varni JW, Burwinkle TM, Seid M, Skarr D.** The PedsQL 4.0 as a pediatric population health measure: feasibility, reliability, and validity. *Ambul Pediatr.* **2003**;3(6):329–41.
80. **Fouad F, Abd EH.** Nursing intervention program for family caregivers having children with phenylketonuria. *J Nurs Heal Sci.* **2016**;6(5):155–67.
81. **Kayan E.** Fenilketonürlü Çocuklara Sahip Ailelerin Bakım, Tedavi ve Beslenmede Yaşadıkları Zorlukların Belirlenmesi [Internet]. Ege Üniversitesi; **2018**. Available from: <https://tez.yok.gov.tr/UlusalTezMerkezi/tezSorguSonucYeni.jsp>
82. **Erdil M.** Türkiye ve Polonya'daki Engelli Ailelerin Sosyal Sorunlarının Sosyolojik Olarak Karşılaştırılması “Fenilketonüri Örneğinde” [Internet]. Cumhuriyet Üniversitesi; **2010**. Available from: <https://tez.yok.gov.tr/UlusalTezMerkezi/tezSorguSonucYeni.jsp>
83. **Üneşi Öztürk F.** Fenilketonürlü Çocukları Olan Ebeveynlerin Yaşam Kalitelerinin ve Hastalığa İlişkin Bilgi Düzeylerinin Değerlendirilmesi [Internet]. Kırıkkale Üniversitesi; **2018**. Available from: <https://tez.yok.gov.tr/UlusalTezMerkezi/tezSorguSonucYeni.jsp>
84. **Küçükkasap T.** Fenilketonüride Ailenin Bilgi Düzeyinin Hastalığın Metabolik Kontrolü Üzerine Etkisinin Araştırılması ve Uygun Bir Eğitim Modeli Geliştirme [Internet]. Hacettepe Üniversitesi; **2006**. Available from: <https://tez.yok.gov.tr/UlusalTezMerkezi/tezSorguSonucYeni.jsp>
85. **Güler T.** Fenilketonüri Tanısı ile İzlenen Süt Çocuklarında Anne Sütü Kullanımının Metabolik Kontrol ve Büyüme Üzerine Etkilerinin Değerlendirilmesi [Internet]. İstanbul Üniversitesi; **2019**. Available from: <https://tez.yok.gov.tr/UlusalTezMerkezi/tezSorguSonucYeni.jsp>
86. **Campos MLP, Enacan R, Valle MG, Chiesa A.** Parenting Styles and Coping Strategies in PKU Early Detected Children. *J Inborn Errors Metab Screen.* **2021**;0–4.
87. **MacDonald A, Rylance GW, Asplin DA, Hall K, Harris G, Booth IW.** Feeding problems in young PKU children. *Acta Paediatr Suppl.* **1994** Dec;407:73–4.

88. **Azhdari Mamaghani H, Jabbarzadeh Tabrizi F, Seyedrasooli A, Sarbakhsh P, Badri Gargari R, Zamanzadeh V, et al.** Effect of Empowerment Program with and without Telenursing on Self-efficacy and Glycosylated Hemoglobin Index of Patients with Type-2 Diabetes: A Randomized Clinical Trial. *J caring Sci.* **2021** Mar;10(1):22–8.
89. **Aliha JM, Asgari M, Khayeri F, Ramazani M, Farajzadegan Z, Javaheri J.** Group education and nurse-telephone follow-up effects on blood glucose control and adherence to treatment in type 2 diabetes patients. *Int J Prev Med.* **2013** Jul;4(7):797–802.
90. **Wu L, Forbes A, Griffiths P, Milligan P, While A.** Telephone follow-up to improve glycaemic control in patients with Type 2 diabetes: systematic review and meta-analysis of controlled trials. *Diabet Med.* **2010** Nov;27(11):1217–25.
91. **MacDonald A, Gokmen-Ozel H, van Rijn M, Burgard P.** The reality of dietary compliance in the management of phenylketonuria. *J Inherit Metab Dis.* **2010** Dec;33(6):665–70.
92. **Witalis E, Mikoluc B, Motkowski R, Sawicka-Powierza J, Chrobot A, Didycz B, et al.** Phenylketonuria patients' and their parents' knowledge and attitudes to the daily diet - multi-centre study. *Nutr Metab (Lond).* **2017**;14:57.
93. **Bekhof J, van Spronsen FJ, Crone MR, van Rijn M, Oudshoorn CGM, Verkerk PH.** Influence of knowledge of the disease on metabolic control in phenylketonuria. *Eur J Pediatr [Internet].* **2003** Jun;162(6):440–2. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12684903/>
94. **Gleason LA, Michals K, Matalon R, Langenberg P, Kamath S.** A treatment program for adolescents with phenylketonuria. *Clin Pediatr (Phila).* **1992** Jun;31(6):331–5.
95. **Kargar NM, Borhani F, Dortaj RE, Sabzevari S.** The effect of family-centered empowerment model on the mothers' knowledge and attitudes about thalassemia disorder. **2011**;
96. **Rajabi R, Forozy M, Fuladvandi M, Eslami H, Asadabady A.** The Effect of Family-Centered Empowerment Model on the Knowledge, Attitudes and Self-efficacy of Mothers of Children with Asthma TT. *J-Nurs-Edu [Internet].* **2016** Nov 1;5(4):41–50. Available from: <http://jne.ir/article-1-723-en.html>
97. **Boshagh F, Hakim A, Alghasi A, Haghighizadeh MH.** Effect of Family-Centered Empowerment Model on Knowledge and Caring Performance of Mothers of Children with Leukemia: A Randomized Clinical Trial. *Jundishapur J Chronic Dis Care [Internet].* **2022**;11(3):e116854. Available from: <https://brieflands.com/articles/jjcdc-116854.html>
98. **Gad Soliman Ebrahim G, Mustafa Abu Samra O, Abdelgawad Said D, Salah Shalaby Salama E.** Effect of Family-centered Empowerment Model on Knowledge and Stress Level among Mothers of Children with Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Enzyme Deficiency. *Egypt J Heal Care [Internet].* **2021**;12(2):1019–32. Available from: https://ejhc.journals.ekb.eg/article_173655.html
99. **Pérez-Dueñas B, Vilaseca MA, Mas A, Lambruschini N, Artuch R, Gómez L, et al.** Tetrahydrobiopterin responsiveness in patients with phenylketonuria. *Clin Biochem.* **2004** Dec;37(12):1083–90.
100. **Williams RA, Mamotte CDS, Burnett JR.** Phenylketonuria: an inborn error of phenylalanine metabolism. *Clin Biochem Rev.* **2008** Feb;29(1):31–41.
101. **Mardhiyah A, Panduragan SL, Mediani HS.** Reducing Psychological Impacts on Children with Chronic Disease via Family Empowerment: A Scoping Review. *Healthc (Basel, Switzerland).* **2022** Oct;10(10).
102. **Amakali K, Small LF.** Empowerment of the rural parents/caregivers of children with heart diseases in Namibia to facilitate coping with the demands of caring at home. *Glob J Health Sci.* **2012** Dec;5(2):74–83.

103. **Mohammadzadeh E, Varzeshnejad M, Masoumpour A, Ahmadimehr F.** The impact of the family-centered empowerment model on the children's quality of life with chemical burns and their parent's perceived stress. *Burns*. **2022**;
104. **Han KS, Yang Y, Hong YS.** A structural model of family empowerment for families of children with special needs. *J Clin Nurs*. **2018** Mar;27(5-6):e833-44.
105. **Şanlı ME.** Otizm Spektrum Bozukluğuna Sahip Çocukların Ebeveynlerine Verilen Pozitif Psikoterapi Temelli Eğitimin Stresle Başa Çıkma Anksiyete ve Depresyon Düzeyine Etkisi. İnönü Üniversitesi; **2022**.
106. **Yeh H-Y, Ma W-F, Huang J-L, Hsueh K-C, Chiang L-C.** Evaluating the effectiveness of a family empowerment program on family function and pulmonary function of children with asthma: A randomized control trial. *Int J Nurs Stud*. **2016** Aug;60:133-44.
107. **Etemadifar S, Heidari M, Jivad N, Masoudi R.** Effects of family-centered empowerment intervention on stress, anxiety, and depression among family caregivers of patients with epilepsy. *Epilepsy Behav*. **2018** Nov;88:106-12.



EKLER

EK-1. Çocuk ve Aileyi Tanıtıcı Bilgi Formu

1. Ailedeki konumunuz: () Anne () Baba
2. Yaş Durumlarınız:
 - a) Çocuk: .../.../..... (Doğum tarihini gün/ay/yıl şeklinde yazınız)
 - b) Anne: yaş
 - b) Baba: yaş
3. Eğitim durumunuz;
 - b) Anne eğitim durumu:
() Okuryazar olmayan () Okuryazar () İlköğretim () Lise () Üniversite
 - c) Baba eğitim durumu:
() Okuryazar olmayan () Okuryazar () İlköğretim () Lise () Üniversite
4. Ebeveynin çalışma durumu; () Evet () Hayır
5. FKÜ tanıılı çocuğunuzun:
Cinsiyeti () Evet () Hayır
Ağırlık (kg):.....
Boy (cm):.....
Baş çevresi:.....
6. Çocuğunuzun FKÜ dışında herhangi bir kronik hastalığı var mı?
() Evet (ise açıklayınız.....) () Hayır
7. FKÜ'li çocuğunuz ile birlikte ailedeki birey sayısı? (...) Kardeş
8. FKÜ'li çocuğunuz ailenin kaçınıcı çocuğu:.....
9. Başka FKÜ tanıılı çocuğunuz var mı? () Evet (ise sayısı.....) () Hayır
10. FKÜ tanısı için topuk kanı(tarama testi) hangi sağlık kuruluşundan alındı?
() Aile Hekimi () Hastanede () Diğer (.....)
11. Test tekrarı kaç defa yapıldı? (.....) defa
12. Kan fenilalanin düzeyleri nedir?
Eğitim öncesi:.....mg/dl (alınma tarihini yazınız)
Eğitim sonrası:..... mg/dl (alınma tarihin yazınız)
13. Bir yıl içerisindeki kan fenilalanin düzeyleri nedir?
(Son bir ay içerisindeki kan değeri)

Tarih (.../.../...).....mg/dl Tarih (.../.../...).....mg/dl
Tarih (.../.../...).....mg/dl Tarih (.../.../...).....mg/dl

Tarama F.A. :

Tanı F.A. :

