



**METABOLİK SORUNU OLAN ÇOCUĞUN EBEVEYNLERİNİN
BAKIM YÜKÜNÜN ALGILANAN SOSYAL DESTEK VE
YAŞAM KALİTELERİNE ETKİSİNİN İNCELENMESİ**

Mensure TURAN

**HEMŞİRELİK ANABİLİM DALI
HEMŞİRELİK YÜKSEK LİSANS PROGRAMI**

**Tez Danışmanı
Dr. Öğr. Üyesi Emriye Hilal YAYAN**

Yüksek Lisans Tezi-2018

T.C.
İNÖNÜ ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

**METABOLİK SORUNU OLAN ÇOCUĞUN EBEVEYNLERİNİN BAKIM
YÜKÜNÜN ALGILANAN SOSYAL DESTEK VE YAŞAM KALİTELERİNE
ETKİSİNİN İNCELENMESİ**

YÜKSEK LİSANS TEZİ

MENSURE TURAN

HEMŞİRELİK ANABİLİM DALI
HEMŞİRELİK YÜKSEK LİSANS PROGRAMI


DANIŞMAN
Dr. Öğr. Üyesi Emriye Hilal YAYAN


MALATYA
2018

KABUL VE ONAY SAYFASI

İnönü Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Hemşirelik Anabilim Dalı Hemşirelik Yüksek Lisans Programı çerçevesinde yürütülmüş olan; **Mensure TURAN**'ın "**Metabolik Sorunu Olan Çocuğun Ebeveynlerinin Bakım Yükünün Algılanan Sosyal Destek ve Yaşam Kalitelerine Etkisinin İncelenmesi**" konulu bu çalışması, aşağıdaki jüri tarafından Yüksek Lisans tezi olarak kabul edilmiştir.

Tez Savunma Tarihi: 27/07/2018


Prof. Dr. Rukhaye AYLAZ
İnönü Üniversitesi
Jüri Başkanı


Doç. Dr. Papatya KARAKURT
Erzincan Üniversitesi
Üye


Dr. Öğr. Üyesi Emriye HİLAL YAYAN
İnönü Üniversitesi
Tez Danışmanı
Üye

ONAY

Bu tez, İnönü Üniversitesi Lisansüstü Eğitim-Öğretim Yönetmeliği'nin ilgili maddeleri uyarınca yukarıdaki jüri üyeleri tarafından kabul edilmiş ve Enstitü Yönetim Kurulu'nun/...../2018 tarih ve 2018/..... sayılı Kararıyla da uygun görülmüştür.

Prof. Dr. Yusuf TÜRKÖZ
Enstitü Müdürü

İÇİNDEKİLER

ÖZET	vi
ABSTRACT.....	vii
TABLolar DİZİNİ	ix
1.GİRİŞ	1
2.GENEL BİLGİLER	3
2.1. Metabolik Hastalıkların Tanımı.....	3
2.2. Metabolik Hastalıkların Sınıflandırılması	4
2.2.1. Entoksikasyona Yol Açan Bozukluklar	4
2.2.2. Enerji Metabolizmasını İlgilendiren Bozukluklar	4
2.2.3. Kompleks Molekülleri İlgilendiren Bozukluklar.....	5
2.3.Ortaya Çıkış Şekli ve Gidişine Göre Sınıflandırma.....	5
2.4. Entoksikasyona Yol Açan Metabolik Bozukluklarda Görülenler	5
2.4.1. Organik Asidemiler.....	5
2.4.2. Akçaağaç Şurubu İdrarı Hastalığı (Maple Syrup Urine Disease, MSUD).....	6
2.4.3. Metilmalonik Asidemi (MMA)	7
2.4.4. Propiyonik Asidemi (PA)	7
2.4.5. Glutarik Asidüri Tip 1 (GA1)	8
2.4.6. Biotinidaz Eksikliği	9
2.4.7. Galaktozemi	9
2.4.8. Sitrülinemi	10
2.4.9. Fenilketinüri (FKÜ)	11
2.4.10 Tirozinemi Tip 1	12
2.5. Enerji Metabolizmasını İlgilendiren Bozukluklarda Görülenler	12
2.5.1. Glikojen Depo Hastalıkları	12
2.5.1.1. Pompe hastalığı(GDH tip II).....	13
2.6. Kompleks Molekülleri İlgilendiren Bozukluklarda Görülenler.....	13
2.6.1. Mukopolisakkaridoz (MPS).....	13
2.7. Metabolik Hastalıklarda Hemşirenin Rolü	14
2.8. Bakım Verme Yükü Kavramı	15
2.9. Algılanan Sosyal Destek Kavramı	17
2.10. Yaşam Kalitesi Kavramı	17

3.MATERYAL METOT	19
3.1. Araştırmanın Türü.....	19
3.2. Araştırmanın Yapıldığı Yer ve Zaman	19
3.3. Araştırmanın Evreni ve Örneklemi.....	19
3.4. Veri Toplama Araçları	19
3.4.1.Tanımlayıcı Bilgi Formu (EK-1)	19
3.4.2.Zarit Bakım Yüğü Ölçeğı (EK-2)	19
3.4.3.Çok Boyutlu Algılanan Sosyal Destek Ölçeğı (EK-3)	20
3.4.4.WHOQOL-Tr 8 Dünya Sağlık Örgütü Yaşam Kalitesi Ölçeğı (EK-4).....	21
3.5. Verilerin Toplanması	21
3.6. Araştırmanın Değışkenleri	21
3.7. Verilerin Değıerlendirilmesi	22
3.8.Araştırmanın Etik İlkeleri	22
3.9. Araştırmanın Sınırlılığı ve Genellenebilirliğı	22
4.BULGULAR.....	23
5.TARTIŞMA	33
6.SONUÇ VE ÖNERİLER.....	37
KAYNAKLAR	39
EKLER.....	47
EK.1. Özgeçmiş	47
EK.2. Tanımlayıcı Bilgi Formu	48
EK.3. Zarit Bakım Yüğü Ölçeğı	51
EK.4. Algılanan Çok Boyutlu Sosyal Destek Ölçeğı	52
EK.5.WHOQOL-8. TR. Dünya Sağlık Örgütü Yaşam Kalitesi Anketi	53
EK.6. Çalışma İzni	54
EK.7. Etik Kuru	55
Ek.8. Ölçek İzinleri.....	56

TEŐEKKÜR

Tezimin her aŐamasında her tŸrlŸ bilimsel destek, deneyim, sabır ve emeklerini esirgemeyen danıŐmanım Sayın. Dr. ŐĐr. Őyesi E. Hilal YAYAN'a, eĐitimim sŸresince deĐerli katkıları iŐin hocalarım Sayın Prof. Dr. Behice ERCİ ve Sayın DoŐ. Dr. Meral UCUZAL'a, yŸksek lisans eĐitimim boyunca her konuda yardımlarını, sevgi ve desteklerini esirgemeyen ve her zaman yanımda olan sevgili aileme ve eŐime, ayrıca araŐtırmaya katılan tŸm katılımcılara sonsuz teŐekkŸrlerimi sunarım.

Mensure TURAN

ÖZET

Metabolik Sorunu Olan Çocuğun Ebeveynlerinin Bakım Yükünün Algılanan Sosyal Destek ve Yaşam Kalitelerine Etkisinin İncelenmesi

Amaç: Metabolik sorunu olan çocuğun ebeveynlerinin bakım yükünün algılanan sosyal destek ve yaşam kalitelerine etkisinin incelenmesi amacıyla yapıldı.

Materyal ve Metot: Araştırma Eylül 2017 –Temmuz 2018 tarihleri arasında Sağlık Bilimleri Üniversitesi Gazi Yaşargil Eğitim ve Araştırma Hastanesi endokrin bölümüne gelen 90 çocuk ve ebeveynleri ile tanımlayıcı ilişki arayıcı olarak yapılmıştır. Çalışmada Zarit Bakım Yükü Ölçeği, Çok Boyutlu Algılanan Sosyal Destek Ölçeği ve Yaşam Kalitesi Ölçeği kullanıldı. Verilerin değerlendirilmesinde sayılar, yüzdelik, ortalama, student t testi, kruskal wallis ve korelasyon kullanılmıştır.

Bulgular: Araştırmaya katılan ebeveynlerin yaş ortalaması 30.21 ± 6.10 , %78.9'unun çocukların annesi, %66.7'sinin akraba evliliği yaptığı, %40'nın ilköğretim mezunu, %83.3'ünün çalışmıyor olduğu; çocukların % 52.2' sinin kız, %32.2'si fenilketonüri, %21.1'nin biotidinaz eksikliği tanısı olduğu belirlenmiştir. Ebeveynlerin bakım yükü puan ortalaması 45.17 ± 9.08 , yaşam kalitesi puan ortalaması 20.51 ± 3.35 , algılanan sosyal destek puan ortalaması 40.20 ± 8.55 olarak bulundu. Ebeveynlerin bakım yükü, algılanan sosyal destek ve yaşam kaliteleri arasında ve yaşam kaliteleri ile algılanan sosyal destek düzeyleri arasında negatif yönde önemli bir ilişki olduğu belirlendi.

Sonuç: Bakım yükü, yaşam kalitesi ve algılanan sosyal destek arasında önemli bir ilişki olduğu, ebeveynlerin algılanan sosyal destek düzeyi arttıkça bakım yükünün azaldığı ve yaşam kalitesinin arttığı belirlenmiştir.

Anahtar kelimeler: Algılanan Sosyal Destek, Bakım Yükü, Ebeveyn, Metabolik Sorun, Yaşam Kalitesi

ABSTRACT

Examining the Effect of Care Burden of Parents whose Child has a Metabolic Problem on the Perceived Social Support and Life Quality

Aim: The study was conducted to examine the effects of care burden of parents whose child has a metabolic problem on of perceived social support and quality of life.

Material and Method: This study was carried out as a descriptive-relational study with 90 children and their parents who came to endocrine department of the Gazi Yaşargil Training and Research Hospital, Health Sciences University between September, 2017 and July, 2018. Zarit Maintenance Load Scale, Multidimensional Perceived Social Support Scale and Quality of Life Scale were used. Numbers, mean, percentage, student t test, kruskal wallis and correlation were used in evaluation of the data.

Results: Participating in the study the mean age of the parents was 30.21 ± 6.10 . 78.9% were mothers of children, 66.7% were related marriages, 40% were primary school graduates and 83.3% were not working; 52.2% of the children were females and were diagnosed with 32.2% with phenylketonuria and 21.1% with biotinase deficiency. The average score care burden of the parents was 45.17 ± 9.08 , the quality of life score was 20.51 ± 3.35 , the perceived social support score was 40.20 ± 8.55 . It has been found that there is a negative relationship between care burdeof the parents and quality of life, and care burden and perceived social support. It has been found that there is a negative relationship between the quality of life of the parents and the perceived social support.

Conclusion: It was determined that there was a significant relationship between care burden, quality of life and perceived social support, as the level of perceived social support of parents increased, the burden of care decreased and life quality increased.

Keywords: Metabolic Problem, Care Burden, Parent, Quality of Life, Perceived Social Support

SİMGELER VE KISALTMALAR DİZİNİ

BCKAD	: Alfa Ketoasit Dehidrogenaz Kompleksi
ÇBASDÖ	: Çok Boyutlu Algılanan Sosyal Destek Ölçeği
DSÖ	: Dünya Sağlık Örgütü
EKG	: Elektrokardiyografi
ERT	: Enzim Replasman Tedavisi
FAH	: Fumarilasetoasetat Hidrolaz
FKÜ	: Fenilketinüri
GA1	: Glutarik Asidüri Tip 1
GALT	: Galaktoz-1-Fosfat Uridiltransferaz
GDH	: Glikojen Depo Hastalığı
HKHT	: Hematopoietik Kök Hücre Transplantasyonu
HMG-CoA	: 3-Hidroksi-3- Metilglutaril-Coa
İVA	: İzovalerik Asidemi
LDH	: Lizozomal Depo Hastalığı
MMA	: Metilmalonik Asidemi
MSUD	: Akçaağaç Şurubu İdrarı Hastalığı
MPS	: Mukopolisakkaridoz
OA	: Organik Asidemi
PA	: Propiyonik Asidemi
PCC	: Propiyonil Coa Karbolsilaz
WHOQOL	: Dünya Sağlık Örgütü Yaşam Kalitesi Ölçeği
ZBYÖ	: Zarit Bakım Yüğü Ölçeği

TABLULAR DİZİNİ

<u>Tablo No</u>	<u>Sayfa No</u>
Tablo 4.1. Ebeveynlerin Bazı Demografik Özellikleri	23
Tablo 4.2. Ebeveynler ve Çocukların Bazı Tanımlayıcı Ortalamaları	24
Tablo 4.3. Ebeveynlerin Ölçek Puan Ortalamaları.....	24
Tablo 4.4. Bakım Alan Çocuğun Bazı Özellikleri	25
Tablo 4.5. Ebeveynlerin Bazı Sosyo-Demografik Özelliklerinin Ölçek Puan Ortalamalarıyla Karşılaştırılması	26
Tablo 4.6. Ebeveynlerle İlgili Bazı Özelliklerin Ölçek Puan Ortalamaları İle Karşılaştırılması	28
Tablo 4.7. Ebeveynlerin Bakımda Zorlandığı Bazı Durumların Ölçek Puan Ortalamaları İle Karşılaştırılması	29
Tablo 4.8. Ailede Metabolik Hastalık İle İlgili Bazı Durumların Ölçek Puan Ortalamaları İle Karşılaştırılması	30
Tablo 4.9. Ebeveynlerin Bakım Yükü, Yaşam Kalitesi, Algılanan Sosyal Destek Toplam Puan ve Alt Boyut Puan Ortalamaları Arasındaki İlişkinin Karşılaştırılması	31

1.GİRİŞ

Bütün toplumlarda çocuklar, geleceğin yetişkinleri olarak özenle yetiştirilen, eğitilen ve tüm olanakların en üst düzeyde kullanılarak gereksinimleri karşılanan değerli bireyler olarak görülmektedir. Her ebeveynin beklentisi sağlıklı çocuğa sahip olmaktır fakat ebeveynlerin bu beklentileri bazen karşılanamaz ve aile kayıp yaşar. Aile bir sistemdir ve aile bireylerinde gelişen akut ya da kronik hastalık tüm aile üyelerini etkilemektedir (1). Aile sistemi modeli, aile üyelerinden her bireyin sağlık ve işlevsellik değişimlerinden etkileneceğini savunur (2).