14. Aile tipi:() Çekirdek aile () Geniş aile () Parçalanmış aile
15. Yaşanılan yer: () İl () İlçe () Köy/Kasaba
16. Sosyal güvence: () Var () Yok
17. Eşinizle akraba mısınız? () Evet (ise belirtiniz....kaçıncı derecede akrabasınız:.....) () Hayır
18. Mesleğiniz nedir?
- () Ev hanımı/işsiz
- () Meslek sahibi belirtiniz.....
- () İşçi/memur
- () Diğer belirtiniz.....
19. Çocuğunuzu ne sıklıkta kontrole (FKÜ kontrolü için) götürüyorsunuz?
- () Ara sıra
- () Ayda bir
- () Üç ayda bir
- () Bir-iki haftada bir
20. Çocuğunuzu kontrole genellikle kiminle gider?
- () Anne
- () Baba
- () Anne-baba
- () Diğer (.....)
21. Çocuğunuz FKÜ için ilaç kullanıyor mu?
- () Kullanmıyor
- () Kuvan
- () Neophe/protein tozu
- () Balıkyağı/mineral/vitamin
- () Fikrim yok
22. (Ebeveynin) Kronik rahatsızlığınız var mı? () Evet () Hayır

23. FKÜ ile ilgili daha önce eğitim aldınız mı? Aldıysanız belirtebilir misiniz?
() Evet (Kimden aldığınızı belirtiniz?.....) () Hayır
24. Çocuğunuzun hastalığı ve hastalığın yönetimi konusunda yeterli olduğunuzu düşünüyor musunuz?
() Evet () Hayır () Kararsızım



EK-2. Ailelerin Fenilketonüri ile İlgili Bilgi Düzeylerini Değerlendirme Formu

Değerli ebeveynler, Formdaki sorulara vereceğiniz yanıtlar, çocuğunuzun bakımı konusunda sizlere destek olacaktır. Katılımlarınız için teşekkür ederiz.			
Sorular	Doğru	Yanlış	Bilmiyorum
<u>HASTALIK HAKKINDA</u>			
1.	1	Fenilketonüri (FKÜ) genetik (alevi geçişkenlik gösteren) bir hastalıktır.	
2.		FKÜ, tarama testlerinde belirlenebilmektedir.	
3.		FKÜ anne gebeyken bebeğe tanı konulabilen bir hastalıktır.	
4.		Erken tanı konulması olumsuz durumları (komplikasyonları) en aza indirir.	
5.		FKÜ'li bebeklerin muayene ve kontrollerinin düzenli yapılması hastalığın seyri için önemlidir.	
6.		FKÜ'li çocuklar hayatları boyunca fenilalaninden kısıtlı diyetle yaşamak zorundadırlar.	
7.		FKÜ'li bebek/çocuk tedavi edilmediğinde; zihinsel engellilik, açık saç ve ten, deride ve idrarda küflü/fare gibi vücut kokusu gibi durumlar (belirtiler) görülür.	
8.		FKÜ'li bebek ve çocukların kan değeri ölçümleri 1 yaşına gelene kadar haftalık; 1 ile 2 yaş arasında ise 2 haftada 1 yapılması gerekir.	
9.		FKÜ'li çocuklarda düşük proteinli her gıdayı (ürünü) tüketilebilir. Örneğin; düşük enerji içerikli (yapay bir tatlandırıcı olan) aspartam FKÜ'li çocuklarda kullanılması uygundur.	
10.		İki yaşına kadar çocukların faydalanabileceği tıbbi mamalar (formulalar) sigorta kapsamındadır (ücretsiz verilmektedir).	
11.		Tanı konulduğu andan itibaren fenilalaninden kısıtlı diyet tedavisi uygulanan çocukta zeka (IQ) seviyesinin normal sınırlarda tutulması sağlanabilir.	
12.		FKÜ'li çocuğun annesinin hastalık yönetimine ilişkin bilgilendirilip eğitilmesi olası psikolojik problemleri azaltır.	
13.		Tedavisi yapılmayan FKÜ'li bebekte olumsuz durumlar (komplikasyonlar) 6 aylıkken görülür. Bu bebeklerde oturma, emekleme ve ayakta durma gibi aktiviteleri öğrenmede gecikmeler yaşanabilir.	
14.		Bebekler için tıbbi formulaların fenilalanin içeriği anne sütüne göre oldukça düşüktür. Serbest bir şekilde istenilen miktarda verilmelidir.	
15.		6 aylık süreye kadar FKÜ tanılı bebeklerin ayda en az 500 gr ağırlık kazanması gerekir.	
16.		Bebegin özel durumlarda (aşı, diş çıkarma, hastalık vb.) topuk kanı alınarak kan değeri kontrolü yapılmalıdır.	
17.		Fenilalaninsiz tıbbi (formulalar) mamalar ilk 12 ay içinde 6-8 öğünde; iki yaşına kadar günlük en az 3 öğüne bölünecek şekilde yemeklerle beraber verilmelidir.	
18.		Anne sütü, fenilalanin içerdiğinden ek gıdaya geçildiğinde; bebek derhal anne sütünden kesilmelidir (emzirilmemelidir).	
19.		FKÜ'li bebeğin ek gıdaya geçiş sürecinde fenilalaninden kısıtlı gıda ilk verilme aşamalarında ilgili gıdaya tuz, şeker vb. ürünler eklenmesi gıdanın lezzetinin tanınmasına destek olur.	
20.		Çocuğun bakımını verebilecek diğer aile üyelerinin de (baba, büyük kardeş gibi) yasaklı gıdaları bilmesi gerekmektedir.	

EK-3. Başa Çıkma Tutumlarını Değerlendirme Ölçeği

COPE-R

Sevgili Anne - Babalar,

Aşağıdaki ölçek ile insanların kendisi için stres oluşturan olay ya da etkenlere karşı direnmesi ve bu durumlara karşı dayanma amacıyla gösterdiği bilişsel, duygusal ve davranışsal tepkilerini araştırmayı amaçlamaktayız. Sizden ölçekteki maddeleri dikkatli bir şekilde okuyarak maddelerden görüşlerinize en uygun seçeneği (“Asla Böyle Yapmam” için 1’i, “Çok Az Böyle Yaparım” için 2’yi, “Böyle Yaparım” için 3’ü, “Çoğunlukla Böyle Yaparım” için 4’ü) işaretlemeniz ve tüm maddeleri eksiksiz doldurmanız istenmektedir. İşaretlediğiniz seçeneğin doğruluğu ya da yanlışlığı söz konusu değildir. Toplanan veriler araştırmacılar tarafından araştırmanın amacı dışında kullanılmayacaktır. Aşağıda verilen maddeleri içtenlikle yanıtlayacağınızı umar, yardımlarınız için teşekkür ederim.

Saygılarımla.

		Asla Böyle Yapmam	Çok Az Böyle Yaparım	Böyle Yaparım	Çoğunlukla Böyle Yaparım
1	Duygularımı ifade etmek için zaman ayırıyorum.	1	2	3	4
2	<u>Duygularımı</u> - hislerimi açığa vurmaya çalışırım.	1	2	3	4
3	Duygularımı başkalarıyla tartışırım.	1	2	3	4
4	Arkadaşlarımdan veya akrabalarımdan duygusal destek almaya çalışırım.	1	2	3	4
5	Ne hissettiğimi birileriyle paylaşıyorum.	1	2	3	4
6	Bir durumla ilgili daha fazla bilgi almak için birileriyle konuşurum.	1	2	3	4
7	Bütün gücümle yaptığım işe yoğunlaşıyorum.	1	2	3	4
8	Problemi çözmek için farklı yolları denerim.	1	2	3	4
9	Problemin üstesinden gelebilmek için hemen harekete geçerim.	1	2	3	4

10	Bir şeyler yapacağım zaman adım adım ilerlerim.	1	2	3	4
11	Yapacağım işle ilgili bir strateji belirlemeye çalışırım.	1	2	3	4
12	Adımlarımı düşünerek atarım.	1	2	3	4
13	Yaptığım işe başka şeylerin engel olmasını önlemek için yoğun çaba harcarım.	1	2	3	4
14	Her durumda iyimser olmaya çalışırım.	1	2	3	4
15	Her ne üzerinde çalışırsam çalışayım olumlu duygularla yola çıkarım.	1	2	3	4
16	Bir şeyler kötü gözükse bile yaptığım işe olumlu bakmaya devam ederim.	1	2	3	4
17	Yeni fikirlere çabuk uyum sağlarım.	1	2	3	4
18	Örtaya çıkan durumun gerçekliğini kabullenirim.	1	2	3	4
19	Bir şeyi daha olumlu göstermek için onu başka bir açıdan görmeye çalışırım.	1	2	3	4
20	Onemseydiğim başka bir şeyler bulmaya çalışırım.	1	2	3	4
21	Kendime “bu durumun gerçek olmadığını” söylerim.	1	2	3	4
22	Örtaya çıkan durum gerçekten olmamış gibi davranırım.	1	2	3	4
23	Örtaya çıkan durumla baş edemeyeceğimi kabul eder ve denemeyi bırakırım.	1	2	3	4
24	İstediğim şeyi almak için girişimde bulunmam.	1	2	3	4
25	Başıma gelen bir işle ilgili başkalarını veya başka bir şeyi suçlarım.	1	2	3	4
26	Her şeyi unutmaya çalışırım.	1	2	3	4
27	Kendimi suçlarım.	1	2	3	4
28	Problemin kaynağı olarak kendimi görürüm.	1	2	3	4
29	Kendimi eleştirir veya azarlarım.	1	2	3	4
30	Bana sorun yaşatan şey zihnimi sürekli meşgul eder.	1	2	3	4
31	Bir problemi takıntı yapıp tekrar tekrar onu yaşarım.	1	2	3	4
32	Problemimi sürekli kara kara düşünürüm.	1	2	3	4

EK-4. Aydınlatılmış Onam Formu-Müdahale Gurubu

Sayın katılımcı;

Bu çalışma, Fenilketonüri tanısı alan çocuğun ailesine verilen planlı eğitim girişiminin, ailenin bilgi düzeyine, başa çıkma tutumlarına ve çocuğun kan fenilalanin düzeyine etkisini belirlemek amacıyla planlandı.

Fenilketonüri(FKÜ), anne ve babadan kalıtsal olarak geçen bir hastalıktır. Teşhis konulduğu gibi bir an önce tedavi başlanmalıdır. Hastalığın tedavisi ve bakımı büyük bir dikkat ve emek ister. Dolayısıyla hastalık hakkında bilgi sahibi olunmaması ve hakimiyetinin sağlan(a)maması aileleri zorlayabilmektedir.

Bu çalışma ailelere uygulanan eğitim girişiminin ailelerin bilgi düzeylerine, başa çıkma tutumlarına ve çocuğun fenilalanin düzeyine etkisini belirlemek amacıyla yapılacaktır. Bu çalışma 10 hafta sürecektir. Size iki defa yüz yüze eğitim yapılacaktır. Ayrıca dört telefon görüşmesi ile de eğitim desteklenecektir. Bu uygulamaların başında ve sonunda size anketler/formlar uygulanacaktır.

Bu çalışma ile ilgili araştırmacının önerilerine ve planlanan bireysel eğitimler için verilen belirlenen eğitim randevu saatlerine uyma sorumluluğunuz olacaktır. Bu araştırma sizin ve çocuğunuz için herhangi bir risk durumu taşımamaktadır.