Günümüzdeki tıp bilimindeki gelişmelere paralel olarak çocukluk çağı kronik hastalıklarında yaşam kalitesi artmakta, yaşam süresi uzamakta ve hasta çocuk ile ailesi kronik hastalığın getirdiği psikolojik ve sosyal etkilere daha uzun süre maruz kalmaktadır (3). Çocukluk döneminde hastaneye başvuran hastalarda; diyabet, kanser, üriner sistem hastalıkları, doğumsal anomaliler gibi kronik hastalıkların prevalansının %15-50 arasında olduğu bildirilmektedir (4). Kronik hastalıklar içinde yer alan metabolik hastalıklar ile son yıllarda daha sık karşılaşılır hale gelmiştir. Kalıtsal metabolik hastalıkların genel olarak görülme sıklığı 1/4000-1/5000'dir. Ülkemizde akraba evlilik oranı yüksektir ve son araştırmalara göre artma eğilimindedir. Büyük bir çoğunluğu otozomal resesif aktarılan bu hastalıkların akraba evliliği ve doğum oranının yüksek olması nedeniyle ülkemizde daha fazla görülmektedir (5). TÜİK aile yapısı araştırması verilerine göre ülkemizdeki akraba evliliği oranı 2006 yılında %20.9 iken 2016 yılında %23.2 olarak tespit edilmiştir (6).

Kalıtsal metabolik hastalıklarda çocuk hastalığı taşıyarak doğmaktadır ve doğduktan kısa bir zaman sonra hastalık belirtileri kendini gösterir. Çocuğun hastalıkla doğması aile düzeninde önemli değişikliklere neden olmaktadır. Ailenin çocuğun hastalığından önceki yaşam koşullarının değişmesi, maddi masrafların artması, tedavi sürecinin oluşturacağı psikolojik sebepler hasta olan çocukla beraber çocuğun ebeveynleri, kardeşleri ve yakın çevresinin de hastalıktan olumsuz etkilenmesine neden olacaktır (1, 7).

Sağlık bakımının en önemli amaçlarından biri de, hastalığın tedavisi ile beraber hasta ve ailesinin hastalığa uyumunu sağlamaktır (8). Bakım verme kavramı, bakımdan

sorumlu bireyler tarafından çok boyutlu olarak algılanan bir durumdur ve tek bir yardım türü ile kısıtlı olmayıp, duygusal, fiziksel ya da maddi yardım sağlamayı kapsamı içine almaktadır (9). Bakım verme; samimiyet ve sevginin artması, bakım verme deneyimi sayesinde bireyin kendine anlam yüklemesi, kişisel gelişimin artması, diğer bireylerden sosyal destek alınması, kişisel doyum sağlaması gibi olumlu özelliklerinin yanında, kişilik özelliklerinin değişmesi, yorgunluk, uykusuzluk gibi fiziksel ve emosyonel pek çok güçlüğünde yaşanmasına neden olabilmektedir (9, 10).

Çocukluk dönemi kronik hastalıkları; tedavi yöntemi, hastalığın seyri, günlük aktivite kısıtlaması, uzun dönem etkisi gibi nedenlerle aileye birçok yük getirmektedir (7). Aylaz ve arkadaşlarının çalışmasında, kronik hastalığı olan çocuğa sahip ebeveynlerin bakım yüklerinin orta düzeyde olduğu saptanmıştır. Macedo ve arkadaşlarının yaptığı çalışmaya göre bakım veren annelerin fiziksel ve bilişsel sağlığı, sosyal ilişkileri birbiriyle bağlantılı olup yaşam kalitelerini etkilemektedir. Coşkun ve arkadaşlarının yaptıkları çalışmada, sosyal destek artıkça kaygı düzeyinin azaldığı belirlenmiştir. Rodakowski ve arkadaşlarının yaptıkları çalışmada sosyal desteği bakım yükünü azaltmada önemli bir etken olarak belirlemişlerdir. Sertel ve arkadaşlarının yaptıkları çalışmada, kronik hastalığa sahip çocuğu olan annelerin sosyal ve psikolojik sorunlar yaşadığı, çocuğun bakımından dolayı kendilerine yeterince vakit ayıramadığı ve yaşam kalitelerinin azaldığı tespit edilmiştir (11-15). Literatürde kronik hastalığı olan çocuklarda bakım yükü üzerine yapılan birçok çalışma mevcuttur fakat metabolik hastalıklarda bakım yükünün, algılanan sosyal destek ve yaşam kalitesi üzerine etkisinin beraber ele alındığı çalışmaya rastlanmamıştır (11, 13, 15).

Metabolik hastalığı olan çocuk ve ebeveynlerinin değerlendirilmesinde birçok disiplinin birlikte ve etkili çalışması gereklidir. Hemşire ebeveynleri hastalık konusunda bilgilendirme, destekleyici bakımı sağlama, aile öyküsünü alma, kayıtları tutma, tedaviye uyumu cesaretlendirme, ebeveynlerin çocuğun güçlü ve güçsüz yönleriyle kabullenmelerini sağlamada kilit rodedir (1).

Bu çalışma; kalıtsal metabolik hastalık tanısı konulan çocukların ebeveynlerinin bakım yükleri, algıladıkları sosyal destek ve yaşam kaliteleri arasındaki ilişkinin belirlenmesi amacıyla gerçekleştirildi.

2.GENEL BİLGİLER

2.1. Metabolik Hastalıkların Tanımı

Kalıtsal metabolizma bozuklukları kavramı ilk olarak 1908 yılında Sir Archibald Garrod tarafından ortaya atılmıştır. Garrod öncelikle albinizm, alkaptonüri, sistinüri ve pentozüri gibi metabolizma bozukluklarını tanımlamış, bu klinik tabloların bir enzim eksikliği sonucu geliştiklerini ve kalıtsal olduklarını ileri sürmüştür. Daha sonra bu alanda büyük ilerlemeler olmuş ve metabolik bozuklukların bir çoğu ayrıntılı olarak tanımlanmıştır (5, 13).

Metabolik hastalıklarda protein, yağ ve karbonhidratların sentetik veya katabolik yolunda bir enzim yada taşıyıcı proteinin eksikliği söz konusudur. Bir çok metabolik hastalıkta enzim bloğu önünde substrat birikmesi ve son ürünün yapılamaması sonucu klinik tablo ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal metabolik hastalıklar çoğunlukla bebeklik çağında ya da yenidoğan döneminde ortaya çıkar, yetişkinlikte bile herhangi bir yaşta ortaya çıkabilir. Otozomal dominant veya resesif formlarda erkekler ve dişiler eşit derecede hastalık olasılığına sahiptir (5, 16, 17).

Metabolik hastalıklar her biri ayrı ayrı düşünüldüklerinde seyrek görüldükleri düşünülse de yeni tanımlananlarda dahil edildiğinde ve toplu olarak düşünüldüğünde önemli bir grubu oluşturmaktadır (5). Metabolik hastalık prevalansı, tarama programlarının çalışma popülasyonunun özelliklerine göre değişir örneğin ırk, etnik yapı gibi (17). Son yıllarda metabolik hastalıklar ile daha sık karşılaşılır hale gelmiştir. Kalıtsal metabolik hastalıkların genel olarak görülme sıklığı 1/4000-1/5000'dir. Hemen hemen hepsi otozomal resesif geçişli bu hastalıkların akraba evliliklerinin yüksek olduğu ülkemizde daha sıklıkla akla gelmesi beklenir (5). Ortadoğu ülkelerinde kalıtsal hastalıklar için metabolik tarama yapılmaz; ancak bu bölgelerde bu hastalıklar daha sık görülmektedir (17).

İyi bir aile öyküsü ile benzer tabloya sahip bir akrabanın varlığının öğrenilmesi tanı açısından oldukça değerlidir (5). Özellikle metabolik hastalıkların kalıtsal olarak taşındıkları dikkate alındığında ülkemizde akraba evliliklerinin dünya ortalamalarının çok üstünde gerçekleştiği görülmektedir. En yüksek oran ise %35 ile Güneydoğu Anadolu'da, en düşük oran %12,8 ile Batı Anadolu'dadır. Türkiye genel ortalaması

%21'dir ve bu evliliklerin %70'i 1. derece kuzen evliliğidir (18). Ülkemizde en sık amino asit metabolizması bozuklukları görülürken, karbonhidrat, yağ metabolizması bozuklukları, organik asidüriler, mitokondriyal ve peroksizomal hastalıklar diğer sık görülen metabolik hastalıklar arasındadır (19).

Bu hastalıklar, uygun tedaviye erken başlanmadıkça yaşamsal organların (özellikle beynin) potansiyel olarak hasar görmesine neden olur. Bu nedenle, metabolik hastalıkların erken teşhisini kolaylaştıran tarama yöntemleri, ilerlemiş nörolojik bozuklukları ve ölümle sonuçlanabilecek olguları engelleyebilir (17, 20).

2.2. Metabolik Hastalıkların Sınıflandırılması

Kalıtsal metabolizma hastalıkları değişik şekillerde sınıflandırılabilir. Her birinin kısıtlı yanları vardır. Daha yaygın kabul gören bir sınıflamaya göre doğuştan metabolizma hastalıkları; entoksikasyon tipi, enerji eksikliği tipi ve karışık tip doğuştan metabolizma hastalıkları olmak üzere üç gruba ayrılmaktadır (5, 21).

2.2.1. Entoksikasyona Yol Açan Bozukluklar

Metabolik blok önünde biriken toksik metabolitlerin, ortaya çıkardığı semptom ve bulgularla karakterize amino asit metabolizması bozuklukları, organik asidemiler, üre döngüsü enzim defektleri ve karbonhidrat metabolizma bozuklukları bu gruptandır. Karakteristik olarak kısa bir iyilik sonrası kusma, letarji, koma ve karaciğer yetmezliği gibi entoksikasyon bulguları ile ortaya çıkarlar. Bunların bazılarında çok az akut krizle veya akut kriz olmadan sinsi bir gidiş görülürken, bazılarında ise enfeksiyonlar ve katabolizma artışı ile alevlenip akut krizlerle sonuçlanan kronik bir tablo görülür. Tanıları göreceli olarak kolaydır, idrar ve kan örneklerine uygulanan amino asit kromatografisi ve idrarda organik asit incelemesi tanı için yeterli olur. Tedavisinde diyet düzenlemesi, kan değişimi, periton dializi ve hemo- filtrasyon yolu ile toksik metabolitlerin vücuttan uzaklaştırılmasından yararlanır. Küçük molekülleri ilgilendiren kalıtsal metabolizma bozuklukları bu gruptandır (5, 21).

2.2.2. Enerji Metabolizmasını İlgilendiren Bozukluklar

Karaciğer, miyokard, kaslar ve beyinde enerji yapılamaması veya kullanılamaması sonucu ortaya çıkan hastalıklardır. Bu gruptaki hastalıklar arasında glikojen depo hastalıkları, yağ asidi oksidasyon bozuklukları, glukoneogenez bozuklukları, konjenital laktik asidemiler sayılabilir. Büyüme geriliği, hipoglisemi,

hiperlaktik asidemi, ağır jeneralize hipotoni, miyopati, kardiyomiyopati, kalp yetmezliği, aritmiler, iletim bozuklukları, dolaşım kollapsı, ani bebek ölümü, dismorfi ve malformasyonlar başlıca semptom ve bulgularıdır. İki grubu birbirinden ayıran en önemli özellik, entoksikasyon tipi metabolik hastalıklarda toksik metabolit toplanması için bir süreye gereksinim olması, normal doğumu izleyen birkaç gün sağlıklı görünen bebeğin giderek metabolik hastalık düşündürülen semptom ve bulguları vermesidir. Enerji eksikliği tipindeki metabolik hastalıklarda ise böyle bir "latent" dönem yoktur ve bebekler doğumdan hemen sonra semptomatik hale gelebilirler (5, 21).

2.2.3. Kompleks Molekülleri İlgilendiren Bozukluklar

Semptom ve bulguları geçici olmayıp ilerleyici, araya giren olaylardan etkilenmeyen ve diyetle ilgisi olmayan özelliktedir. Bütün lizozomal hastalıklar, peroksizomal hastalıklar, hücre içi "trafficking" ve işleme bozuklukları (alfa-1-antitripsin eksikliği, konjenital glikozilasyon bozuklukları) ve kolesterol biyosentez bozuklukları bu gruptandır. Acil tedavileri yoktur (5).

2.3.Ortaya Çıkış Şekli ve Gidişine Göre Sınıflandırma

Metabolik hastalıklar farklı klinik gidişleri ile hekimlerin dikkatine gelebilir. Herhangi bir organ sistemini genellikle de birden fazla organı etkiler. Klinik tablosu akut ve yaşamı tehdit eden hastalıktan subakut ilerleyici dejeneratif bozukluğa kadar değişkenlik gösterir. Hastalığın gidişi de değişkendir, saatler içinde hayatı tehdit eden bir tablo gelişebilir, intermittan dekompanseasyon atakları olabilir, arada asemptomatik dönemlerle, veya sinsi bir yavaş gidiş gösterebilir (5).

2.4. Entoksikasyona Yol Açan Metabolik Bozukluklarda Görülenler

2.4.1. Organik Asidemiler

Organik asidemi veya organik asidüri (OA), idrarda organik asitlerin atılımı ile karakterize bir grup hastalık için kullanılır. Birçok organik asidemi, amino asit katabolizmasında, özgül bir basamakta görev alan bir enzimin eksikliği sonucunda ortaya çıkar (5). Klasik organik asidemilerin büyük bir bölümü lösin, izolösin ve valin enzimlerinin eksikliği sonucunda ortaya çıkan bozukluklardır (22). Bu grup içinde "maple syrup urine disease" akçaağaç şurubu idrarı hastalığı (MSUD), propionik asidemi (PA), metilmalonik asidemi (MMA), metilmalonik asidüri ve homosistinüri, izovalerik

asidemi (İVA), biotine yanıtı olmayan 3-metilcrotonil-CoA karboksilaz eksikliği, 3-hidroksi-3- metilglutaril-CoA (HMG-CoA) liyaz eksikliği, ketotiyolaz eksikliği ve glutarik asidemi tip 1 yer alır (5, 22).

Her bir organik asidemi, tek başına nadir olabilmekle birlikte, tüm organik asidemiler toplamda sıktır. Büyük bölümü organik asidemiler olmak üzere, 100 un üzerinde kalıtsal metabolizma hastalığı yenidoğan döneminde bulgu verir, yenidoğan döneminde yaklaşık insidansı 1: 1000'dir (5).

Organik asidemi metabolizma doğumsal bozuklukları asemptomatik formdan çok ağır metabolik asidoza kadar değişebilen geniş klinik tabloya sahiptir (22). Bebeklik döneminde, uyuşukluk, yetersiz beslenme ve kusma gibi tehlike işaretleri bu bozukluklardan biri nedeniyle gelişebilir. Metabolik asidoz, hafif veya orta derecede hiperamonyemi, ketoz, sepsis benzeri durumlar, kemik iliği baskılanması, hipoglisemi, karaciğer yetmezliği ve sekonder karnitin eksikliği gibi paraklinik bulgular da hastalığı teşhis etmeye yardımcı olabilir. Erken teşhis ve uygun tedavi stratejilerinin oluşturulması, gelişim gerilemesinin ve mental retardasyonun önlenmesine yardımcı olabilir. Tanı, plazma amino asitlerinin ölçümü ve idrar içindeki enzimlerin ve organik asitlerin analizi yoluyla doğrulanabilir. Tarama yöntemleri kullanılmadıkça, subklinik organik asidemi formları teşhis edilemeyebilir (5, 17).

2.4.2. Akçağaç Şurubu İdrarı Hastalığı (Maple Syrup Urine Disease, MSUD)

MSUD dallı zincirli amino asitlerin katabolik yolağında ikinci enzimatik basamak olan dallı zincirli alfa ketoasit dehidrogenaz kompleksinin (BCKAD) aktivitesinin eksikliğinden kaynaklanır. BCKAD'ın katalitik bileşenleri içindeki bialelik patojenik varyantlar, lösin-izolösin- valin asitleri düzeylerini arttırarak iskelet kası ve beyin dokusunda toksisiteye neden olan aktivitesini düşürür. MSUD hem bir aminoasidopati hem de organik asidüri olarak düşünülebilir (22, 23). Yenidoğanlarda prevalansı 1:120,000-500,000 olan otozomal resesif geçişli kalıtsal bir hastalıktır (21, 24). Akra evliliğinin yaygın olduğu ülkemizde insidansı 1/50000'dir (21). Hastalıkla doğan çocuklar genellikle hayatlarının ilk haftasında metabolik kriz ile hastaneye başvururlar (24). Doğumdan 24 saat sonra, vücutta "maple syrup" akçağaç şurubu kokusu başlar. Bu koku, sıklıkla ilk klinik belirtidir (5). Hastalığın akut döneminde beslenme bozukluğu, kusma, huzursuzluk, letarji, tiz sesle ağlama, hipertoni, hipotoni, hipoglisemi, metabolik asidoz, konvülziyon, ekstremitelerde distonik ekstansiyon, koma

gibi semptomlar görülmektedir (25). MSUD Nörolojik ve gelişimsel gecikme, ensefalopati, beslenme sorunları ve idrarda akçaağaç şurubu kokusu ile karakterizedir. MSUD'de lösin, izölösün ve valin içeren asitlerin diyetle kısıtlanması yoluyla tedaviye uygundur ve erken tedavi ile hastaların tipik olarak iyi klinik sonuçları vardır (23).

2.4.3. Metilmalonik Asidemi (MMA)

Metilmalonik asidemi (MMA), metilmalonil-CoA mutaz enziminin tam veya kısmi eksikliğinden, kofaktörü olan adenosil-kobalaminin transportu veya sentezindeki bir defekt ya da metilmalonil-CoA epimeraz enziminin eksikliğinden kaynaklanır (5). Metilmalonik asidemi organik asidemiler arasında en sık görülen ve otozomal resesif kalıtılan hastalıklardan biridir (26). metilmalonil-CoA mutaz enzimi veya bu enzimin ko-faktörü adenosil kobalaminin kavrama, taşıma ya da sentezinde bozukluklar söz konusudur. Bundan dolayı kanda metilmalonik asit birikerek idrarda atılımı artmaktadır. Sonuç olarak kanda biriken metilmalonik asit santral sinir sistemi, kemik iliği ve böbreklerde toksik etkiye neden olmaktadır (26, 27). Amerika Birleşik Devletlerinde 1/48000, İtalya'da 1/115000 ve Almanya'da 1/169000 oranda canlı doğumda etkilenen yenidoğan bildirilmektedir (28). Türkiye'de akraba evliliklerinin fazla olduğu düşünüldüğünden insidansının daha yüksek olduğu tahmin edilmektedir (27). Otozomal resesif kalıtılan MMA'nın ağır ve hafif olmak üzere iki şekli vardır. Yenidoğan döneminde etkilenen bebeklerde doğumdan sonra birkaç gün içinde kusma, beslenme sorunları, solunum sıkıntısı, laterji ve tedavi edilemeyen durumlarda ölümle sonuçlanan ağır ketoasidoz tablosu görülür (26). Hafif seyirli MMA hastalığının en sık görülen formu olup daha ileri yaştaki çocuklarda görülür (26, 28). Hafif Seyirli MMA'da kan ve idrar metil malonik asit düzeyleri daha düşüktür ve çocukların büyüme ve gelişmeleri normal sınırlar içerisindedir (27).

2.4.4. Propiyonik Asidemi (PA)

Propiyonik asidemi (PA), propiyonil coA karboksilaz(PCC) enzim eksikliğinden propiyonik asit birikmesine neden olan ve nadir görülen bir organik asit metabolizma bozukluğu hastalığıdır (5, 29). Yenidoğan döneminde başlangıç gösteren propiyonik asidemi, organik asidemiler içinde en sık rastlanan klinik formudur (5). PA'de yükselmiş olan metabolitler arasında, plazma propionikarnitin, glisin ve alanin yüksekliği ve artmış üriner 3-OH-propionat ve metilsitrat bulunur (30). Genellikle yenidoğan dönemi ya da süt çocuğu döneminde ortaya çıkmaktadır (29). Yaşamın ilk

günlerinde sağlıklı olan bebekte gelişen beslenememe, kusma, uykuya eğilim bulguları, letarji, nöbet geçirme, koma tablosu ile hastanın kaybedilmesine kadar ilerleyebilir (5). Geç başlangıçlı PA'lı bireyler, katabolik stres altında asemptomatik kalabilir ve metabolik bir kriz yaşayabilirler. Yenidoğan ve geç başlangıçlı PA'nın zamanla görünümü, büyüme bozukluğu, entelektüel yetersizlik, nöbetler, bazal gangliyon lezyonları, pankreatit ve kardiyomiyopati içerebilir. Nadiren bildirilen komplikasyonlar arasında optik atrofi, işitme kaybı, prematür over yetmezliği ve kronik böbrek yetmezliği sayılabilir (31).

Türkiye'deki insidansı 1/50000-100000 arasında değişmektedir. Dünya'da prevalansı ise 1/35000-75000 arasında değişmektedir. Hasta çocukların ebeveynlerinde akraba evliliği öyküsü ve özellikle yenidoğan döneminde açıklanamayan kardeş ölümü öyküsü mevcuttur (29).

2.4.5. Glutarik Asidüri Tip 1 (GA1)

İlk kez 1975 yılında tanımlanan glutarik asidüri tip 1 (GA1), triptofan ve lizin metabolizmasında doğuştan gelen bir bozukluk olan glutaril-koenzimA dehidrogenaz eksikliğinin neden olduğu nadir otozomal resesif geçişli bir metabolik hastalıktır (32, 33). Bu enzimin eksikliğinden dolayı glutarik asit, 3-hidroksiglutarik asit, glutakonik asit içeren metabolitler vücut sıvıları ve dokularında birikir ve özellikle akut hastalık dönemlerinde idrarla atılımı artar (32, 34).

GA1'in başlıca klinik semptomları makrosefali, enfeksiyon veya travma sonrası ortaya çıkan ensefalopati, oral ve jenaralize rijidite, fasiyal diskinezi, nöbet, opistotonus, konuşma ve harekette gecikme olarak tanımlanabilir. GA1 hastalarının çoğunluğunda akut ensefalopati izlenebilir veya daha seyrek olarak sinsi bir hastalık seyri sırasında gelişirler. Ensefalopatik kriz yaşayan çoğu birey ciddi distoniktir ve engellidirler. Hasta çocuklar 2 yaşına dek normal gelişime sahip olabilirler (32, 34). Birçok hastada makrosefali doğumdan hemen sonra veya ağır nörolojik bulgulardan sonra ortaya çıkar (21). Nörolojik sekelden önce teşhis konulursa, GA1 tedavi edilebilir bir durum olarak kabul edilir (33).

Yaygınlık rakamları 1/30000-56000 gibi yüksek olduğu ileri sürülmüştür ve otozomal resesif geçiş gösteren bu hastalık, yüksek ihtimalle ülkemiz gibi akraba evliliklerinin yoğun olduğu toplumlarda daha sık görülecektir (34, 35). Nörolojik

sekelden önce teşhis konulursa, GA1 tedavi edilebilir bir durum olarak kabul edilir (33). Glutarik asitüria tip I, bazı ülkelerde genişletilmiş yenidoğan taraması ile tanımlanan hastalık paneline dahil edilmiştir. Yenidoğan tanısı konmuş hastaların çoğunda striatal hasarın kombine metabolik tedavi ile önlenebileceği gösterilmiştir (36).

2.4.6. Biotinidaz Eksikliği

Biotinidaz, vücutta biotin reaksiyon zinciri içinde serbest biotin oluşum basamağı için gerekli bir enzimdir. Biotinidaz eksikliğinde, biyositinden biotin oluşamaz. Biotin, organizmadaki karboksilaz enzimleri için kofaktör olarak görev yapan önemli bir vitamindir (5, 37). Biotinidaz eksikliği, otozomal resesif geçişli nörokutanöz bir hastalıktır (38). Derin biotinidaz eksikliği olan bireyler, serumda ortalama normal biotinidaz aktivitesinin% 10'undan azına sahiptir. Bu kişiler; nöbetler, hipotoni, deri döküntüsü veya alopesi, gelişimsel gecikme, konjunktivit, optik atrofi ve işitme gibi görsel problemler gibi nörolojik ve kutanöz özellikler sergileyebilir (39). Nörolojik bulgular (letarji, kas hipotoni, grand mal ve miyoklonik nöbetler, ataksi) ilk belirtilerdir (21). Yeni doğan taramayla erken teşhis imkânı mümkündür ve tedavinin hemen başlatılması hastalığın klinik tablolarını önler. Semptomlar ortaya çıktıktan sonra tanı alan ve tedavi edilen hastalarda (semptomatik çocuklar), işitme kaybı, görsel problemler veya zayıf bilişsel işlevler de dahil gelişimsel gecikme gibi geri dönüşü olmayan açıklar tarif edilmiştir (39).