Bu çalışma, araştırma amaçlı yapılmakta ve katılım gönüllülük esasına dayalıdır. Çalışmaya katılım tamamen gönüllük esasına dayalı olup, katılımınız nedeniyle herhangi bir ücret ödemesi yapılmayacaktır veya talep edilmeyecektir. Sizin bağlı bulunduğunuz sosyal güvenlik kuruluşuna herhangi bir araştırma gideri yüklenmeyecektir. Katılımcıların çalışmayı red etme veya herhangi bir aşamada çalışmadan ayrılma hakkı bulunmaktadır. Böyle bir durumla ilgili sağlık çalışanlarıyla olan ilişkileriniz olumsuz yönde etkilenmeyecektir. Gerek araştırma yürütülürken, gerekse yayımlandığında çocuğunuzun kimliği gizli tutulacaktır. Ancak etik kurullar ve resmi makamlar size ait bilgilere ulaşabilir. Araştırma esnasında size ait bir bilgi söz konusu olduğunda, bu size veya yasal temsilcilerinize bildirilecektir.

Bu çalışma konusunda sorularım yanıtlandı ve yukarıda yer aldığı gibi yeterince bilgilendirildim. Bu çalışmaya hiçbir baskı altında kalmadan, katılmayı kabul ediyorum

Katılımınız ve işbirliğiniz için teşekkür ederiz.

SÇalışmanın yöneticisi:

Prof. Dr. Şenay ÇETİNKAYA

Araştırmacı:

Öğr. Gör. Fahri AŞKAN

Sağlık Bilimleri Enstitüsü Hemşirelik A.B.D.

GSM: 0541 **** **

ADINIZ- SOYADINIZ:

İMZA:

Görüşme tanığının,

Adı-Soyadı:

imza:

EK-5. Aydınlatılmış Onam Formu-Kontrol Gurubu

Değerli Katılımcı;

Bu çalışma, Fenilketonüri(FKÜ) tanısı alan çocuğun ailesine verilen planlı eğitim girişiminin, ailenin bilgi düzeyine, başa çıkma tutumlarına ve çocuğun kan fenilalanin düzeyine etkisini belirlemek amacıyla planlandı.

Fenilketonüri anne ve babadan kalıtsal olarak geçen bir hastalıktır. Teşhis konulduğu gibi bir an önce tedavi başlanmalıdır. Hastalığın tedavisi ve bakımı büyük bir dikkat ve emek ister. Dolayısıyla hastalık hakkında bilgi sahibi olunmaması ve hakimiyetinin sağlan(a)maması aileleri zorlayabilmektedir.

Bu çalışma ailelere uygulanan eğitim girişiminin ailelerin bilgi düzeylerine, başa çıkma tutumlarına ve çocuğun fenilalanin düzeyine etkisini belirlemek amacıyla yapılacaktır. Çalışmanın başında (1. haftada) ve sonunda (10. haftada) size anketler/formlar uygulanacaktır.

Belirlenen randevu saatlerine uyma sorumluluğunuz olacaktır. Bu araştırma sizin ve çocuğunuz için herhangi bir risk durumu taşımamaktadır.

Bu çalışma, araştırma amaçlı yapılmakta ve katılım gönüllülük esasına dayalıdır. Çalışmaya katılım tamamen gönüllük esasına dayalı olup, katılımınız nedeniyle herhangi bir ücret ödemesi yapılmayacaktır veya talep edilmeyecektir. Sizin bağlı bulunduğunuz sosyal güvenlik kuruluşuna herhangi bir araştırma gideri yüklenmeyecektir. Katılımcıların çalışmayı red etme veya herhangi bir aşamada çalışmadan ayrılma hakkı bulunmaktadır. Böyle bir durumla ilgili sağlık çalışanlarıyla olan ilişkileriniz olumsuz yönde etkilenmeyecektir. Gerek araştırma yürütülürken, gerekse yayımlandığında çocuğunuzun kimliği gizli tutulacaktır. Ancak etik kurullar ve resmi makamlar size ait bilgilere ulaşabilir. Araştırma esnasında size ait bir bilgi söz konusu olduğunda, bu size veya yasal temsilcilerinize bildirilecektir.

Bu çalışma konusunda sorularım yanıtladı ve yukarıda yer aldığı gibi yeterince bilgilendirildim. Bu çalışmaya hiçbir baskı altında kalmadan, katılmayı kabul ediyorum

Katılımınız ve işbirliğiniz için teşekkür ederiz.

Çalışmanın yöneticisi:

Prof. Dr. Şenay ÇETİNKAYA

Araştırmacı: Öğr. Gör. Fahri AŞKAN

Sağlık Bilimleri Enstitüsü

Hemşirelik A.B.D.

GSM: 0541 *** ** **

ADINIZ- SOYADINIZ:

İMZA:

Görüşme tanığının,

Adı-Soyadı:

Tarih(Gün/Ay/Yıl) ve imza:

EK-6. Randomizasyon Tablosu

Müdahale Grubu (Eğitim Verilen Grup) A	Kontrol Grubu (Eğitim Verilmeyen Grup) B
1	2
4	3
5	10
6	12
7	14
8	16
9	19
11	21
13	24
15	26
17	28
18	29
20	31
22	32
23	33
25	34
27	36
30	37
35	39
38	40

EK-7. Ölçek İzin

[Yanıtla](#) [Sil](#) [Bildir](#) [...](#)

Ynt: Ölçek kullanımı izni hakkında

**fahri aşkan**

Kime: Abdullah Nuri Dicle

Gönderildi: 31 Mart 2021 Çarşamba 09:15

Kime: fahri aşkan <

Konu: Re: Ölçek kullanımı izni hakkında

31.03.2021 Çar 11:41

Sayın Fahri Hocam merhaba,

Türkiye'ye uyarlama, geçerlik ve güvenirlik çalışması yapmış olduğumuz Başa Çıkma Tutumlarını Değerlendirme Ölçeği'ni çalışmanızda kullanabilirsiniz. Ölçeği, geçerlik - güvenirlik çalışmalarını ve yayımlanmış makale halini ekte gönderiyorum. Ölçekle ilgili sormak istediğiniz bir şey olursa her zaman seve seve yardımcı olabilirim. Şimdiden iyi çalışmalar dilerim..

Dr. Öğr. Üyesi Abdullah Nuri DİCLE
Sinop Üniversitesi Eğitim Fakültesi
Eğitim Bilimleri Bölümü PDR Anabilim Dalı
Korucuk Köyü Kınarlar Mahallesi 57000
SINOP

fahri aşkan <

11 Mar 2021 Çar, 04:59 tarihinde şunu yazdı:

Sayın hocam,

Ben Çukurova Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği Doktora öğrencisiyim.

*BAŞA ÇIKMA TUTUMLARINI DEĞERLENDİRME ÖLÇEĞİNİN TÜRKÇEYE UYARLAMA GEÇERLİK VE GÜVENİRLİK ÇALIŞMASI 'nda yapmış olduğunuz 'Başa Çıkma Tutumlarını Değerlendirme Ölçeği'ni doktora tezimde kullanmak istiyorum.

Ölçek kullanmam hususunda onayınız almak istiyorum. Ayrıca ölçek ve ölçeğin değerlendirme kriterlerini tarafıma gönderebilirseniz sevinirim.

Saygılarımla.

Öğr. Gör. Fahri AŞKAN

EK-8. Etik Kurul Onayı

T.C. ÇUKUROVA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ GİRİŞİMSSEL OLMAYAN KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU

Toplantı Sayısı		Tarih
110		2 Nisan 2021

KARAR NO 31- Çukurova Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Hemşirelik Anabilim Dalı Doktora Programında, Doç. Dr. Şenay Çetinkaya yönetiminde, Öğret. Gör. Fahri Aşkan tarafından yürütülmesi öngörülen, “Fenilketonüriili Çocukların Ailelerine Uygulanan Hemşirelik Güçlendirme Programının, Ailelerin Başa Çıkma Tutumları ve Çocukların Fenilalanin Düzeylerine Etkisi” başlıklı doktora tez projesi araştırma etiği yönünden değerlendirildi. Toplantıya katılan üyelerin oybirliğiyle uygun olduğuna karar verildi.

BAŞKAN	Prof Dr Selim Kadioğlu Tıp Tarihi ve Etik Anabilim Dalı
ÜYELER	Prof Dr Davut Alptekin Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı
	Prof Dr Dinçer Yıldızdaş Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
	Prof Dr Gülşah Seydaoğlu Biyoistatistik Anabilim Dalı
	Prof Dr Gürhan Sakman Genel Cerrahi Anabilim Dalı
	Doç Dr Zehra Hatipoğlu Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı
	Doktor Öğretim Üyesi Yasemin Saygıdeğer Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı
	Av Simay Sönmezateş Hukukçu Üye
	Dr Neşe Kayıran Kurum Dışı Üye

EK-9. Van İl Sağlık Müdürlüğü Kurum İzni

24/11/2021-248232



T.C.
VAN VALİLİĞİ
İl Sağlık Müdürlüğü

Ek-2

Sayı :
Konu : Anket Araştırma İzin Talebi
(Doç.Dr.Şenay ÇETİNKAYA,
Öğr.Gör.Fahri AŞKAN)

MÜDÜRLÜK MAKAMINA

İlgi : FAHRİ AŞKAN'ın 01/11/2021 tarihli dilekçesi.

İlgi tarih sayılı başvuruya istinaden Çukurova Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşirelik Anabilim Dalı'nda Doç.Dr.Şenay ÇETİNKAYA'nın sorumlu araştırmacı olduğu, Van Yüzüncü Yıl Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşirelik Anabilim Dalı'nda Öğr.Gör.Fahri AŞKAN'ın yardımcı araştırmacı olduğu "Fenilketonürlü Çocukların Ailelerine Uygulanan Hemşirelik Güçlendirme Programının, Ailelerin Başa Çıkma Tutumları ve Çocukların Fenilalanin Düzeylerine Etkisi" başlıklı doktora tezinin mütalaa edilmesi amacıyla Halk Sağlığı Hizmetleri Başkanlığımızca 08.11.2021 tarihinde saat 14:00 de İl Sağlık Müdürlüğü Toplantı Salonunda "Birinci Basamak Sağlık Hizmetleri Alanında Yapılacak Olan Araştırma Taleplerini Değerlendirme Komisyonu" oluşturulması gerekmektedir. İlgili komisyona Halk Sağlığı Hizmetleri Başkanı Dr.Cavit TÜRKER başkanlığında, Toplum Sağlığı Hizmetleri Birimi Uzmanı Reyhan ÇİNİK, Aile Hekimliği İzleme ve Değerlendirme Birimi Uzmanı Çiğdem GÜNDÜZ BAYBURE, Sağlıklı Beslenme ve Obezite Birimi'nden Diyetisyen Zeynep KARAKUŞ ve Çocuk Ergen Ve Üreme Sağlığı Birimi'nde görevli Ebe Nurcan AKTAŞ'ın görevlendirilmesi hususunu;

Olurlarınıza arz ederim.

Dr.Cavit TÜRKER
Halk Sağlığı Hizmetleri Başkanı

OLUR
Prof. Dr. Mahmut SÜNNETÇİOĞLU
İl Sağlık Müdürü

Ek-10. SBÜ Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi Kurum İzni



T.C.
VAN VALİLİĞİ
İL SAĞLIK MÜDÜRLÜĞÜ
Sağlık Bilimleri Üniversitesi Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Sayı
Konu
Sl

VAN YÜ. SAĞLIK BİLİMLERİ FAKÜLTESİ
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

İlgi: 26.04.2022 tarih ve 36866945-000-6531 sayılı dilekçe

İlgi dilekçeye istinaden İl Sağlık Müdürlüğünün izni ve Etik Kurul onayı alınmış olan
“Fenilketonürlü Çocukların Ailelerine Uygulanan Hemşirelik Güçlendirme Programının,
Ailelerin Başa Çıkma Tutumları ve Ailelerin Fenilalanin Düzeylerine Etkisi” isimli çalışmanın
hastanemizde yürütülmesi uygun görülmüştür.

Gereğini rica ederim.

Op.Dr.İsmail KIZILTAŞ
Başhekim V.

EK-11. Telefon Görüşmelerinde Eğitimi Pekiştirmeye Yönelik Soru Formu

1. Bölüm: Eğimin ilk aşamasında FKÜ'ye ilişkin ailelerin aldıkları eğitimi

pekiştirmeye yönelik soru formu-I

	Evet	Hayır
1. Çocuğunuzun hastalığı ile ilgili kafanıza takılan herhangi bir konu var mı?		
2. Çocuğunuzun sağlık kontrollerini (kan takibi, boy kilo vb.) yapıyor musunuz?		
3. Çocuğunuzun (varsa) ilaçlarını/besin takviyesini düzenli kullanabiliyor musunuz?		
4. Bu süreçte çocuğunuzda (FKÜ dışında) herhangi bir hastalığa yakalandı mı?		
5. En çok hangi besinleri kısıtlama konusunda çocuğunuzda sorun yaşıyorsunuz?		
6. Eğitim hakkında sormak istediğiniz herhangi bir soru var mı?		

2. Bölüm: Eğimini ikinci aşamasında FKÜ'ye ilişkin ailelerin aldıkları eğitimi

pekiştirmeye yönelik soru formu-II

	Evet	Hayır
1. Çocuğunuzun diyeti hakkında bilgi verebilir misiniz?		
2. Çocuğunuzun emzirme ve ek gıdaya geçiş (durumu varsa bu konu) hakkında bilgi verebilir misiniz?		
3. Yakın zamanda 'fenilalanin değişimi?' yaptınız mı?		
4. Çocuğunuza yemek hazırlarken nelere dikkat edersiniz? Sizi bu süreçte en çok hangi besini/öğünü hazırlamak zorladı?		
5. Çocuğunuzun diyetine uygun hazır gıdaları temin etme ve kullanma durumunuz hakkında bilgi verebilir misiniz?		
6. Eğitim hakkında sormak istediğiniz herhangi bir soru var mı?		

**EK-12. Fenilketonürlü Çocuklarda Aile Güçlendirme Programı Eğitim
Kitapçığı**



İÇİNDEKİLER

1. GİRİŞ	
2. FKÜ NEDİR.....	
3. FENİLKETONÜRİ TANILAMA SÜRECİ.....	
4. FENİLKETONÜRİ TEDAVİSİ.....	
5. TANI VE TEDAVİDE GEÇ KALINAN ÇOCUKLARDA GÖRÜLEN BULGULAR...	
6. FENİLKETONÜRİ DİYET TEDAVİSİ.....	
7. FENİLKETONÜRİLİ ÇOCUKLARDA BESLENME SORUNLARINI İYİLEŞTİRME STRATEJİLERİ	1
8. KAYNAKLAR.....	1

İÇİNDEKİLER

1. GİRİŞ	
2. FKÜ NEDİR.....	
3. FENİLKETONÜRİ TANILAMA SÜRECİ.....	
4. FENİLKETONÜRİ TEDAVİSİ.....	
5. TANI VE TEDAVİDE GEÇ KALINAN ÇOCUKLARDA GÖRÜLEN BULGULAR...	
6. FENİLKETONÜRİ DİYET TEDAVİSİ.....	
7. FENİLKETONÜRİLİ ÇOCUKLARDA BESLENME SORUNLARINI İYİLEŞTİRME STRATEJİLERİ	1
8. KAYNAKLAR.....	1

1. GİRİŞ

Fenilketonüri (FKÜ), çocuk, aile ve sağlık çalışanlarının da dahil olduğu uzun soluklu bir süreçtir. Ailelerin FKÜ tanılı çocuklarına verdiği bakım (diyet tedavisi, belli aralıklarla kan tahlilinin izlenmesi gibi durumlar) aileleri zorlayabilmektedir. Bu çocukların bakımı ve tedavisi; aile ilişkilerini, rutinlerini ve ebeveynlik tarzlarını etkileyebilmektedir. Hem ailenin hem de çocuğun bu süreci sağlıklı bir şekilde devam ettirebilmesi için ailelerin FKÜ yönetimi konusunda güçlendirilmesi gerekmektedir. Hazırlanan bu rehber, “Fenilketonürlü Çocukların Ailelerine Uygulanan Hemşirelik Güçlendirme Programının, Ailelerin Başa Çıkma Tutumlarına ve Çocukların Fenilalaninin Düzeylerine Etkisi” isimli doktora tez çalışması kapsamında ailelere destek olması için kaleme alınmıştır.

2. FKÜ NEDİR

Fenilketonüri (FKÜ), irsi (ailevi geçişkenlik gösteren) bir hastalıktır. Ülkemiz, FKÜ’nin en sık görüldüğü ülkelerden biri olup her 3000-4500 doğumda bir görülür. Bu hastalık, bulaşıcı değildir. Tedavisi yapılmadığı takdirde, şiddetli zeka geriliğine, (nörolojik) nöbetlere ve can kaybına neden olur. Bu hastalığın tanısını alan çocuklarda, karaciğer enzimi olan **fenilalanin hidroksilaz (FAH) enziminin** eksikliği söz konusudur. Normalde FAH enziminin görevi fenilalanini tirozine çevirmektir. Ancak FAH eksikliğinde vücuttaki kan fenilalanin düzeyi yüksek seyredeceğinden beyin ve diğer vücut dokularında çok fazla miktarda fenilalanin birikir ve bazı hasarlara neden olur (Alparslan 2021; Çavuşoğlu 2015; Schwahn 2013; Törüner and Büyükgönenç 2017).

Hastalığın belirtileri; deride ve idrarda küf kokusu, kusma, havale (nöbet), egzamaya benzer kızarıklık, büyüme ve gelişmede duraksama, zeka geriliği gibi belirtiler sayılabilir (Çavuşoğlu 2015; Schwahn 2013; Törüner and Büyükgönenç 2017). Çocuk ilk birkaç haftada beslenme zorluğu, laterji, huzursuzluk şikâyetleriyle başvurabilir. Ancak bu belirtiler hastalığa özgü olmadığından (yani başka hastalıkların belirtileriyle karıştırılabileceğinden) tanı koymada güçlükler yaşanmaktadır. FKÜ’li çocuğun teni, sağlıklı kardeşlerinin tenine nazaran daha açıktır (Schwahn 2013).

3. FENİLKETONÜRİ TANILAMA SÜRECİ

Ülkemizde FKÜ testinin yapılması mecburidir. Yenidoğanın topuk kanı, özel olarak hazırlanmış filtre kâğıdına damlatılır. Ardından bu kan örneğinin bulunduğu kâğıdın üzerinde fenilalaninin miktarı yönünden incelenir (Guthrie testi). FKÜ taraması için bebeğin en az 48 saat süreyle ağızdan (anne sütü/mama ile) beslenmiş olması önerilmektedir (Çavuşoğlu, 2015; Törüner ve Büyükgönenç, 2017; Alparslan, 2021). Ek olarak doğumdan sonra 2. ile 7. günlere kadar kan örneği alınabilmektedir. Ancak erken doğan (prematüre) veya hasta olan bebeklerde hatalı veya şüpheli sonuçlar verme ihtimali olduğundan bu gibi durumlarda başka testler (kuantitatif plazma amino asit analizi) yapılarak kesin tanı konulabilmektedir (Christian Schwahn ve ark 2013). Topuktan kan örneğinin alınması ile tanı konulabilmektedir. Kan numunesi alınan kâğıdın üzerine; bebeğin beslenme şekli, herhangi bir antibiyotik kullanıp kullanmama durumu ve çocuğa damardan kan verilip verilmediği yazılmalıdır(Törüner ve Büyükgönenç, 2017). Topuk kısmı, kan damarlarından zengin olduğundan kan örneğinin bu kısımdan alınması önerilmektedir.

Bebek doğmadan bu tanının konulması mümkün değildir. Çünkü anne karnındaki bebeğin kan tahlilinin (amniyosentezden/korddan alınacak fenilalanin değerinin) sonucu annenin kan tahlil sonucunu yansıtacaktır. Dolayısıyla tahlil sonucu hatalı okunacaktır(Çavuşoğlu 2015).

4. FENİLKETONÜRİ TEDAVİSİ

Tedaviye mümkün olduğunca erken başlanması önemlidir. Tercihen yaşamın ilk iki haftasında tedaviye başlanmalıdır. Tanı konur konmaz kan fenilalanin düzeyi mümkün olduğunca en kısa sürede istenilen tedavi aralığına düşürülmelidir(Grisch-Chan et al. 2019; A. MacDonald et al. 2020).

İlk kan fenilalaninin seviyelerine bağlı olarak, kan fenilalanin seviyeleri tedavi aralığına yaklaşıncaya kadar ve ardından fenilalaninden kısıtlı diyetin başlatılması ve titrasyona kadar fenilalanin diyetten çıkarılabilir (Vockley et al. 2013). Bazı hekimler tedavide düşük fenilalanin diyetinin yanında enzim, protein (mesela *glikomakropeptit*; peynir suyundan elde edilen bu karışım fenilalanin içermemektedir) ve/veya aminoasit ikameleri (yerine koyma) tedavi seçenekleri

olarak kullanabilmektedir(Blau, Van Spronsen, and Levy 2010; Grisch-Chan et al. 2019).