Bozukluğun semptomları, farmakolojik olarak biotin dozları uygulanarak başarıyla tedavi edilebilir veya önlenabilir. Bozukluğun yenidoğan taraması çoğu şehirde ve birçok ülkede yapılır (38). Biotinidaz eksikliği, Dünya'da 1: 60.000 yeni doğan insidansı olan bir otozomal resesif geçişli metabolik bozukluktur (39). Dünyada bu hastalığın en sık görüldüğü ülkelerden biri Türkiye'dir. Biotinidaz eksikliği yenidoğan tarama programına 2008 yılında dahil edilmiştir (40).

2.4.7. Galaktozemi

Galaktozemi, galaktoz metabolizmasının otozomal resesif geçişli kalıtsal bir hastalığıdır (41). Galaktoz metabolizmasının doğuştan gelen üç bozukluğu bilinmektedir. En önemlisi galaktoz-1-fosfat uridiltransferaz (GALT) bulgusuna bağlı klasik galaktozemi. Tam eksikliği ya da tama yakın eksikliğinde uzun dönem komplikasyonlarıyla birlikte çoklu organ tutulumu ve hayati tehlike oluşturmaktadır

Galaktoz ve metabolitleri karaciğer, beyin, kornea ve böbrekler için oldukça toksik etkiye sahiptir (21, 41).

Tam ya da tama yakın enzim eksikliği olan bebekler (klasik galaktozemi) doğumda normal kiloda olurlar, ancak süt içmeye başladıkça sağlıklı bebeklere göre daha fazla kilo kaybederler ve doğum ağırlıklarını geri kazanamazlar (21).

En fazla görülen klinik bulguları sarılık, kusma ve hepatomegalidir. Beslenememe, kusma, sarılık ve uyuşukluk gibi semptomlar, ilk haftanın ikinci yarısında görülür. Bu semptomları takiben hepatomegali, ödem ve karında asit birikmesi görülebilir (21, 41). Hızla tedavisine başlanmayan hasta, yenidoğan döneminde kaybedilmezse, kronik karaciğer hastalığı, katarakt ve ağır mental retardasyon ortaya çıkar. Hasta yenidoğan döneminde E. Coli sepsisi ile kaybedilebilir (5).

Otozomal resesif geçişli olan galaktozemi insidansı 1/16000-60000 arasındadır (21, 42). Galaktozemi yenidoğan tarama programlarına almış olan ülkelerde, bulgular ortaya çıkmadan tanı konması mümkün olabilmektedir. Mevcut tek tedavi stratejisi, uzun süreli komplikasyonları önlemek için ömür boyu süren bir laktozun diyet kısıtlamasıdır (5, 42).

2.4.8. Sitrülinemi

Sitrin adı verilen aspartata glutamat taşıyıcı proteinin yapımını kodlayan gendeki bozukluklardan kaynaklanır (5). Sitrülinemi; üre siklus bozukluklarının en ağır formudur ve ender görülen otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır (43). Yenidoğanlarda hafif hiperamonemi ile birlikte veya hiperamonemi olmaksızın kolestatik ile ortaya çıkar. Bir kısmı da erişkinlerde hiperamonemi, hepatik steatoz ve konvülsiyon dahil beyin ödeme ilerleyen nörolojik bulgularla ortaya çıkar (5). Yenidoğan döneminde, üre siklus defektleri farklı klinik tablolarla sunulmaktadır. Otozomal resesif geçişli kalıtsal bir bozukluk olan üre siklus defektleri, 1/30.000 canlı doğumda görülüyor. Ciddi nörolojik sekel, nöbetler ve hayatta kalanlarda şiddetli psikomotor gerilik görülür. Erken teşhis edilse dahi tanı ve tedavide iyi bir klinik seyir görülememektedir ancak prognoz iyi etkilenebilir (44).

2.4.9. Fenilketinüri (FKÜ)

FKÜ 1934'de Folling tarafından etkilenen bireylerin idrarında fenilketon cisimcikleri tespit etmesiyle tanımlandı (45). Fenülketonüri, fenilalanin hidroksilaz enziminin eksikliğinin neden olduğu otozomal resesif geçiş gösteren kalıtsal bir hastalıktır (46). Fenilalanin hidroksilaz eksikliği kan ve beyinde fenilalanin birikimine neden olur (45). Fenilketonürinin doğal seyri, bebeklik ve çocukluk döneminde ilerleyen geri dönüşümsüz nörolojik bozukluktan oluşur (21, 47). Tedavi edilmeyen FKÜ, geri dönüşü olmayan zihinsel özürlülük, mikrosefali, motor açıklar, egzamatöz döküntü, otizm, nöbetler, gelişimsel sorunlar, anormal davranışlar ve psikiyatrik semptomlar ile karakterizedir (21, 45, 47).

FKÜ prevalansı dünya çapında değişmektedir (45, 46). Tüm Dünyada yapılan FKÜ taramalarında prevalans yaklaşık 1/12000'dir (21). Avrupa'da ortalama prevalans yaklaşık 1;10000 olarak tanımlanmıştır fakat bazı ülkelerde bu oran daha yüksektir; Türkiye ve İrlanda gibi. Türkiye akraba evliliklerinin oranının yüksek olmasından dolayı klasik fenilketinüri insidansının 1/4500 oranında görüldüğü bir ülkedir (45, 46).

1960'larda, Guthrie, geniş popülasyonlarda hiperfenilalaninemi (HPA) tespit etmek için basit bir test geliştirdi. Bu, FKU'nun yeni doğan taramasından fayda sağlayan ilk hastalık haline gelmesine yol açarak ve erken teşhis ve tedavisi mental retardasyonu engellemiştir (45).

Fenilketonüri vakalarda en belirgin bulgular olan zeka geriliği ve diğer nörolojik problemler yaşamın ilk döneminde başlatılan diyet tedavisi ile önlenabilmektedir. Diyet tedavisi bozulmuş bilişsel gelişimin önlenmesinde çok etkili olmuştur, ancak hala eksiklikleri vardır. FKU diyeti hastalar ve aileleri için zahmetlidir, çoğu zaman çocukluktan başlayarak uyum eksikliğine yol açmaktadır. Yenidoğan Tarama Programı ile tüm yenidoğanlara göz ardı edilmeksizin erken tanı konulmakta ve yenidoğan döneminden itibaren diyet tedavisine başlanabilmektedir. Diyet tedavisindeki amaç, fenilalaninin dokularda birikmesini ve beyne zarar vermesini engellemek için kısıtlı miktarda fenilalanin içeren diyet verilerek plazma fenilalanin düzeylerinin korunmasını sağlamaktır (46, 47).

2.4.10 Tirozinemi Tip 1

Tirozinemi tip 1 otozomal resesif geiş gösteren, tirozin aminoasit metabolizmasındaki enzim defektlerinden kaynaklanan, yenidođan veya ocukluk dneminde tanı konulan ođunlukla karaciđer ve bbreklerden salınan bir enzim olan fumarilasetoasetat hidrolaz (FAH) eksikliđinden kaynaklanan bir hastalık grubudur. Tip I tirozinemi, fumaril asetoasetat hidroksilaz enzim defekti sonucu ilerleyici karaciđer hastalıđı, renal tubler disfonksiyonu ve rařitizm ile karakterizedir (21, 48).

Tirozinemi tip 1'in klinik bulguları ok deđiřkendir ve etkilenen bir birey, yenidođan dneminden yetiřkinliđe kadar grlebilir. Aynı ailenin yeleri arasında bile hastalık belirtileri farklılıklar gsterebilir (21). Tip 1 tirozinemi, klinik olarak semptomların bařlangıcındaki yařa gre sınıflandırılabilir; 6 aydan nce akut karaciđer yetmezliđi ile ortaya ıkan form 'akut'; karaciđer hastalıđı, geliřme geriliđi, koaglopati, hepatosplenomegali, rařitizm ve hipotoni ile 6 ay ile 1 yař arasında ortaya ıkan form "subakut"; bbrek hastalıđı, rařitizm, kardiyomiyopati ve / veya porfiri benzeri bir sendrom ile 1 yařtan sonra ortaya ıkan form "kronik" olarak sınıflandırılır (21). Tirozinemi Tip 1 tedavisiz vakaların ođu, 2 yařından nce akut hepatik kriz nedeniyle kaybedilir (48). Klinik semptomlar tipik olarak 2 yařından nce bařlamaktadır ve ođu ocuk akut karaciđer yetmezliđi ve bbrek fonksiyon bozukluđu ile 6 aydan nce tespit edilmektedir. Kanada'da insidansı 1/20.000 olarak tespit edilmiřtir. Dođru řekilde tanımlanırsa ve uygun bir řekilde tıbbi olarak ynetilirse, tirozinemili bu bebeklerin ođunluđu, hepatik veya bbrek hastalıđından uzak bir hayat sađlanabilmektedir (49).

2.5. Enerji Metabolizmasını İlgilendiren Bozukluklarda Grlenler

2.5.1. Glikojen Depo Hastalıkları

Karbonhidratlar vcutta esas olarak glikojen řeklinde depolanırlar. Depolanması, sentezi ve paralanması basamaklarında oluřacak bir problem bu hastalık grubunu oluřturmaktadır (5). Byk oranda karaciđer ve kasları etkileyen, sıklıđı 1/20000-1/43000 olan bu hastalık grubunda 14 farklı tip bulunur (5). GDH I, III, VI ve IX bebeklik dneminde benzer semptomlarla karakterizedir bunlar; hipoglisemi, belirgin hepatomegalive byme geriliđidir (18). GDH I, III ve IX GDH'lerin %80'ini oluřturmakta iken GDH I ise bu grubun yaklařık %26-34'n oluřturmaktadır (50).

GDH I, bu dört durumdan en şiddetli olanıdır çünkü yalnızca glikojen parçalanmasını bozmakla kalmaz aynı zamanda glukoneogenez de bozulur GDH1'de glukoz 6 fosfataz aktivitesinin karaciğer, böbrek, bağırsaklarda düşük olmasından dolayı karaciğer büyüklüğü, laktik asidoz ve hipoglisemi gözlenir (21, 50). Karaciğeri etkileyen şekilleri hepatomegali ve hipoglisemi, kası etkileyen şekilleri ise kas krampları, güçsüzlük, egzersiz intoleransı ve kardiyomiyopatiye neden olur. Kalbi doğrudan etkileyen glikojen depo hastalığı tipleri GDH tip II, III, IV ve VI'dır. Bu grupta kalple ilgili görülebilecek bulgular arasında hipertrofik kardiyomiyopati, restriktif kardiyomiyopati, dilate kardiyomiyopati ve iletim defektleri vardır (5).

2.5.1.1. Pompe hastalığı(GDH tip II)

Glikojen depo hastalığı tip 2 (Pompe hastalığı) lizozomal asit maltaz enzim eksikliği nedeniyle lizozomlarda glikojen depolanması ile ortaya çıkan otozomal resesif kalıtılan metabolik bir hastalıktır (5, 51). İki şekli vardır, bebeklikte ortaya çıkan tipinin prevalansı 1/100000'dir (5). Genellikle yaşamın ilk altı haftası içinde hipotoni, hiporefleksi, büyüme geriliği, sol ventrikül hipertrofisi, myopati, solunum yetmezliği, ve EKG anormallikleri bulguları olabilir (5, 51). Erişkin şeklinde ise rezidü enzim aktivitesi nedeniyle hastalık hafif gidişlidir; bulgular daha geç ortaya çıkar (5).

2.6. Kompleks Molekülleri İlgilendiren Bozukluklarda Görülenler

2.6.1. Mukopolisakkaridoz (MPS)

Mukopolisakkaridozlar (MPS'ler), bağ doku yapısında bulunan bileşenlerden glikozaminoglikanların lizozomda yıkımını sağlayan farklı asit hidrolazların eksikliği sonucu ortaya çıkan, kronik, ilerleyici ve çok sayıda sistemi etkileyen lizozomal depo hastalık (LDH) grubudur (5, 52). Lizozomal depo hastalıkları (LDH) ortalama insidansı yaklaşık 1:1500-7000 canlı doğum olan ve 50'nin üzerinde hastalık tanımlanmış bir kalıtsal metabolik hastalık grubudur (5).

Mukopolisakkaridozlar (MPS), tüm lizozomal depo hastalıkları gibi, kronik, ilerleyici multisistem hastalıklarıdır (21). MPS'lerin klinik bulguları arasında; kaba yüz görünümü, mental retardasyon, gelişim geriliği, tekrarlayan otitis media, korneal bulanıklık, inguinal ve umbilikal herni, hepatosplenomegali, boy kısalığı, eklem kontraktürleri ve kemik deformiteleri yer almaktadır (52). Yedi tip MPS vardır ve MPS tip II hariç hepsi otozomal resesif olarak kalıtılırlar (5, 52). En çok etkilenen doku bağ

dokusu olduğundan kaba yüz görünümü tipiktir. Tip I, II ve VI da kalp tutulumu daha sıkken tip III ve IV'de daha seyrek (5). MPS I'de hematopoietik kök hücre transplantasyonu (HKHT), MPS Tip I, II, IVA ve VI'da enzim replasman tedavisi (ERT) hastalığın gidişatı üzerinde olumlu etkiler göstererek beklenen yaşam süresini uzatmıştır; diğer MPS tipleri için ERT geliştirilmesi çalışmaları ve bazı tipler için gen tedavisi çalışmaları sürmektedir (52).

2.7. Metabolik Hastalıklarda Hemşirenin Rolü

Hemşirelik; toplum genelinin sağlığını koruma ve geliştirme, yaşam kalitelerini artırma, hastalıklara bağlı sorunlarla baş etmelerini sağlama, kendi olanaklarını kaynaklarını tanımlarını ve kullanmaları konusunda danışmanlık etmektedir (53). Tomatır 'ın hemşirelerin genetik danışmanlık hakkında bilgilerini saptamak amacıyla yaptığı bir çalışmada, hemşirelerin büyük bir kısmı genetik nedenli hastalıklar, genetik danışmanlık ve genetik testler vb. hakkında yeterli bilgiye sahip olmadıkları ve bu konularda eğitim almak istedikleri belirlenmiştir (54). Danışmanlık rolünün ortaya çıkışı ise hasta bireye ve ailesine yönelik hastalıkla ilgili bir farkındalık durumu yaratma, hastalığın sürecini ve etkilerini öğretme, hastalığın yarattığı sorunlar ile baş edebilmek için yararlanılan öz kaynakları ve dış kaynakları tanıtmaya ve bunların kullanımını özendirme şeklindedir (53).

Doğumsal metabolik hastalıklar kronik hastalıklar grubunda yer almaktadır. Kalıtsal hastalıklarda çocuk doğduğunda hastalığı taşımakta ve doğduktan kısa bir zaman sonra hastalık belirtileri ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal hastalıklarla doğan çocukların gelişim basamakları hastalığın tipi ve derecesine bağlı olarak farklılıklar göstermektedir. Yaşamlarını devam ettirebilmeleri için sürekli ilaç kullanımı, düzenli aralıklarla tedavi görme, tıbbi ekipmanların kullanımı gibi özel tıbbi gereksinimlere ihtiyaç duyarlar (1). Çocuğun hastalığı ailenin yaşantısında önemli değişikliklere neden olmaktadır. Ailenin, çocuğun hastalığından önceki düzeni tamamen değişecek, mali giderlerin artması, tedavi sürecinin yarattığı psikolojik stres gibi sebeplerle hasta çocukla beraber çocuğun ebeveynleri, kardeşleri ve yakın çevresi de hastalıktan olumsuz olarak etkilenecektir. Yaşam süresinin uzamasıyla; hasta çocuk ve ailesi hastalığın getirdiği psikolojik ve sosyal etkilere daha uzun süre maruz kalmaktadırlar (1, 55).

Kalıtsal hastalığı olan çocukların ve ebeveynlerinin ele alınması birçok disiplinin bir arada çalışmasını ve etkili bir ekip yaklaşımını gerektirmektedir. Çünkü Çocuğun hastalığı ailenin düzeninde değişikliğe sebep olmaktadır (11, 56). Hemşire risk faktörlerinin belirlenmesi, birey ve ailenin değerlendirilmesi, ayrıntılı aile öyküsünün alınması, genetik bilgi ve danışmanlık sağlanması, kayıtların tutulması ve hastaların/ailelerin genetik uzmanlara yönlendirilmesi, tedaviye uyumun cesaretlendirilmesi, genetik hastalık öyküsü olan ailenin desteklenmesi ve genetik hastalığı olan çocukların bakımının sürdürülmesi konularında kilit roldedir (56).

Çocuğun bakımından sorumlu olan ebeveynler, hastalık ve tedavisi ile ilgili tam ve doğru bilgi alma gereksinimindedirler (56). Hastalık süresince ailenin güçlü ve zayıf yanları, baş etme davranışları belirlenerek uzun süreli, kapsamlı ve aile merkezli bakımın verilmesi sağlanmalıdır (57). Hemşire, ebeveynlerin genetik danışmanlık gereksinimlerini belirleyerek, genetik danışmanlık ile ilgili duygularını saptayarak danışmanlık sürecine dair bilgilendirmeli ve danışmanlık hizmetlerinden yararlanmalarını sağlamalıdır (56).

Kalıtsal metabolik hastalık sorunu olan çocuğun gelişimsel gereksinimlerinin karşılanması, ebeveynlerin çocuğun durumunu kabul etmeleri ve gelişim evreleri ile ilgili bilgilendirmeleri ile mümkün olmaktadır (56). Çocuğun kronik hastalığına uyum sağlamış olan aileler baş etme konusunda kendilerine daha fazla güvenirlere (57). Hemşirenin çocuğun fiziksel, duygusal, bilişsel ve sosyal gelişimi ile ilgili olarak ebeveynleri bilgilendirmesi, ebeveynlerin çocuğu güçlü ve güçsüz yönleriyle kabullenmeleri ve çocuğa yönelik gerçekçi beklentiler içerisinde olmalarını sağlayacaktır (56). Kalıtsal hastalığı olan çocukların aileleri için baş etmesi zor olan durumlardan biri çocuğun bakımındadır. Ailelerin baş etme becerilerini kuvvetlendirmek için çocuklarının bakımında aktif rol almaları sağlanmalıdır. Hemşire, çocuğun bakımının nasıl olacağı, hangi sorunların görülebileceği, kullanılması gereken malzemeler gibi konularda aileyi bilgilendirmektedir (56). Hemşire bu hedeflere ulaşmada hemşirelik sürecini kullanmalıdır (57).

2.8. Bakım Verme Yükü Kavramı

Bakım verme yükü; bir bakım vericinin ileri yaşı, süreğen hastalığı ve yetersizliği olan kişiye bakım sağlanan süre boyunca, bakım vericinin zorlanması, baskı altında olduğunu hissetmesi veya bakım yükü altına girmesi şeklinde tanımlanmaktadır

(58). Bakım verme kavramı, bakım verici bireyler tarafından çok boyutlu olarak algılanan bir durumdur ve tek bir yardım türü ile sınırlı olmayıp, fiziksel, duygusal veya maddi destek sağlamayı kapsamı içine almaktadır (9). Objektif bakım vermenin özeti; bakım vericinin ve ailenin yaşamındaki değişimi ve kısıtlamaları kapsamakta olup, bakım verme sebebiyle yorgunluk yaşanması, ailenin günlük işlerinin engellenmesi, bakım vericinin fiziksel hastalığı nedeniyle fiziksel sorun ve sıkıntılarla ilişkilendirilir. Subjektif bakım vermenin özeti ise bakım vericinin bu rol ile ilişkili duygusal durum ve tutumları (suçluluk duygusu, ekonomik sıkıntı vb.) olarak açıklanmaktadır (59).

Son yıllarda çocuklarda ve ergenlerde çeşitli kronik hastalıkların tedavisinde bakım ile ilgili yapılan çalışmalarda bakım sürecinde yer alan ana insanların anneler olduğuna işaret etmektedir. Bakıcı yükü akut ve kronik fiziksel bozukluklarla sonuçlanabilir, bu da izolasyon ve depresyonun yanı sıra ekonomik dengesizlik, libidoda azalma ve benlik suçlamasıyla sonuçlanır (60).

Bakım verenlerle ilişkili olarak en çok çalışılan unsurlar, duygusal ve sosyal yönler, ailelerin parçalanması ve bakımın etkisidir. Bu bakımdan anneler, çocuğun bakımında gerçekleştirdikleri temel rolü tanımış olsa da, diğer yandan bu durum yaşam kalitelerini etkileyebilir (60). Aile bakımı üzerine yapılan araştırmalar, hasta ya da yaşlı bir akrabaya bakım veren bireylerin karşılaştığı önemli stres kaynaklarını ayrıntılı bir şekilde açıklamıştır; bu tür stres yaratıcılar bakım verenin yaşam kalitesini, fiziksel sağlığını ve psikolojik refahı önemli hale getirebilir (61).

Birçok çalışma, bakım verenlerin yükünün ve sağlığının negatif ilişkili olduğunu belirtmektedir. Uzun süreli bakım verme, sosyo-finansal durum, yaşam kalitesi ve sağlık göstergelerinin bir araya geldiği psikolojik durumu etkileyen tüm süreçtir (62).

Bakım veren bireylerin sağladığı bakım verme yükünden başka, bu bireylerin sıklıkla kendi ailesinden bir bireye bakıyor olmaları, hasta ve bakım verici arasındaki duygusal yükün çok olması, bakım vericinin kendi sağlık sorunları, yeterli sosyal desteği alamamaları, zaman ve sosyal aktivite kısıtlılığı gibi faktörler bu bireylerde psikolojik problemlere neden olmaktadır. Bu problemler bakım vericinin yaşam kalitesini düşüren ve dolaylı olarak hasta bakımını da olumsuz etkileyen önemli sorunlara neden olmaktadır (58).

2.9. Algılanan Sosyal Destek Kavramı

Sosyal desteğin tanımı üzerinde fikir farklılıkları olmakla beraber, genellikle stres altındaki ya da zor durumdaki kişiye çevresindeki insanlar tarafından sağlanan yardım olarak kabul edilmektedir (63). Bireylerin yaşamlarında önemli bir yere sahip olan ve ihtiyaç duyulduğunda bireylere duygusal, fiziksel ve zihinsel destek sağlayan tüm kişilerarası ilişkiler sosyal destek sistemleri olarak tanımlanmaktadır (64). Cohen ve Wills' in aile bakımı üzerine yaptıkları araştırmalar, stres tamponlama hipotezine sıklıkla başvurmakta, daha çok sosyal destek kaynağının, sevilen birinin bakım hizmetlerinin karmaşık zorluklarını yönetmek için en iyi yol olduğunu varsaymaktadırlar (61).

Sosyal destek ruhsal ve fiziksel sağlığa yönelik tehlikelere karşı koruyucu görev almaktadır. Bireylerin sahip oldukları sosyal destek kaynakları stres verici yaşam olaylarının oluşmasını önleyerek fiziksel ve psikolojik rahatsızlıkları azaltmaktadır. Sosyal desteğin en önemli etkisi strese neden olan yaşam olaylarının ve güçlüklerin oluşturduğu psikolojik zararları azaltarak ya da dengeleyerek tamponize etmesidir (65). Algılanan sosyal destek kavramı ile ilgili yapılan araştırmalarda genel olarak, sosyal desteğin stresi azalttığı ya da önlediği, bireyin olumlu başa çıkma yeteneklerinin gelişmesine katkı sağladığını ortaya koymuştur (66). Bakım verenler tarafından algılanan sosyal destek düzeyinin bakım verenlerin sağlık durumunu etkileyen başlıca faktörleri etkilediği öne sürülmüştür (64). Sosyal desteğin yetersiz olması durumunda ebeveynlerde tükenmişlik ve stres gibi farklı psikolojik sorunların ortaya çıktığı, yeterli sosyal destek durumunda ise yaşam doyumunun arttığı bildirilmiştir (66).

Sosyal destek alan bakım verenlerin daha az bakım yükü hissettiklerini bildiren ve sosyal desteğin artması ile bakım yükü güçlüğü arasında negatif bir ilişki olduğunu bildiren bazı çalışmaları bulunmaktadır (64). Sosyal desteğin artmasıyla, bakım vermenin olumsuz etkileri azalmakta ve yaşam doyumunu artmaktadır (67)

2.10. Yaşam Kalitesi Kavramı

Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) yaşam kalitesini “kişinin kendi amaçlarına, beklentilerine, standartlarına ve çıkarlarına göre bir kültür ve değer sisteminde kendi yaşamını algılaması” şeklinde açıklamıştır (68). Gotay ve Moore'a göre ‘yaşam kalitesi; günlük fiziksel, zihinsel ve sosyal işlevleri yerine getirme performanslarından memnuniyet duyma’ olarak tanımlanmıştır (69). Yaşam kalitesi hakkında yapılan

çalışmaların uzun geçmişli olmasına rağmen, çalışmaların büyük bir kısmı bireysel yaşam kalitesini ölçmeyi amaçlamıştır ve aile yaşam kalitesi kavramı son zamanlarda dikkate alınmaya başlanmıştır. Bakım verenin deneyimleri ve yaşantısından dolayı yaşam kaliteleri etkilenmektedir (64). Ailenin sahip olduğu yaşam kalitesi; aile üyelerinin ihtiyaçlarının temin edilmesi, aile bireylerinin birlikte yaşama isteği, aile bireylerinin ortak amaçlara sahip olması ve bu hedeflere ulaşma isteği olarak tanımlanmaktadır. Yapılan çalışmalar sonucunda ailenin yaşam kalitesinin belirlenmesindeki kriterler; öğrenim durumu, gelir düzeyi, ailenin ekonomik ihtiyaçlarını sağlayan kişinin çalışma durumu ve çalışma şartları, gelirin kullanım şekli, sağlık durumu, ulaşım, gıda tüketimi, konut ve konuta ilişkin olanaklar, dinlenme ve eğlenme faaliyetleri olarak tanımlanmıştır. Yaşam kalitesinin algılanması çocuklarda görülen farklı durumlardan da açık bir şekilde etkilenmektedir (70).

3.MATERYAL METOT

3.1. Araştırmanın Türü

Bu araştırma, tanımlayıcı ilişki arayıcı olarak yapılmıştır.