Amaç hastalığı mümkün olduğu kadar erken dönemde belirlemek, diyetle protein alımını kısıtlamak, özel mama ve yiyeceklerle tedaviyi sürdürmektir. Esas tedavi olarak kabul görülen fenilalaninden kısıtlanmış diyettir. FKÜ tedavisinin temeli olan beslenme tedavisi ile diyetle FA kısıtlanır ve yetersiz olan tirozin yerine konur. Diyetten fenilalaninin tamamen uzaklaştırılması uygun olmaz. Çünkü fenilalaninin doku gelişmesi için gerekli olan bir aminoasittir. Yani büyüme ve gelişme için gereklidir. Dolayısıyla tedavide hakimiyetin sağlanabilmesi için iki hususa dikkat etmek gerekir. Birincisi; çocuğun en iyi gelişme standartlarının yaklaşmasını sağlamak için besleyici diyeti vermek, ikincisi ise; fenilalaninin değerinin normal aralıkta olmasını sağlamaktır(Alparslan 2021; Çavuşoğlu 2015; Schwahn 2013).

Olması gereken fenilalanin düzeyleri (Alparslan 2021; Törüner and Büyükgönenç 2017):

- ❖ 0-12 yaş aralığı için 2-6 mg/dl,
- ❖ 12-18 yaş için 10 mg/dl,
- ❖ Erişkin için ise 2-15 mg/dl'dir.

Proteinden zengin gıdalar (et, süt ürünleri) ve aspartam (E951) yüksek düzeyde fenilalanin içerdiği için diyetle kullanımına izin verilmemelidir(Törüner and Büyükgönenç 2017). Ambalajlı/paketli (gıda, ilaç vs.) ürünlerde bulunan aspartam yapay bir tatlandırıcı olup vücuda alındığında yarısından fazlası (%56'sı) serbest fenilalanine dönüştürülür. Paketli ürünlerde aspartamın içeriği mutlaka yazılmalıdır. Sakızlara, tatlılara ve (gıdalarda kullanılan) jölelere aspartam eklenmektedir (A. MacDonald et al. 2020).

Fenilalanin düzeyinin normal sınırlarda olması şartıyla anne bebeğini emzirilebilir. Fenilalaninden kısıtlı diyet bir ömür uygulanmalıdır(Törüner and Büyükgönenç 2017). Uzmanlar, gelecekteki olası tedaviler arasında enzim ikamesi ve gen tedavisi olabileceğini belirtmektedirler (van Wegberg et al. 2017).

5. TANI VE TEDAVİDE GEÇ KALINAN ÇOCUKLARDA GÖRÜLEN BULGULAR

Tedavi edilmeyen FKÜ'li çocuklarda mikrosefali (baş çevresinin normalden küçük olması), motor bozukluklar, otizm, ekzematöz döküntü, gelişimsel sorunlar, anormal davranışlar ve psikiyatrik semptomlar görülebilmektedir (Çavuşoğlu 2015; Törüner and Büyükgönenç 2017; van Wegberg et al. 2017). Ek olarak epilepsiye (havaleye neden olan hastalığa) ve davranış sorunlarına neden olur. Doğumdan sonra tedaviye geç kalınması nörolojik hasarın erken başlayabileceğini düşündürebilmektedir(van Wegberg et al. 2017).

Tedavisi yapılmayan FKÜ'li çocukların büyük çoğunluğunun (yaklaşık %90'ında) psikometrik değerlendirmede 30'un altında zeka katsayısıyla ağır zeka geriliği (mental yetersizlik) olduğu aktarılmaktadır(Schwahn 2013). Smith ve arkadaşlarının 1990 yılında yaptığı çalışmaya göre; FKÜ'li çocuklarda tedaviye başlamada her 4 haftalık gecikmenin zeka düzeyi ölçüm puanlamalarında (IQ skorunda) ortalama 4 puan azalmaya neden olduğu belirtilmektedir (Smith, Beasley, and Ades 1990).

6. FENİLKETONÜRİ DİYET TEDAVİSİ

a. 0-1 Yaş Arası Bebeklerde Anne Sütü

Avrupa FKÜ kılavuzları, fenilalanin kaynağı olarak bebek maması kullanmak yerine FKÜ'li bebeklerin emzirilmesini teşvik etmektedir. FKÜ'li bebeklerin anne sütü alma konusunda yapılan çalışmalar mevcuttur (Demirkol et al. 2001; A MacDonald et al. 2006; Motzfeldt, Lilje, and Nylander 1999). Yapılan bir çalışmada; 0-1 yaş aralığında olan FKÜ tanılı bebeklerin kan fenilalanin düzeylerinin anne sütü almayan bebeklere nazaran daha düşük çıktığı belirtilmektedir. Ayrıca bu çalışmada anne sütü alan bebeklerin kilo alımının daha iyi olduğu vurgulanmaktadır(Kose et al. 2018).

Anne sütünün, standart mamalardan birçok avantajı vardır:

- Fenilalanin düzeyi daha azdır(46mg/100ml) ve uzun zincirli çoklu doymamış yağ asidi (örn: dokosaheksaenoik asit) içerir.
- Emzirme anne-bebek bağlanmasında önemli bir rol oynar.

- Bebeğin emzirilmesi anneye beslenme sürecinde bir miktar kontrol sağlar(Kose et al. 2018; A. MacDonald et al. 2020; Viegas Stump et al. 2012)
- Bebeğin emzirilmesi biberonla beslenme sayısını azaltır((A. MacDonald et al. 2020).

İlk on günde anne sütünün (matür süt) her 100mL'sinde 60-70 mg fenilalanin içerirken daha sonraki günlerde (yani matür süt olarak isimlendirilen) anne sütünün her 100mL'sinde 40-50mg fenilalanin içerdiği belirtilmektedir. Fenilketonürlü bebeğin anne sütüyle beslenme planı Tablo 1 ve 2'de görülmektedir (Öztürk and Sevkali Mutlu 2010)

Tablo 1. Fenilketonürlü bebekte tanı anında anne sütü ile birlikte başlangıç diyet tedavisi(Öztürk and Sevkali Mutlu 2010)

Tanı anında fenilalanin düzeyi mg/dL(μ mol/L)	Anne sütü	Fenilalaninsiz amino asit karışımı
6.6-10 (400-600)	Bebek istedikçe	30 mLx3
10-16 (600-1000)	Bebek istedikçe	30 mLx3
16-32 (1000-2000)	1-3 gün süreyle anne sütüne ara verilir, daha sonra bebek istedikçe	1-3 gün süreyle 150-200mL/kg, daha sonra 45mLx5
>32 (2000)	1-3 gün süreyle anne sütüne ara verilir, daha sonra bebek istedikçe	1-3 gün süreyle 150-200 mL/kg, daha sonra 60mLx5

Tablo 2. Anne sütü almakta olan fenilketonürlü bebeğin kan fenilalanin düzeyine göre beslenme planı(Öztürk and Sevkali Mutlu 2010)

Kan fenilalanin düzeyi mg/dL(μ mol/L)	Anne sütü	Fenilalaninsiz tıbbi ürün
<2 (<120)	Bebek istedikçe, her zamankinden daha çok almalıdır	5 öğünün her birinde 15mL olmak üzere toplam 75mL azaltılır
2-6 (120-360)	Bebek istedikçe	Değişiklik yapılmaz
>6 (>360)	Bebek istedikçe, her zamankinden daha az almalıdır	5 öğünün her birinde 15mL olmak üzere toplam 75mL artırılır

En yaygın rapor edilen emzirme yöntemi, her emzirme öncesi belirli (ölçülen) miktarda fenilalanin içermeyen bebek maması verilmesi ilkesine dayanmaktadır. Böylece mama ile beslenen bebeğin emzirme öncesi iştahı ve emmesi azalır. Dolayısıyla anne sütü alımı azalarak fenilalanin alımını da azalmış olur. Ebeveynler,

bebeğin beslenmesini günü gününe kaydetmelidirler. Alternatif olarak emzirme ve (fenilalaninin içermeyen) bebek maması dönüşümlü verilebilir. Günlük emzirme sayısı kan fenilalanin düzeyine bağlıdır(A. MacDonald et al. 2020).

Tanı konması sürecinin ilk aşamalarında annelerin devamlı olarak güvenceye ve pratik desteğe (beslenme ipuçları, sık görülen emzirme zorlukları gibi) ihtiyaçları vardır. Kan fenilalaninin düzeyi normal düzeye gelene kadar haftada iki defa kan tahlili yapılabilir. Bebeğin en az ilk 6 hafta haftalık kilo takibinin yapılması gerekir. Bu sayede anne sütünün yeterli olup olmadığı sonucuna varılabilir. Mümkün olduğu kadar anne sütüne devam edilmelidir (A. MacDonald et al. 2020).

Bebeklere verilen anne sütü miktarının ölçümünün istenmesi durumunda; anne sütü biberonla verilebilir. Çocuğun süttten kesilmesi sağlıklı bebeklerinkinden farklı değildir. Ancak FKÜ'li bebeklerde beslenmesi programında fenilalaninden düşük protein vermesi gerekir(van Spronsen et al. 2021).

b. Biberonla beslemek

Fenilalanin kaynağı olarak standart bebek maması ve fenilalaninin içermeyen bebek maması karıştırılıp bebeğe verilebilir(A. MacDonald et al. 2020; Pinto et al. 2018). Başlangıçta standart bebek maması bebek formülünden kilogram başına 50 mg fenilalaninin verilir. Devamında ise kan fenilalaninin düzeyi dikkate alınarak mama miktarı ayarlanır (titre edilir). Bebek mamasının toplam miktarı 6 ile 7 beslenme arasına bölünür. Standart (fenilalaninin kaynağı) ve fenilalaninin içermeyen bebek mamasının hacmi 150-200 mL/kg/gün olmalıdır. Bütün esansiyel amino asitlerin doğru dengesini sağlamak için standart bebek maması (fenilalaninin içeren mama) ve fenilalaninin içermeyen bebek maması aynı beslenmede verilmelidir(A. MacDonald et al. 2020). Standart bebek maması ile fenilalaninin içermeyen bebek mamasının birlikte verilmesi bebeğin bu karışımın tadını bilmesine neden olup standart bebek mamasının miktarı azaltıldığında ya da diyetten tamamen çıkarıldığında bebeğin diğer mamayı reddetmesine yol açabilir(A. MacDonald et al. 2020; Pinto et al. 2018).

Bebeğe verilen standart mama miktarı; kan fenilalanin yoğunluğuna bağlı olarak 25-50 mg/gün fenilalanine denk olacak şekilde ayarlanmalıdır. Eğer kan fenilalanin yoğunluğu 120 $\mu\text{mol/L}$ altında ise standart bebek maması miktarı arttırılabilir. Eğer bu miktar 360 $\mu\text{mol/L}$ üzerinde ise bebeğin iyi olması ve yeterli miktarda fenilalaninin

içermeyen bebek maması içmesi şartıyla diyet fenilalaninin miktarı 25-50mg/gün azaltılır(A. MacDonald et al. 2020).