3.2. Araştırmanın Yapıldığı Yer ve Zaman

Araştırma; Eylül 2017 – Temmuz 2018 tarihleri arasında Sağlık Bilimleri Üniversitesi Diyarbakır Gazi Yaşargil Eğitim ve Araştırma Hastanesi'nde yapılmıştır.

3.3. Araştırmanın Evreni ve Örneklemi

Araştırmanın evrenini, Diyarbakır Sağlık Bilimleri Üniversitesi Gazi Yaşargil Eğitim Araştırma Hastanesi endokrin polikliniğine kayıtlı 132 hasta ve ebeveynleri oluşturmuştur. Örneklemi ise; Diyarbakır Sağlık Bilimleri Üniversitesi Gazi Yaşargil Eğitim Araştırma Hastanesi endokrin polikliniğine başvuran araştırmaya alınma kriterine uyan 90 hasta ve ebeveynlerinden gelişigüzel örnekleme yöntemi ile oluşturulmuştur.

Araştırmaya alınma kriterleri

- Çocuğun metabolik bozukluk tanısını en az üç ay önce almış olması

3.4. Veri Toplama Araçları

3.4.1.Tanımlayıcı Bilgi Formu (EK-1)

Araştırmacı tarafından literatür (71, 72, 73) taranarak oluşturulan kişisel bilgi formu; çocuk ve ebeveynlerin yaş, cinsiyet, eğitim, meslek, gelir durumu vb. gibi sorulardan oluşan (çocuga yönelik 6, bakım verene yönelik 18 olmak üzere) toplam 24 sorudan oluşmaktadır.

3.4.2.Zarit Bakım Yüğü Ölçeğı (EK-2)

Zarit, Reever ve Bach- Peterson tarafından 1980 yılında geliştirilmiştir. Bakım ihtiyacı olan bireye veya yaşlıya bakım vericilerin yaşadıkları stresi değerlendirmek için kullanılan bir ölçektir (74). Türkçe geçerlilik ve güvenilirliği İnci ve Erdem (2006) tarafından yapılmış olup cronbach alpha değeri 0.87 -0.99 arasında değişmektedir. Bakım vericilerin kendisi ya da araştırmacı tarafından soruların sorulması ile

doldurulabilen ölçek, bakım vermenin bireyin yaşamı üzerine olan etkisini belirleyen 22 sorudan oluşmaktadır. Ölçek “asla”, “nadiren”, “bazen”, “sık sık”, “her zaman” şeklinde 0’ dan 4’ e kadar değişen likert tipi bir ölçektir. Ölçekten en düşük “0” ve en fazla “88” puan alınabilmektedir (75). Ölçekte yer alan maddeler genellikle sosyal ve duygusal alana yönelik olup, ölçek puanının yüksek olması, yaşanan sıkıntının da fazla olduğunu göstermektedir. Puanlamada 0 –20 puan: “ bakım yükü yok”, 21– 40 puan: “hafif bakım yükü”, 41 – 60 puan: “orta düzeyde bakım yükü “ ve 61 – 88 puan ise: “ağır bakım yükü” olarak belirlenmektedir (75). Bu araştırmadaki cronbach alpha değeri 0.87 olarak bulundu.

3.4.3.Çok Boyutlu Algılanan Sosyal Destek Ölçeği (EK-3)

Çok boyutlu algılanan sosyal destek ölçeği (ÇBASDÖ) üç farklı kaynaktan alınan sosyal desteğin yeterliliğini subjektif olarak değerlendiren kullanımı kolay ve kısa bir ölçek olarak geliştirilmiştir. Önerilen altölçek yapısı; aile, arkadaş ve özel bir insandan alınan desteği kapsamaktadır (76). Ölçeğin orijinali, Zimmet ve ark. tarafından (1988) geliştirilen ÇBASDÖ’ nin Türkçe formunun faktör yapısı, güvenilirliği ve yapı geçerliği, ilk olarak Eker ve ark.(1995) tarafından yapılmış ve genel olarak tatmin edici bulunmuştur. Ölçeğin gözden geçirilmiş formunun geçerlilik ve güvenilirlik çalışması, 2001 yılında yine Eker ve ark. tarafından tekrar yapılmış, destek kaynaklarının tutarlılık gösterdiği ve ölçeklerin iç tutarlılığının kabul edilebilir olduğu bulunmuştur. Ölçeğin ve alt ölçeklerin güvenilirlik katsayıları, toplam ölçekte 0.89, alt boyutlardan “aile” boyutunda 0.85, “arkadaş” boyutunda 0.88, “özel bir insan” boyutunda 0.92 şeklindedir (77).

Çok boyutlu algılanan sosyal destek ölçeği (ÇBASDÖ), 12 maddeden oluşmaktadır. Her madde 7 aralıklı bir ölçek kullanılarak derecelendirilmiştir. Uygulayıcı katılmadığı cümleye en az 1, katıldığı cümleye de en fazla 7 puan verebilmektedir. “Aileden alınan destek” boyutu 3, 4, 8 ve 11 maddelerinin toplamıyla, “Arkadaştan alınan destek” boyutu 6, 7, 9 ve 12 maddelerinin toplamıyla ve “Özel kişiden alınan destek” boyutu 1, 2, 5 ve 10 maddelerinin toplamıyla elde edilmektedir. Her alt ölçekteki dört maddenin puanlarının toplanması ile altölçek puanı elde edilmiş ve bütün alt ölçek puanlarının toplanması ile de ölçeğin toplam puanı bulunmuştur. Her bir maddeye verilen puan arttıkça algılanan sosyal destek de artmaktadır (76). Bu araştırmadaki cronbach alpha değeri toplam ölçekte 0.91, alt boyutlardan “aile”

boyutunda 0.88, “arkadaş” boyutunda 0.96, “özel bir insan” boyutunda 0.95 olarak bulundu.

3.4.4. WHOQOL-Tr 8 Dünya Sağlık Örgütü Yaşam Kalitesi Ölçeği (EK-4)

Dünya sağlık örgütü yaşam kalitesi değerlendirme (WHOQOL) ölçekleri birçok merkezde aynı zamanda yapılan çalışmalarla geliştirilmiş ölçeklerdir. WHOQOL-Tr 8 Dünya Sağlık Örgütü Yaşam Kalitesi Ölçeği; WHOQOL-Bref ve WHOQOL-100 ölçeklerinin belirli maddelerinin alınmasıyla oluşturulmuş 8 maddeden meydana gelen bir yaşam kalitesi ölçeğidir. Bu sorulardan ikisi WHOQOL’ün genel sağlık ve genel yaşam kalitesi soruları, geri kalan 6 soruda fiziksel, spiritüel, sosyal ve çevresel faktörlerden alınan sorulardan oluşmaktadır. Cevap seçenekleri 5’li Likert tipindedir. Cevap seçeneklerinin alt ve üst değerleri “hiç” ve “tamamen” dir. Puan arttıkça yaşam kalitesi de yükselmektedir. WHOQOL-Tr 8 ölçeğinin Türkçe sürümünün Türk toplumu ve kültürü için geçerliliğini ve güvenilirliğini (0.85), Eser ve arkadaşları 2010 yılında yapmıştır(78). Bu araştırmadaki cronbach alpha değeri 0.80 olarak bulundu.

3.5. Verilerin Toplanması

Veriler araştırmacı tarafından Diyarbakır Sağlık Bilimleri Üniversitesi Gazi Yaşargil Eğitim Araştırma Hastanesi endokrin polikliniğine Eylül-Aralık 2017 tarihleri arasında başvuran, araştırmaya alınma kriterlerini taşıyan hasta ve ebeveynlerden, mesai saatleri içinde uygun bir ortam tespit edilerek veri toplama araçları kullanılarak toplanmıştır. Veriler; yüz yüze görüşme tekniği ile toplanmış ve görüşme ortalama 15-20 dk sürmüştür.

3.6. Araştırmanın Değişkenleri

Araştırmanın Bağımlı Değişkenleri;

- Bakım yükleri düzeyi
- Algılanan sosyal destek düzeyi
- Yaşam kalitesi düzeyi

Araştırmanın Bağımsız Değişkenleri;

- Ebeveynlerin tanıtıcı özellikleri

-Çocukların tanıtıcı özellikleri

3.7. Verilerin Değerlendirilmesi

Araştırmadan elde edilen veriler SPSS 22.0 paket programında değerlendirilmiştir. Ebeveynlerin verileri sayı ve yüzde ile ifade edilmiştir. İstatistiksel değerlendirmede bakım yükü, algılanan sosyal destek ve yaşam kalitesi arasındaki ilişkinin belirlenmesinde korelasyon analizi, bağımlı ve bağımsız değişkenlerin bakım yüküne etkisinin belirlenmesinde parametrik testlerden student t testi, varyans ve kruskal wallis analizi kullanılmıştır.

3.8. Araştırmanın Etik İlkeleri

Araştırmanın yapılabilmesi için Sağlık Bilimleri Üniversitesi Gazi Yaşargil Eğitim Araştırma Hastane Yöneticiliği'nden gerekli yasal izin alınmış olup (EK 6), İnönü Üniversitesi Bilimsel Araştırma ve Yayın Etiği Kurulu'ndan etik yönden onay alındı (EK 7). Araştırmada kullanılan "ÇBASDÖ" ve "ZBYÖ" nin Türkçe uyarlama çalışmasını yapan yazarlardan ölçeklerin kullanım izinleri alındı (EK 8).

3.9. Araştırmanın Sınırlılığı ve Genellenebilirliği

Araştırmanın sınırlılığı araştırmaya dâhil edilen çocuğun en az 3 ay öncesinden tanı konulmuş olmasıdır. Araştırmanın bir diğer sınırlılığı araştırmanın yapıldığı hastanenin geniş bir bölgeye hizmet vermesine rağmen araştırmada dâhil olma kriterlerini sağlayan tüm çocuklar araştırmaya dâhil edilmiş sosyokültürel değişiklikler dikkate alınmamıştır. Hasta ve ebeveynlerin evrenden gelişigüzel örnekleme yöntemi ile seçilmiş olması nedeniyle araştırmanın sonuçları bu araştırma grubuna genellenebilir.

4.BULGULAR

Araştırma; metabolik sorunu olan çocuğun ebeveynleri ile yapılmıştır. Yapılan görüşmeler sonucu elde edilen bulgular aşağıda sunulmuştur.

Tablo 4.1. Ebeveynlerin Bazı Demografik Özellikleri (S=90)

		S	%
Yakınlık Derecesi	Anne	71	78.9
	Baba	19	21.1
Akrabalık Durumu	Evet	60	66.7
	Hayır	30	33.3
Eğitim Durumu	Okur Yazar Değil	26	28.9
	Okur Yazar	13	14.4
	İlköğretim	36	40
	Ortaöğretim	12	13.3
	Yüksek Öğretim	3	3.3
Çalışma Durumu	Çalışmıyor	75	83.3
	İşçi	6	6.7
	Serbest Meslek	9	10
Gelir Düzeyi	Düşük Gelir	71	78.9
	Orta Gelir	19	21.1
Toplam		100	100

Araştırmaya katılan ebeveynlerin bazı demografik özellikleri incelendiğinde; %78.9'unun çocuğun annesi, %21.1 çocuğun babası olduğu, %66.7'sinin akraba (anne babaların kuzen), %40'nın ilköğretim mezunu, %28.9'nun okuryazar olmadığı, %14.4'nün okur yazar, %13.3'nün ortaöğretim mezunu ve %3.3'nün yüksek öğretim mezunu, %83.3'ünün çalışmıyor (ev hanımı), %6.7'sinin işçi, %10'nun serbest meslek, %78.9'nun düşük gelirli, %21.1'nin orta gelirli olduğu belirlendi.

Tablo 4.2. Çocuk ve Ebeveynlerin Bazı Tanımlayıcı Ortalamaları

	Min.	Max.	Mean±SS
Çocuğun Yaşı	.50	12.00	3.82±3.10
Tanı Süresi	.30	11.00	2.94±2.31
Bakım Veren Yaşı	19.00	44.00	30.21±6.10

Araştırmada çocuk ve ebeveynlerle ilgili tanımlayıcı istatistikler incelendiğinde; çocukların yaş ortalaması 3.82±3.10, tanı aldıktan sonra geçen sürenin ortalaması 2.94±2.31, bakım verenlerin; yaş ortalaması 30.21±6.10 olarak tespit edildi.

Tablo 4.3. Ebeveynlerin Ölçek Puan Ortalamaları

	Min.	Max.	Mean±SS
Bakım Yüğü(0-88)	23.00	66.00	45.17±9.08
Yaşam Kalitesi(8-40)	14.00	30.00	20.51±3.35
Sosyal Destek(12-84)	21.00	71.00	40.20±8.55
Aile(4-28)	10.00	24.00	19.44±2.54
Arkadaş(4-28)	4.00	24.00	11.42±4.29
Özel İnsan(4-28)	4.00	24.00	9.33±3.91

Araştırmada ebeveynlerin bakım yüğü puan ortalaması 45.17±9.08, yaşam kalitesi puan ortalaması 20.51±3.35, algılanan sosyal destek puan ortalaması 40.20±8.55, algılanan sosyal desteğin alt boyutları olan; “aile”, “arkadaş” ve “özel insan” puan ortalamaları sırasıyla 19.44±2.54, 11.42±4.29 ve 9.33±3.91 olarak tespit edildi.