Sütten Kesme

Çocukların sütten kesilmesi konusunda kesin bir yaş sınırı tanımlanmamıştır. Ancak çocukların 17 ile 26 haftalıkken sütten kesilmesi (katı gıdalara geçilmesi) tavsiye edilmektedir(Evans et al. 2019).

c. Fenilketonürlü Bebeklerde Ek Gıdaya Geçiş

Avrupa çapında ek gıdaya geçiş için en sık kullanılan gıdalar; sebze ve meyvelerdir. Bunların fenilalanin aralığının $\leq 75\text{mg}/100\text{g}$ olması gerekmektedir. Bu değer aralığında olanlara örnek verilecek olunursa; bal kabağı, elma, havuç, armut verilebilir(A. MacDonald et al. 2020). Bu gıdalar, değişimsiz gıdalardır. Yani serbest bir şekilde diyete eklenebilir(Pinto et al. 2019). İlk aşamada günde bir defa verilmelidir. Ek gıdaların anne sütü veya aldığı mamalardan sonra verilmesi önerilmektedir. Bu sayede anne sütü alımı engellenmemiş olur. Ek gıdaya geçişte sütten kesme gıdalarının büyük bir kısmının enerji yoğunluğu düşüktür. Dolayısıyla düşük proteinli süt, yağ, tereyağı, margarin, bitkisel krema ya da düşük proteinli tahıl ilave edilerek bebeğin enerji yoğunluğu arttırılmalıdır. Ek gıdalar aşamalı olarak üç defaya kadar çıkarılabilir(A. MacDonald et al. 2020). Kademeli olarak anne sütü/formül mamalardaki proteinin (yani fenilalanin) yerini alacak fenilalaninin/protein eklenir. Bezelye, yoğurt, patates püresi, gevrek ekmek (peksimet), (teneke/kavanoz içinde satılan) bebek pirinci/bebek gevreği veya sebze bazlı vb. gıdalar yararlı değişimli gıdalardır(A. MacDonald et al. 2020).

Yedinci aydan itibaren bebeğe; parmak yiyecekler (örneğin; proteinden fakir tost parmakları), yumuşak sebze ve meyve (örneğin; muz, çilek, şeftali) çubukları, proteinden fakir peynir çubukları, ev yapımı proteinden fakir ekmek çubukları ve düşük proteinli peksimet gibi parmak gıdalar verilebilir. 7. ayına gelmiş bir bebeğe biberondan su verilebilir(A. MacDonald et al. 2020).

Dokuzuncu aydan itibaren bebeğe; düşük proteinli makarna yemekleri (örneğin; düşük proteinli peynir soslu düşük proteinli makarna), proteinden fakir peynir ve ekmek ile yapılan sandviçler, doğranmış düşük proteinli burgerler veya fırında pişmiş sebze cipsli sosisler veya proteinden fakir kıyma (ince doğranmış mantardan

yapılmış) patates püresi ve sebzelerle servis edilen uygun yiyeceklerdir(A. MacDonald et al. 2020).

Altıncı aydan itibaren daha konsantre bir protein ikamesi (fenilalaninin haricinde, bedenin gereksinimi olan bütün aminoasitleri içeren tıbbi amaçlı mama) veya ikinci aşama protein ikamesi verilmesi gerekli hale gelir. Toplam protein ihtiyacını karşılamak için ikinci aşama protein ikamesi miktarı kademeli olarak artırılır. Protein ikamesi yarı katı, kaşıklanabilir ya da jel şeklinde verilen tatlandırılmamış toz protein ikamesi olabilir ve genelde altıncı aydan verilmesi uygundur. Az miktarda su karıştırılıp günde üç defa verilir. Alternatif olarak, ikinci aşama protein ikamesi içecek olarak verilebilir. İçecek olarak verilmesi bebeğin iştahını azaltabileceği unutulmamalıdır(A. MacDonald et al. 2020).

d. Fenilalanin Değişimleri

İçeriğinde aynı miktarda fenilalanin bulunduran bir gıdanın başka bir gıda ile değiştirilmesi yöntemine fenilalanin değişimleri denir. Bir günde alınması gereken fenilalanin ihtiyacının besin gruplarıyla pay edilmesini sağlamaktadır. Bütün dünyada bu yöntem değişiklik göstermektedir. Fenilalanin içeriğinin belirlenmesinin mümkün olmadığı durumlarda **"1 g proteinin 50 mg fenilalanin içerdiği"** varsayılmaktadır(Anita MacDonald, Gökmen-Özel, and Daly 2009; Öztürk and Sevkali Mutlu 2010). Birçok sebze-meyve her 1 g protein için yalnızca 30-40 mg fenilalanin içermektedir. Patates haricinde bütün meyve-sebzeler 100g'da 75 mg'den daha az fenilalanin içermektedir. Diğer serbest yiyecekler şeker, tatlı içecekler, yağ, reçel, özel düşük proteinli/ihmal edilebilir düzeyde olan (fenilalanin içeriği<20mg/100g; Tablo 9) gıdalardır. Bu değişim yöntemi sayesinde besin çeşitliliği sağlanarak çocukların besin reddetme durumları azalmış olur. Böylece aileler, diyeti uygulama noktasında rahatlama sağlayabilmektedir. Çocuğa bir ürün verilmeden önce ambalaj bilgilerinin mutlaka göz önünde bulundurulması gerekir. Ambalaj üzerinde FKÜ için yasaklı ürünler veya herhangi bir bilgi yok ise ürün kullanılmamalıdır. Aynı şekilde düşük proteinli her gıdanın FKÜ'li çocuklarda kullanımı söz konusu olmamalıdır. Çünkü bazı düşük proteinli ürünlerin bile fenilalanin içerdiği göz ardı edilmemelidir. Buradaki esas nokta ise ürünün ya hiç fenilalanin içermemesi ya da çok az içermesidir (Anita MacDonald, Gökmen-Özel, and Daly 2009; Öztürk and Sevkali Mutlu 2010). Besin gruplarının fenilalanin değişimleri aşağıda belirtilmiştir.

Tablo 3. Besin gruplarının deęişim ierikleri (Anita MacDonald, Gökmen-Özel, and Daly 2009)

	PHE (mg)	TYR (mg)	Protein (g)	Enerji (kcal)
Tahıl deęişimi	120	80	2.4	120
Yaę deęişimi	15	12	0.3	180
Sebze deęişimi	30	20	1.0	20
Meyve deęişimi	45	30	1.5	180

Tablo 4. Sebze deęişimleri (15 mg fenilalanin, 0.6 protein) (Öztürk and Sevkâl Mutlu 2010)

Sebzeler	Miktar (g)	Ortalama Ölü
Asma yapraęı	10	4 yaprak
Bakla (taze)	5	½ küçük boy(tanesiz)
Bamya	20	7 tane
Bezelye	5	1 yemek kaşıęı
Brokoli	10	1 küçük iek
Biber (dolmalık)	35	1 orta boy
Biber (kırmızı)	30	½ orta boy
Biber (40arliston)	40	2 orta boy
Domates	60	½ küçük boy
Enginar	20	¼ küçük boy
Havuç	50	1 küçük boy
Ispanak	15	4 yaprak
Kabak	30	1/3 KÜÇÜK BOY
Kabak (bal)	50	1 kibrit kutusu
Karnabahar	20	1 küçük iek
Kereviz	30	½ küçük boy
Kıvırcık salata	30	5 yaprak
Lahana	25	¾ su bardaęı (kıyılmış)
Lahana (brüksel)	10	1 adet
Lahana (kırmızı)	30	1 su bardaęı
Maydanoz	10	1/6 demet
Patates	20	¼ küçük boy
Patlıcan	50	½ küçük boy
Pırasa	10	5 adet kuşbaşı
Salatalık	110	1 küçük boy
Sala	5	1 orba kaşıęı
Semizotu	15	5 sap
Sarımsak	5	3 küçük diş
Soęan	15	¼ küçük boy
Şalgam	30	1/5 orta boy
Taze fasulye (kıyılmış)	20	½ ay bardaęı
Taze soęan	60	3 orta boy
Turp (kırmızı)	40	2 orta boy

Tablo 5. Meyve deęişimleri (15 mg fenilalanin, 0.6 protein) (Öztürk and Sevkai Mutlu 2010)

Meyveler	Miktar (G)	Ortalama Ölçü
Armut	105	2 orta boy (dilim)
Ayva	150	1 küçük boy
Böğürtlen	40	6 tane
Çilek	80	5 orta boy
Dut	40	6 tane
Elma	165	1.5 küçük boy (1 orta boy)
Erik	80	4 orta boy
Erik (sarı)	100	3 orta boy
Hurma (medine)	25	6 orta boy
Hurma (Trabzon)	50	½ orta boy
İğde	15	6 tane
İncir	50	1 küçük boy
Karpuz	170	1/8 orta boy
Kayısı	170	4 tane
Kiraz	60	10
Limon	50	1 küçük boy
Mandalina	50	1 küçük boy
Muz	30	½ küçük boy
Portakal	50	¼ orta boy
Şeftali	110	1 orta boy
Üzüm	120	1 su bardağı
Vişne	60	11 adet

Tablo 6. Ekmek ve tahıl deęişimleri (50 mg fenilalaninin, 1 g protein) (Öztürk and Sevkai Mutlu 2010)

Besinler	Miktar (g)	Ortalama Ölçü
Buğday unu	6	1 silme yemek kaşığı
Bulgur	5	1 silme kaşığı
Ekmek	12.5	½ ince dilim ekmek
İrmik	8	1 silme yemek kaşığı
Kestane	50	6 tane
Makarna (çiğ)	10	1.5 yemek kaşığı
Mısır unu	15	2 silme yemek kaşığı
Pirinç (çiğ)	16	2 silme yemek kaşığı
Pirinç unu	9	1 silme çorba kaşığı
Şehriye (çiğ)	10	2 silme yemek kaşığı
Patlamış mısır	10	¾ su bardağı
Kraker (balık/çubuk)	-	8 tane

Tablo 7. Nişasta değişimleri (5mg fenilalanin) (Öztürk and Sevkâl Mutlu 2010)

Besinler	Miktar (g)	Ortalama (Ölçü)
Patates nişastası	20	2 silme yemek kaşığı
Mısır nişastası	40	4 silme yemek kaşığı
Buğday nişastası	30	3 silme yemek kaşığı
Pirinç nişastası	15	1 silme yemek kaşığı

Tablo 8. Yağ değişimleri (15 mg fenilalaninin, 0,5 g protein)

Besinler	Miktar (g)	Ortalama (Ölçü)
Tereyağı	5	1 tatlı kaşığı
Margarin	5	1 tatlı kaşığı
Zeytin	30	10 tane
Zeytin ezmesi	-	1 yemek kaşığı

Tablo 9. Fenilalanin içerikleri ihmal edilebilir seviyede olan sebze ve meyveler

Sebzeler	Meyveler
Bal kabağı	Armut
Biber	Ayva
Domates	Çilek
Enginar	Elma
Havuç	Karpuz
Karnabahar	Kavun
Kereviz	Kivi
Lahana	Nar
Marul	Portakal
Maydanoz	Şeftali
Salatalık	Taze incir
Soğan	Üzüm
Şalgam	
Yeşil fasulye	

e. Fenilketonürlü Çocuklarda Besin Hazırlama

Beslenme planları örnekleri:

Örnek 1. Anne sütü, adapte mama ile beslenme şansı olmayan yeni tanı fenilketonürlü 30 günlük, vücut ağırlığı 3.8 kg ve boyu 50 cm olan bebek için beslenme planı(Öztürk and Sevkâl Mutlu 2010):

Protein : $3 \times 3.8 = 11.4$ g/gün
Fenilalanin : $60 \times 3.8 = 228$ mg/gün
Enerji : $125 \times 3.8 = 475$ Kcal/gün
Sıvı : $150 \times 3.8 = 570$ mL/gün

Besinler	Miktar	Enerji (Kcal)	Protein (g)	Fenilalanin (mg)
İnek sütü	125mL	75	4.0	225
PKU 1	15g	45	7.5	-
Fantomalt	10 ölçek	200	-	-
Sıvı yağ	1 tatlı kaşığı (5mL)	45	-	-
Şeker	3 yemek kaşığı (30g)	120	-	-
Su	2.5 su bardağı (445mL)	-	-	-
Toplam		485Kcal	11.5g	225mg

Hazırlanışı: 125 ml inek sütü, 445ml su karıştırılarak kaynatılır. Soğutulduktan sonra içerisine PKU 1, fantomalt, sıvı yağ ve şeker ilave edilerek iyice karıştırılır. Hazırlanan bu mama, biberon aracılığı ile 70-80 ml seviyesine kadar doldurulup bebeğe verilir. Bu şekilde bebek günde 7 veya 8 defa beslenir. Hazırlanan bu mama buzdolabında muhafaza edilir. Her beslenme zamanında mama buzdolabından çıkarılarak sıcak su dolu bir kaptan ısıtılarak bebeğe verilir.

Örnek 2.

*30 günlük, vücut ağırlığı 3.8 kg ve boyu 50 bebeğin adapte mama ile beslenme planı örneği(Öztürk and Sevkâl Mutlu 2010):

Protein : $3 \times 3.8 = 11.4$ g/gün
Fenilalanin : $60 \times 3.8 = 228$ mg/gün
Enerji : $125 \times 3.8 = 475$ Kcal/gün
Sıvı : $150 \times 3.8 = 570$ ml/gün

Besinler	Miktar	Enerji (Kcal)	Protein (g)	Fenilalanin (mg)
Bebek maması (Yaşına uygun- Bebelac 1)	11 ölçek	297	5.5	231
PKU 1	10g	28	5	-
Sıvı yağ	1 tatlı kaşığı (5ml)	45	-	-
Şeker	3 yemek kaşığı (30g)	120	-	-
Su	Yaklaşık 3 yemek kaşığı(570ml)	-	-	-
		490	10.5	231

Hazırlanışı: Su kaynatılıp soğutulduktan sonra içine bebek maması(yaşına uygun olması şartıyla), PKU 1, sıvı yağ ve şeker karıştırılır. Bebek günde 7-8 defa, 70-80 ml olacak şekilde beslenir. Hazırlanan bu mama buzdolabında muhafaza edilir. Her beslenmede 70-80ml mama biberona dökülür, sıcak su dolu kaptan ısıtılır.

Örnek 3. Fenilketonürlü bebeklerde ek gıdaya geçiş diğer bebeklerde olduğu gibi 6. ayda başlanmalıdır(Öztürk and Sevkâl Mutlu 2010).

*6 aylık, vücut ağırlığı 7 kg ve boyu 64 cm bir bebeğin beslenme planı örneği;

Protein: $2.5 \times 7 = 17.5$ g/gün

Fenilalanin : $50 \times 7 = 350$ mg/gün

Enerji : $110 \times 7 = 770$ Kcal/gün

Sıvı : $100 \times 7 = 700$ ml/gün

Besinler	Miktar	Enerji (Kcal)	Protein (g)	Fenilalanin (mg)
PKU 1	20g	56	10	-
Mısır nişastası	2 yemek kaşığı (20g)	80	-	-
Süt	1 çay bardağı (100ml)	60	3	180
Sebze	3 değişim	85	1.8	45
Meyve	2 değişim	80	1	30
Ekmek	2 değişim	70	2	100
Pekmez	1 yemek kaşığı (10ml)	40	-	-
Zeytinyağı	2 yemek kaşığı (20 ml)	180	-	-
Şeker	3 yemek kaşığı(30g)	120	-	-
Su	3 su bardağı (600ML)	-	-	-
		770Kcal	17.8g	355mg

Hazırlanışı: 600 ml su, 100 ml süt, 2 yemek kaşığı mısır nişastası ve 1 yemek kaşığı zeytinyağı bir uygun bir kapta kısık ateşte pişirilir. Ateşten indirildikten sonra, 20g PKU 1 ve 30g şeker eklenir.

Sabah: 1 ince dilim ekmek, 1 yemek kaşığı pekmez, 1.5 çay bardağı(150ml) mama karıştırılır.

Öğle ve akşam: 1 küçük orta boy havuç

1/3 orta boy kabak

¼ küçük boy patates

1 silme yemek kaşığı dolusu pirinç

2 tatlı kaşığı zeytinyağı

Sebzeler ayrı bir kapta iyi yıkayıp doğranarak pirinçle birlikte bir tencerede pişirilir. Isı kaynağından indirildikten sonra zeytinyağı ilave edilerek çatal yardımıyla ezilir. Bu sebze çorbasının yarısı öğle yarısı da akşam yemeklerinde bebeğe verilir.

İkinci: 1 çay bardağı mama (100ml), 1 küçük boy muz

Uyku öncesi: 1 su bardağı mama (200ml)

Gece: 1.5 çay bardağı mama (150ml)

Örnek 4.

*Bir yaşında, vücut tartısı 9 kg ve boyu 72 cm olan kız çocuğunun beslenme planı(Öztürk and Sevkâl Mutlu 2010);

Protein : $1.9 \times 9 = 17.1 \text{ g/gün}$

Fenilalanin : $30 \times 9 = 270 \text{ mg/gün}$

Enerji : $100 \times 9 = 900 \text{ Kcal/gün}$

Besinler	Miktar	Enerji (Kcal)	Protein (g)	Fenilalanin (mg)
PKU 1	1.5g	42	7.5	-
Bebek maması (yaşına uygun- Aptamil 3)	4 ölçek	912	2	84
Sebze	8 değişim	160	4.8	120
Meyve	3 değişim	135	1.5	45
Düşük proteinli ekmek	100g	244	0.8	25
Pekmez	1 yemek kaşığı	40	-	-
Tereyağı	1 tatlı kaşığı	45	-	-
Zeytinyağı	2 yemek kaşığı	180	-	-
		938	16.6	274

Hazırlanışı: Mama ve 15g PKU 1 karıştırılarak hazırlanır ve günde 6 defa 50ml verilir.

Bu karışıma 300 ml meyve (elma vb.) suyu eklenir.

Sabah: 2 ince dilim düşük proteinli ekmek

1 yemek kaşığı pekmez

1 tatlı kaşığı tereyağı

4 ölçek bebek maması (Aptamil 3) (120ml) su ile hazırlanır.

Kuşluk: Yarım çay bardağı (50ml) hazırlanmış mama ve 1 meyve değişimi

Öğle ve akşam: 2 küçük boy patlıcan (180g)

¼ kuru soğan (20g)

1 küçük domates (120g)

2 yemek kaşığı zeytinyağı (10ml) ile hazırlanan sebze yemeğinin yarısı öğle diğer yarısı da akşam verilir.

1 ince dilim ekmek (25g)

Öğle ve akşam yemeğinden sonra yarım çay bardağı (50 ml) mama

İkinci: Yarım çay bardağı (50ml) mama ve bir meyve değişimi

Gece: Yarım çay bardağı (50ml) mama ve bir meyve değişimi

f. FKÜ çocukların tüketmesi ve tüketmemesi gereken besinler

Fenilalanin içeren maddeler

Arpa	Kalsiyum kazeinat	Buğday	Tavuk ürünleri	Yağsız süt tozu
Gluten	Hayvansal yağ	Buğday kepeği	Et ürünleri	Whey/whey solidleri
Aspartam	Soya protein izolatu	Keçiyoynuzu	Kuru maya	Maya ekstreleri
Jelatin	Bira mayası	Kraker	Kuru whey	Hidrolize sebze proteini
Sodyum kazeinat	Kazein	Tavuk suyu	Pirinç unu	

(**Kaynak:** Öztürk, Y. ve Sevkâl Mutlu, S. (2010). *Aileler Ve Hekimler İçin Fenilketonüri Rehberi*. Ankara: Palme Yayıncılık.)

Fenilalanin içermeyen maddeler

Adipik asit	Ferröz sülfat	Kalsiyum karbonat	Lesitin	Polisorbat 60
Agar	Folik asit	Kalsiyum propiyonat	Malik asit	Pridoksin hidroklorit
Alfa tokoferol	Fumarik asit	Kalsiyum steryl-2-laktat	Maltodekstrin	Reçine
Algi/alginat	Guar gum	Karamel	Mannitol	Renklendiriciler
Asetil monogliserit	Gliserin	Karoten	Metilsellüloz	Riboflavin hidroklorid
Askorbat ve askorbik asit	Gliserol monostearat	Karragenan	Modifiye nişasta	Selüloz
BHA ve BHT	Gum	Ksilitol	Mono/digliserid	Sistein hidroklorin
Dekstroz	Hidrojene yağlar	Laktik asit	Niasin	Sitrik asit
Disodyum fosfat	Hindistan cevizi	Laktoz	Pektin	Sodyum fosfat
Doğal çeşniler	İndirgenmemiş demir	Sodyum sitrat	Sorbitol	Sodyum karbonat
EDTA	İnvert şeker	Sodyum trifosfat	Tiamin mononitrat	Sodyum propiyonat
Titanyum dioksit	Trikalsiyum fosfat	Vitamin A palmitat	Vitamin B6	

(**Kaynak:** Öztürk, Y. ve Sevkâl Mutlu, S. (2010). *Aileler Ve Hekimler İçin Fenilketonüri Rehberi*. Ankara: Palme Yayıncılık.)