Tablo 4.4. Bakım Alan Çocuğun Bazı Özellikleri (S=90)

		S	%
Cinsiyet	Kız	47	52.2
	Erkek	43	47.8
Öğrenim Durumu	Okula gidiyor	14	15.6
	Okula hiç gitmedi	5	5.6
	Hastalık nedeniyle ayrıldı	2	2.2
	Yaşı küçük	69	76.6
Tanısı	Organik Asidemi	15	16.7
	MPS	4	4.4
	Galaktozemi	5	5.6
	FKÜ	29	32.2
	MMA	4	4.4
	PA	2	2.2
	Glütarik Asidüri 1	2	2.2
	Trizonemi tip 1	2	2.2
	Biotidinaz Eksikliği	19	21.1
	MSUD	1	1.1
	Glikojen Depo	4	4.4
	Sitrilünemi	3	3.3
Hastalık Grubu	Entoksikasyona Yol Açan Bozukluklar	82	91.2
	Enerji Metabolizmasını İlgilendiren Bozukluklar	4	4.4
	Kompleks Molekülleri İlgilendiren Bozukluklar	4	4.4
Toplam		90	100

Araştırmaya katılan çocukların bazı demografik özellikleri tablo 4.4'te verilmiştir. Örneklem grubunda yer alan çocukların % 52.2' sinin kız, %47.8'nin erkek, %76.6'sının yaşının küçük olmasından dolayı okula gidemediği belirlenmiştir.

Çalışma kapsamına alınan çocuklarda en sık görülen tıbbi tanılar incelendiğinde; %32.2'si fenilketüri, %21.1'nin biotidinaz eksikliği, %16.7'si organik asidemi, %5.6'sının galaktozemi, her biri ayrı ayrı olmak üzere %4.4'ünü glikojen depo, metilmalonik asidemi ve mukopolisakkaridoz hastalıkları olduğu tespit edilmiştir.

Hastalık grubu olarak sınıflandırıldığında %91.2'sini entoksikasyona yol açan bozukluklar, %4.4'ünü enerji metabolizmasını ilgilendiren bozukluklar ve %4.4'ünü kompleks molekülleri ilgilendiren bozukluklar oluşturmaktadır.

Tablo 4.5. Ebeveynlerin Bazı Sosyo-Demografik Özelliklerinin Ölçek Puan Ortalamalarıyla Karşılaştırılması

Demografik özellik	Bakım yükü	Yaşam kalitesi	Sosyal destek	Aile	Arkadaş	Özel insan
Ebeveynlerin Çalışma Durumu						
Çalışmıyor (S=75)	46.12 ±8.38	20.25±3.41	38.58±8.16	19.06±2.53	10.77±4.17	8.74±3.85
İşçi(S=6)	40.00±15.36	20.80±3.96	44.40±8.01	22.00±2.00	12.00±4.89	10.40±3.78
Serbest(S=9)	39.22±8.72	22.22±2.22	50.55±2.12	21.00±1.50	16.22±1.09	13.33±1.80
KW**	kw=2.537	kw=1.125	kw=7.103	kw=3.92	kw=5.075	kw=4.431
P değeri	.062	.343	.000	.013	.003	.006
Ebeveynlerin Akrabalık Durumu						
Var (S=60)	46.43±9.68	20.20±3.61	39.51±8.98	19.30±2.63	10.88±3.98	9.33±4.20
Yok (S=30)	42.66±7.27	21.13±2.72	41.56±7.60	19.73±2.39	12.50±4.75	9.33±3.31
Test değeri*	t=1.880	t=-1.246	t=-1.134	t=-.758	t=-1.700	t=.000
P değeri	.063	.216	.261	.450	.093	1.000
Ebeveynlerin Yakınlık Derecesi						
Anne (S=71)	46.61±8.31	20.12±3.36	38.40±8.10	19.01±2.54	10.62±4.18	8.75±3.78
Baba (S=19)	40.52±10.20	21.47±2.61	47.15±6.66	21.00±2.00	14.57±3.16	11.57±3.74
Test değeri*	t=2.692	t= -1.613	t= -4.323	t= -3.143	t= -.819	t= -2.906
P değeri	.009	.110	.000	.002	.000	.007
Ebeveynlerin Eğitim Durumu						
Okuryazar değil (S=26)	47.26±6.02	19.11±1.58	36.15±6.11	18.34±2.88	10.38±4.23	7.42±1.98
Okuryazar (S=13)	42.69±12.37	20.00±3.55	41.15±7.94	20.00±.91	10.69±3.77	10.46±3.95
İlköğretim (S=36)	44.02±9.51	21.50±3.61	41.94±8.29	20.05±2.40	12.00±4.16	9.88±3.40
Ortaöğretim (S=12)	45.33±9.81	20.83±4.30	40.25±8.57	19.25±2.73	11.75±4.20	9.25±5.44
Yüksek öğretim(S=3)	51.00±4.35	21.66±4.16	50.00±19.67	20.00±3.60	15.33±8.08	14.66±8.32
KW**	kw=1.042	kw=2.207	kw=3.122	kw=2.020	kw=1.290	kw=3.822
P değeri	.390	.075	.019	.099	.280	.007

*Student t testi **Kruskal Wallis

Ebeveynlerin çalışma durumunun ölçek puan ortalamaları ile karşılaştırmaları incelendiğinde; çalışmayan ebeveynlerin bakım yükü puan ortalaması 46.12±8.38, serbest çalışan ebeveynlerin yaşam kalitesi puan ortalaması 22.22±2.22, serbest çalışan ebeveynlerin algılanan sosyal destek puan ortalaması 50.55±2.12 olarak tespit edildi. Ebeveynlerin çalışma durumunun, bakım yükü ve yaşam kalitesi puan ortalaması

üzerinde önemli bir farkın bulunmadığı ($p>0.05$) algılanan sosyal destek puan ortalaması ve alt boyutlarında önemli fark olduğu tespit edildi ($p<0.05$).

Ebeveynlerin birbirleriyle olan akrabalık durumunun ölçek puan ortalamaları üzerinde etkisini ölçmek için yapılan t testi sonuçları analiz edildiğinde; akrabalık durumuna var diyen ebeveynlerin bakım yükü puan ortalaması 46.43 ± 9.68 , yaşam kalitesi ortalaması 20.20 ± 3.61 , algılanan sosyal destek puan ortalaması 39.51 ± 8.98 olduğu, akrabalık durumuna yok diyen ebeveynlerin bakım yükü ortalaması 42.66 ± 7.27 , yaşam kalitesi puan ortalaması 21.13 ± 2.72 , algılanan sosyal destek puan ortalaması 41.56 ± 7.60 olarak bulundu ve gruplar arasında önemli bir fark olmadığı tespit edildi ($p>0.05$).

Çocuğa yakınlık derecesinin ebeveynlerin ölçek puan ortalamaları üzerinde etkisi analiz edildiğinde; çocuğun annesinin bakım yükü puan ortalaması 46.61 ± 8.31 , yaşam kalitesi puan ortalaması 20.12 ± 3.36 , algılanan sosyal destek puan ortalaması 38.40 ± 8.10 olduğu, çocuğun babasının bakım yükü ortalaması 40.52 ± 10.20 , yaşam kalitesi puan ortalaması 21.47 ± 2.61 , algılanan sosyal destek puan ortalaması 47.15 ± 6.66 olarak tespit edildi. Gruplar arasında bakım yükü puan ortalaması ve algılanan sosyal destek puan ortalaması arasında fark istatistiksel olarak önemli bulundu ($p<0.05$). Gruplar arasında yaşam kalitesi puan ortalaması ile önemli bir fark tespit edilmedi ($p>0.05$).

Ebeveynlerin eğitim durumu incelendiğinde; bakım yükü puan ortalaması en yüksek 51.00 ± 4.35 puan ile üniversite mezunu olanlar, yaşam kalitesi puan ortalaması en düşük 19.11 ± 1.58 puanla okur yazar olanlar, algılanan sosyal destek puan ortalaması en yüksek 50.00 ± 19.67 puanla üniversite mezunu olan ebeveynlerin olduğu tespit edildi. Gruplar arasında algılanan sosyal destek puan ortalaması ve özel insan alt boyutunda fark istatistiksel olarak önemli bulundu ($p<0.05$).

Tablo4.6. Ebeveynlerle İlgili Bazı Özelliklerin Ölçek Puan Ortalamaları İle Karşılaştırılması

	Bakım yükü	Yaşam kalitesi	Sosyal destek	Aile	Arkadaş	Özel insan
Ebeveynlerin Başka Çocuk Yapma Düşüncesi						
Var (S=31)	45.16±10.71	20.51±3.81	40.00±8.91	20.00±2.09	10.93±4.54	9.06±3.76
Yok (S=59)	45.36±8.16	20.44±3.12	40.10±8.37	19.10±2.72	11.60±4.17	9.39±4.00
Test değeri*	t=-.099	t=.090	t=-.054	t=1.595	t=-.697	t=-.387
P değeri	.921	.928	.957	.114	.488	.700
Ailede Bakmakla Yükümlü Olduğu Başka Kişiler						
Var (S=63)	45.58±9.02	20.28±2.70	40.20±7.85	19.68±2.10	11.30±4.23	9.22±3.59
Yok (S=27)	44.22±9.34	21.03±4.55	40.18±10.17	18.88±3.34	11.70±4.51	9.59±4.63
Test değeri*	t=.651	t=-.972	t=.011	t=1.360	t=-.405	t=-.409
P değeri	.517	.334	.991	.177	.687	.683
Bakım Konusunda Yardım Aldığı Başka Kişiler						
Var (S=47)	44.68±9.32	21.19±3.06	42.53±8.15	19.91±2.54	12.38±3.93	10.23±3.78
Yok (S=43)	45.78±8.99	19.73±3.58	37.69±8.44	18.90±2.50	10.42±4.51	8.35±3.90
Test değeri*	t=-.567	t=2.063	t=2.750	t=1.883	t=2.182	t=2.297
P değeri	.572	.042	.007	.063	.032	.024

*Student t testi

Ebeveynlerin başka çocuk yapma düşüncesinin ölçek puan ortalamaları üzerinde etkisi analiz edildiğinde; başka çocuk yapma düşüncesi olanların bakım yükü 45.16±10.71, yaşam kalitesi puan ortalaması 20.51±3.81, algılanan sosyal destek puan ortalaması 40.00±8.91 olduğu, başka çocuk yapma düşüncesi olmayan ebeveynlerin bakım yükü puan ortalaması 45.36±8.16, yaşam kalitesi puan ortalaması 20.44±3.12, algılanan sosyal destek puan ortalaması 40.10±8.37 olarak tespit edildi ve gruplar arasında fark anlamlı bulunmadı (p>0.05).

Ebeveynlerin ailede bakmakla yükümlü olduğu başka kişiler olması durumuna var diyenlerin bakım yükü puan ortalaması 45.58±9.02, yaşam kalitesi puan ortalaması 20.28±2.70, algılanan sosyal destek puan ortalaması 40.20±7.85 olduğu, bakım verenlerin ailede bakmakla yükümlü olduğu başka kişiler olması durumuna yok diyenlerin bakım yükü puan ortalaması 44.22±9.34, yaşam kalitesi puan ortalaması 21.03±4.55, algılanan sosyal destek puan ortalaması 40.18±10.17 olarak tespit edildi ve gruplar arasında önemli bir fark bulunmadı (p>0.05).

Ebeveynlerin bakım konusunda yardım aldığı başka kişiler olması durumuna var diyenlerin bakım yükü puan ortalaması 44.68±9.32, yaşam kalitesi puan ortalaması 21.19±3.06, algılanan sosyal destek puan ortalaması 42.53±8.15 olduğu, ebeveynlerin

bakım konusunda yardım aldığı başka kişiler olması durumuna yok diyenlerin bakım yükü puan ortalaması 45.78±8.99, yaşam kalitesi puan ortalaması 19.73±3.58, algılanan sosyal destek puan ortalaması 37.69±8.44 olarak tespit edildi. Gruplar arasında bakım yükünde önemli bir fark olmadığı (p>0.05), yaşam kalitesinde farkın önemli olduğu (p<0.05), algılanan sosyal destek ve aile alt boyutunda farkın önemli olmadığı (p>0.05), özel insan ve arkadaş alt boyutunda farkın önemli olduğu (p<0.05) bulundu.