7. FENİLKETONÜRİLİ ÇOCUKLARDA BESLENME SORUNLARINI İYİLEŞTİRME STRATEJİLERİ

Aileler olumlu rol model ve sosyal etkileşimi teşvik etmek için çocuklarla birlikte yemek yemelidir. Sofrada FKÜ'li çocuğun diyetine uygun düşük proteinli bir yemek yapıp beraber tüketilmesi çocuğun yemekleri gözlemlemelerini ve yemeklerden memnun kalmalarında etkisi olur. Yemek rutini oluşturarak çocuğun öğün saati belli düzene konulur. Bu sayede çocuğun ne zaman acıkacağı önceden tahmin edilebilir. FKÜ diyetine uygun, sağlıklı ve öğün çeşitliliğinin olduğu düşük proteinli diyet

verilmelidir(A. MacDonald et al. 2020). Aynı öğün de çok fazla besin çeşidi sunmak çocukta kafa karışıklığına ve (oyun çocuğu döneminde (1-3 yaşa aralığında) ise) öfke nöbetlerine neden olabilir. Aileler her beslenme için çocuğa yeterli zaman ayırmalıdır(Daniels 2019; A. MacDonald et al. 2020). Çocuk, yemek yeme alışkanlığını kazandığı aşamada ise yemek yeme süresini abartabilir ve yemek yemeyi ihmal edebilir. Bu durumda aileler çocuğa destek olarak bu süreyi yönetebilirler. Bir yemeğin tadına olan aşinalığın artması, bu yemeğin kabul ihtimalini artırır. Yeni yiyecekler çocuğa verilecek ise çocuğun bunu reddetme durumunun olabileceği unutulmamalıdır. Böyle bir durumda ilgili yiyecek birkaç kez verilebilir. Çocukların öğün vakitlerinin eğlenceli, geçmesi gerekir. Örneğin; düşük proteinli bir pizzanın sebze sosları ile süslemesi veya düşük proteinli bisküvinin süslenmesi gibi. Bazı etkinliklerde (doğum günü partilerinde, pikniklerde vs.) aile fertleri ve yakın arkadaş çevresi çağrılarak düşük proteinli yiyecekler ile hazırlanmış besin tüketilerek çocuğun kabullenme sürecine destek olunabilir(A. MacDonald et al. 2020).

8. KAYNAKÇA

- Alparslan, Özgür. 2021. “Metabolik Sorunu Olan Yenidoğan.” In *Ebeler İçin Yenidoğan Sağlığı ve Hastalıkları*, eds. Rabia Ekti Genç and Hava Özkan. Elazığ: Anadolu Nobel Tıp Kitabevleri, 236–66.
- Blau, Nenad, Francjan J. Van Spronsen, and Harvey L. Levy. 2010. “Phenylketonuria.” *The Lancet* 376(9750): 1417–27.
- Çavuşoğlu, Hicran. 2015. *Çocuk Sağlığı Hemşireliği*. 12. Ankara: Sistem Ofset Basımevi.
- Daniels, Lynne Allison. 2019. “Feeding Practices and Parenting: A Pathway to Child Health and Family Happiness.” *Annals of nutrition & metabolism* 74 Suppl 2: 29–42.
- Demirkol, M et al. 2001. “Feasibility of Breast-Feeding in Inborn Errors of Metabolism: Experience in Phenylketonuria.” *Ann Nutr Metab* 45(Suppl 1): 497–98.
- Evans, Sharon et al. 2019. “Growth, Protein and Energy Intake in Children with PKU Taking a Weaning Protein Substitute in the First Two Years of Life: A Case-Control Study.” *Nutrients* 11(3). www.mdpi.com/journal/nutrients (September 6, 2021).
- Grisch-Chan, Hiu Man, Gerald Schwank, Cary O. Harding, and Beat Thöny. 2019. “State-of-the-Art 2019 on Gene Therapy for Phenylketonuria.” *Human Gene Therapy* 30(10): 1274–83. <https://clinicaltrials.gov>.
- Kose, Engin et al. 2018. “The Effects of Breastfeeding in Infants With Phenylketonuria.” *Journal of Pediatric Nursing* 38: 27–32.
- MacDonald, A. et al. 2020. “PKU Dietary Handbook to Accompany PKU Guidelines.” *Orphanet Journal of Rare Diseases* 15(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01391-y>.

- MacDonald, A et al. 2006. "S S I E M S Y M P O S I U M 2 0 0 5 Breast Feeding in IMD in Developing Guidelines for Feeding and for Clinical and Biochemical Monitoring for Breast-Fed Infants with IMDs." *J Inherit Metab Dis* 29: 299–303.
- MacDonald, Anita, Hülya Gökmen-Özel, and Anne Daly. 2009. "Changing Dietary Practices in Phenylketonuria." *Turkish Journal of Pediatrics* 51(5): 409–15. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20112594>.
- Motzfeldt, K, R Lilje, and G Nylander. 1999. *Breastfeeding in Phenylketonuria*.
- Öztürk, Yeşim, and Süheyla Sevkâl Mutlu. 2010. *AİLELER VE HEKİMLER İÇİN FENİLKETONÜRİ REHBERİ*. Ankara: Palme Yayıncılık.
- Pinto, A. et al. 2018. "Early Feeding Practices in Infants with Phenylketonuria across Europe." *Molecular Genetics and Metabolism Reports* 16: 82–89.
- Pinto, A et al. 2019. "Weaning Practices in Phenylketonuria Vary between Health Professionals in Europe." *Molecular Genetics and Metabolism Reports* 18: 2214–4269. <http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/> (September 24, 2021).
- Schwahn, BC. 2013. "Amino Asit ve Organik Asit Metabolizma Bozuklukları." In *Rudolph's Pediatri*, eds. CD Rudolph et al. Ankara: Güneş Tıp Kitabevleri, 561–63.
- Smith, I, M G Beasley, and A E Ades. 1990. "Intelligence and Quality of Dietary Treatment in Phenylketonuria." *Archives of Disease in Childhood* 65: 472–78. <http://adc.bmj.com/> (June 29, 2021).
- van Spronsen, Francjan J. et al. 2021. "Phenylketonuria." *Nature Reviews Disease Primers* 7(1). www.nature.com/nrdp.
- Törüner, Ebru K, and Leyla Büyükgönenç. 2017. *Çocuk Sağlığı Temel Hemşirelik Yaklaşımları*. Ankara: Ankara Nobel Tıp Kitabevleri.
- Viegas Stump, Marisdalva et al. 2012. "Relato de Caso Case Report Dionisia Aparecida Cusin Lamônica 1." *J Soc Bras Fonoaudiol* 24(4): 3816–25.
- Vockley, Jerry et al. 2013. "Phenylalanine Hydroxylase Deficiency: Diagnosis and Management Guideline." <http://www.sign.ac.uk/>.
- van Wegberg, A M J et al. 2017. "The Complete European Guidelines on Phenylketonuria: Diagnosis and Treatment." *Orphanet Journal of Rare Diseases* 12(1): 162. <http://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-017-0685-2>.
- Alparslan, Özgür. 2021. "Metabolik Sorunu Olan Yenidoğan." In *Ebeler İçin Yenidoğan Sağlığı ve Hastalıkları*, eds. Rabia Ekti Genç and Hava Özkan. Elazığ: Anadolu Nobel Tıp Kitabevleri, 236–66.
- Blau, Nenad, Francjan J. Van Spronsen, and Harvey L. Levy. 2010. "Phenylketonuria." *The Lancet* 376(9750): 1417–27.
- Çavuşoğlu, Hicran. 2015. *Çocuk Sağlığı Hemşireliği*. 12. Ankara: Sistem Ofset Basımevi.
- Daniels, Lynne Allison. 2019. "Feeding Practices and Parenting: A Pathway to Child Health and Family Happiness." *Annals of nutrition & metabolism* 74 Suppl 2: 29–42.

- Demirkol, M et al. 2001. "Feasibility of Breast-Feeding in Inborn Errors of Metabolism: Experience in Phenylketonuria." *Ann Nutr Metab* 45(Suppl 1): 497–98.
- Evans, Sharon et al. 2019. "Growth, Protein and Energy Intake in Children with PKU Taking a Weaning Protein Substitute in the First Two Years of Life: A Case-Control Study." *Nutrients* 11(3). www.mdpi.com/journal/nutrients (September 6, 2021).
- Grisch-Chan, Hiu Man, Gerald Schwank, Cary O. Harding, and Beat Thöny. 2019. "State-of-the-Art 2019 on Gene Therapy for Phenylketonuria." *Human Gene Therapy* 30(10): 1274–83. <https://clinicaltrials.gov>.
- Kose, Engin et al. 2018. "The Effects of Breastfeeding in Infants With Phenylketonuria." *Journal of Pediatric Nursing* 38: 27–32.
- MacDonald, A. et al. 2020. "PKU Dietary Handbook to Accompany PKU Guidelines." *Orphanet Journal of Rare Diseases* 15(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01391-y>.
- MacDonald, A et al. 2006. "S S I E M S Y M P O S I U M 2 0 0 5 Breast Feeding in IMD in Developing Guidelines for Feeding and for Clinical and Biochemical Monitoring for Breast-Fed Infants with IMDs." *J Inherit Metab Dis* 29: 299–303.
- MacDonald, Anita, Hülya Gökmen-Özel, and Anne Daly. 2009. "Changing Dietary Practices in Phenylketonuria." *Turkish Journal of Pediatrics* 51(5): 409–15. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20112594>.
- Motzfeldt, K, R Lilje, and G Nylander. 1999. *Breastfeeding in Phenylketonuria*.
- Öztürk, Yeşim, and Süheyla Sevkâl Mutlu. 2010. *AİLELER VE HEKİMLER İÇİN FENİLKETONÜRİ REHBERİ*. Ankara: Palme Yayıncılık.
- Pinto, A. et al. 2018. "Early Feeding Practices in Infants with Phenylketonuria across Europe." *Molecular Genetics and Metabolism Reports* 16: 82–89.
- Pinto, A et al. 2019. "Weaning Practices in Phenylketonuria Vary between Health Professionals in Europe." *Molecular Genetics and Metabolism Reports* 18: 2214–4269. <http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/> (September 24, 2021).
- Schwahn, BC. 2013. "Amino Asit ve Organik Asit Metabolizma Bozuklukları." In *Rudolph's Pediatri*, eds. CD Rudolph et al. Ankara: Güneş Tıp Kitabevleri, 561–63.
- Smith, I, M G Beasley, and A E Ades. 1990. "Intelligence and Quality of Dietary Treatment in Phenylketonuria." *Archives of Disease in Childhood* 65: 472–78. <http://adc.bmj.com/> (June 29, 2021).
- van Spronsen, Francjan J. et al. 2021. "Phenylketonuria." *Nature Reviews Disease Primers* 7(1). www.nature.com/nrdp.
- Törüner, Ebru K, and Leyla Büyükgönenç. 2017. *Çocuk Sağlığı Temel Hemşirelik Yaklaşımları*. Ankara: Ankara Nobel Tıp Kitabevleri.
- Viegas Stump, Marisdalva et al. 2012. "Relato de Caso Case Report Dionisia Aparecida Cusin Lamônica 1." *J Soc Bras Fonoaudiol* 24(4): 3816–25.

- Vockley, Jerry et al. 2013. "Phenylalanine Hydroxylase Deficiency: Diagnosis and Management Guideline." <http://www.sign.ac.uk/>.
- van Wegberg, A M J et al. 2017. "The Complete European Guidelines on Phenylketonuria: Diagnosis and Treatment." *Orphanet Journal of Rare Diseases* 12(1): 162.
<http://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-017-0685-2>.