Tablo 4.7. Ebeveynlerin Bakımda Zorlandığı Bazı Durumların Ölçek Puan Ortalamaları İle Karşılaştırılması

	Bakım yükü	Yaşam kalitesi	Sosyal destek	Aile	Arkadaş	Özel insan
Beslenme Durumu						
Zorlanıyor (S=47)	45.55±8.42	20.63±3.32	40.65±8.37	19.58±2.18	11.63±4.21	9.44±3.87
Zorlanmıyor (S=43)	42.45±13.14	19.63±3.64	36.90±9.54	18.45±4.41	9.90±4.80	8.54±4.27
Test değeri*	t=1.061	t=.921	t=1.368	t=1.382	t=1.250	t=.660
P değeri	.291	.360	.175	.171	.215	.522
Giyinme Durumu						
Zorlanıyor (S=13)	49.00±5.59	18.69±1.79	35.92±7.49	18.53±3.30	10.46±4.82	6.92±2.21
Zorlanmıyor (S=77)	44.53±9.42	20.81±3.47	40.92±8.55	19.59±2.39	11.58±4.21	9.74±4.00
Test değeri*	t=1.655	t=-3.341	t=-1.979	t=-1.393	t=-.870	t=-2.468
P değeri	.101	.002	.051	.167	.387	.016
İlaçların Hazırlanması Durumu						
Zorlanıyor (S=23)	44.73±6.85	20.30±3.32	39.13±8.24	19.39±2.85	11.21±4.75	8.52±3.39
Zorlanmıyor (S=67)	45.32±9.77	20.58±3.39	40.56±8.69	19.46±2.45	11.49±4.16	9.61±4.06
Test değeri*	t=-.316	t=-.340	t=-.693	t=-.115	t=-.264	t=-1.154
P değeri	.753	.734	.490	.909	.793	.251

*Student t testi

Ebeveynlerin, bireyin bakımında zorlandığı beslenme durumunun ölçek puan ortalamaları üzerinde etkisi analiz edildiğinde; bireyin bakımında beslenme durumuna zorlanıyorum diyenlerin bakım yükü 45.55±8.42, yaşam kalitesi puan ortalaması 20.63±3.32, algılanan sosyal destek puan ortalaması 40.65±8.37, beslenme durumuna zorlanmıyorum diyen ebeveynlerin bakım yükü puan ortalaması 42.45±13.14, yaşam

kalitesi puan ortalaması 19.63±3.64, algılanan sosyal destek puan ortalaması 36.90±9.54 olarak tespit edildi ve gruplar arasında önemli fark bulunmadı (p>0.05)

Ebeveynlerin, bireyin bakımında zorlandığı giyinme durumunun ölçek puan ortalamaları üzerinde etkisi analiz edildiğinde; bireyin bakımında giyinme durumuna zorlanıyorum diyenlerin bakım yükü 49.0±5.59, yaşam kalitesi puan ortalaması 18.69±1.79, algılanan sosyal destek puan ortalaması 35.92±7.49 olduğu, giyinme durumuna zorlanmıyorum diyen ebeveynlerin bakım yükü puan ortalaması 44.53±9.42, yaşam kalitesi puan ortalaması 20.81±3.47, algılanan sosyal destek puan ortalaması 40.92±8.55 olduğu gruplar arasında bakım yükü ve algılanan sosyal destek puan ortalamalarında önemli bir fark olmadığı (p>0.05), yaşam kalitesi puan ortalamasında gruplar arasında önemli bir fark olduğu (p<0.05) bulundu.

Ebeveynlerin, bireyin bakımında zorlandığı ilaçların hazırlanması durumunun ölçek puan ortalamaları üzerinde etkisi analiz edildiğinde; bireyin bakımında ilaçların hazırlanması durumuna zorlanıyorum diyenlerin bakım yükü 44.73±6.85, yaşam kalitesi puan ortalaması 20.30±3.32, algılanan sosyal destek puan ortalaması 39.13±8.24, ilaçların hazırlanması durumuna zorlanmıyorum diyen ebeveynlerin bakım yükü puan ortalaması 45.32±9.77, yaşam kalitesi puan ortalaması 20.58±3.39, algılanan sosyal destek puan ortalaması 40.56±8.69 olarak tespit edildi ve gruplar arasında önemli bir fark bulunmadı (p>0.05).

Tablo 4.8. Ailede Metabolik Hastalık İle İlgili Bazı Durumların Ölçek Puan Ortalamaları İle Karşılaştırılması

	Bakım yükü	Yaşam kalitesi	Sosyal destek	Aile	Arkadaş	Özel insan
Ailede Metabolik Hastalık Durumu						
Kardeş(S=29)	46.27±9.44	19.62±1.95	39.93±5.98	19.68±1.28	11.51±3.68	8.72±2.50
Kuzen(S=12)	49.33±7.99	19.08±4.54	39.91±9.02	19.00±2.89	11.00±3.86	9.91±4.42
Test değeri*	t=-.983	t=.535	t=.006	t=1.067	t=.403	t=-1.098
P değeri	.332	.596	.995	.292	.689	.279
Ailede Ölen Çocuk Durumu						
Var (S=17)	49.23±6.05	19.23±3.41	38.47±7.71	19.64±1.49	10.76±4.96	8.05±3.07
Yok (S=73)	44.23±9.44	20.80±3.29	40.60±8.74	19.39±2.74	11.57±4.14	9.63±4.04
Test değeri*	t=2.082	t=-1.720	t=-.924	t=.362	t=-.698	t=-.698
P değeri	.040	.099	.358	.718	.487	.137

*Student t testi

Ailede metabolik hastalık görülme durumunun ölçek puan ortalamaları üzerinde etkisi analiz edildiğinde; Ailede metabolik hastalık görülme durumuna evet var (kardeş) diyenlerin bakım yükü 46.27 ± 9.44 , yaşam kalitesi puan ortalaması 19.62 ± 1.95 , algılanan sosyal destek puan ortalaması 39.93 ± 5.98 olduğu, ailede metabolik hastalık görülme durumuna evet var (kuzen) diyenlerin bakım yükü puan ortalaması 49.33 ± 7.99 , yaşam kalitesi puan ortalaması 19.08 ± 4.54 , algılanan sosyal destek puan ortalaması 39.91 ± 9.02 olarak tespit edildi ve gruplar arasında önemli fark bulunmadı ($p > 0.05$).

Ailede metabolik hastalık nedeniyle ölen çocuk olması durumunun ölçek puan ortalamaları üzerinde etkisi analiz edildiğinde; Ailede metabolik hastalık nedeniyle ölen çocuk olması durumuna evet diyenlerin bakım yükü 49.23 ± 6.05 , yaşam kalitesi puan ortalaması 19.23 ± 3.41 , algılanan sosyal destek puan ortalaması 38.47 ± 7.71 olduğu, ailede metabolik hastalık nedeniyle ölen çocuk olması durumuna hayır diyenlerin bakım yükü puan ortalaması 44.23 ± 9.44 , yaşam kalitesi puan ortalaması 20.80 ± 3.29 , algılanan sosyal destek puan ortalaması 40.60 ± 8.74 olarak tespit edildi ve gruplar arasında bakım yükü puan ortalaması istatistiksel olarak önemli bulundu ($p < 0.05$).

Tablo 4.9.Ebeveynlerin Bakım Yükü, Yaşam Kalitesi, Algılanan Sosyal Destek Toplam Puan ve Alt Boyut Puan Ortalamaları Arasındaki İlişkinin Karşılaştırılması

		Yaşam Kalitesi	Sosyal Destek	Aile	Arkadaş	Özel İnsan
Bakım	r	-.491**	-.425**	-.114	-.348**	-.474**
Yükü	p	.000	.000	.287	.001	.000
Yaşam	r		.481**	.219*	.359**	.515**
Kalitesi	p		.000	.039	.001	.000

** . Correlation is significant at the 0.01 level (2-tailed).

* . Correlation is significant at the 0.05 level (2-tailed).

Bu araştırmada ebeveynlerin bakım yükü puan ortalamaları, yaşam kalitesi puan ortalamaları, algılanan sosyal destek toplam puan ve alt boyut puan ortalamaları arasındaki ilişkiyi belirlemek için yapılan korelasyon analizi incelendiğinde; Bakım yükü ile yaşam kalitesi puan ortalaması arasında negatif yönde bir ilişki olduğu ve önemli bulunduğu ($r = -.491$, $p < 0.01$), bakım yükü puan ortalaması ile algılanan sosyal destek arasında negatif yönde bir ilişki olduğu ve önemli bulunduğu ($r = -.425$, $p < 0.01$), bakım yükü puan ortalaması ile algılanan sosyal destek alt boyut puan ortalamaları arasında sırasıyla aile alt boyutu için negatif yöne bir ilişki olduğu ve önemli

bulunmadığı ($r=-.114$, $p> 0.05$), arkadaş alt boyutu için negatif yönde bir ilişki olduğu ve önemli bulunduğu ($r=-.348$, $p< 0.05$), özel insan alt boyutu için negatif yönde bir ilişki olduğu ve önemli bulunduğu ($r=-.474$, $p< 0.01$) tespit edildi.

Yaşam kalitesi puan ortalaması ile algılanan sosyal destek arasında negatif yönde bir ilişki olduğu ve önemli bulunduğu ($r=-.481$, $p< 0.01$), yaşam kalitesi puan ortalaması ile algılanan sosyal destek alt boyut puan ortalamaları arasında sırasıyla aile alt boyutu için pozitif yöne bir ilişki olduğu ve önemli bulunduğu ($r=.219$, $p< 0.05$), arkadaş alt boyutu için pozitif yönde bir ilişki olduğu ve önemli bulunduğu ($r=.359$, $p< 0.05$), özel insan alt boyutu için pozitif yönde bir ilişki olduğu ve önemli bulunduğu ($r=.515$, $p< 0.01$) tespit edildi.



5.TARTIŞMA

Metabolik sorunu olan çocuğun ebeveynlerinin bakım yükünün algılanan sosyal destek ve yaşam kalitesine etkisini belirlemek amacıyla yapılan araştırmada elde edilen bulgular literatür doğrultusunda tartışılmıştır.

Bu araştırmaya katılan ebeveynlerin bazı tanımlayıcı özellikleri incelendiğinde (Tablo 4.1) %78.9'nun çocuğun annesi olduğu, %66.7'sinin akraba evliliği yaptığı, %40'nın ilköğretim mezunu, %83.3'nün çalışmadığı ve %78.9'nun düşük gelirli olduğu belirlendi. Aylaz ve arkadaşlarının kronik hastalığı olan çocuğa sahip ebeveynlerin bakım verme yükü çalışmasında bakım veren bireylerin %82.7'sinin çocuğun annesi olduğu belirlenmiştir (11). Riana ve arkadaşları kronik hastalığı olan çocuğa bakım verenlerle yaptıkları çalışmada ise bakım verenlerin %94.4'ü çocuğun annesi olduğunu belirlemişlerdir (79). Toplumumuzdaki kültürel değerlerden dolayı kronik hastalığa sahip çocuğu olan ailelerde çocuğun bakımında annelerin babalara oranla bakımda daha fazla rol aldığı düşünülmektedir (10). TÜİK aile yapısı araştırması 2016 verilerine göre akraba evliliklerinin en yaygın olduğu Güneydoğu Anadolu bölgesi %42.6 oran ile ilk sıradadır (6). Şahin Akgün ve arkadaşlarının yaptığı kemoterapi alan hastalarda bakım veren yükü çalışmasında bakım verenlerin %57'sinin çalışmadıkları, %50'sinin ilköğretim mezunu olduğu bulunmuştur ve çalışmayan aile bireylerinin bakıma daha fazla katıldığını, eğitim düzeyinin düşük olmasının bakımın kalitesini etkileyebileceğini belirtmişlerdir (80).

Bu araştırmaya katılan ebeveynlerin bakım yükü puan ortalaması 45.17 ± 9.08 olduğu tespit edildi. Özdemir ve arkadaşlarının kanserli çocuğu olan annelerin bakım verme yüklerini araştırdıkları çalışmada bakım verme yükü puan ortalamasını 21.29 ± 12 olarak saptamışlardır (10). Karahan ve arkadaşlarının fiziksel engelli çocuklarda bakım verme yükünü araştırdıkları çalışmada bakım verme yükü puan ortalaması 40.70 ± 6.87 olarak belirlenmiştir (59). Bu araştırmada bakım yükü puan ortalaması literatürle benzer ve orta düzeyde olarak tespit edilmiştir. Bakım verenlerde bakım yükü puan ortalamalarının orta düzeyde olması toplumumuzdaki kültürel değer yargılarından dolayı hasta bakımının yük olarak algılamaktan ziyade yardım etme olarak algılamaları ile değerlendirilebilir (11).

Bu arařtırmada yařam kalitesi puan ortalaması 20.51 ± 3.35 olarak orta düzeyde ve literatürle benzer tespit edildi. Bumin, Günal ve Tükel'in engelli çocukların annelerinde anksiyete, depresyon ve yařam kalitesi arasındaki iliřkiyi inceledikleri çalışmalarında engelli çocukların annelerinde daha fazla anksiyete ve depresyon olduđunu, depresyon ve anksiyete düzeyinin artmasının annelerin yařam kalitesini olumsuz yönde etkilediđini bulmuřlardır (81). Yeřil ve arkadaşlarının yaptıđı kronik hastalıđı olanlara bakım verenlerin bakım yükü ve yařam kalitesinin incelendiđi çalışmada bakım verme yükünün ve yařam kalitesinin bazı sosyo-demografik özelliklere göre olumsuz yönde etkilendiđi belirlenmiřtir (82). Açar'ın organ transplantasyonu yapılan çocukların ebeveynlerinde yaptıđı çalışmada ebeveynlerin bakım yükünü hafif/orta düzeyde yařam kalitesini düşük bulmuřtur (83). Gülses ve arkadaşlarının yaptıđı çalışmada ebeveynlerin yařam kalitesinin bakım yükünden olumsuz olarak etkilendiđini bulmuřlardır (84).

Bu arařtırmada algılanan sosyal destek puan ortalaması 40.20 ± 8.55 , algılanan sosyal desteđin alt boyutları olan aile alt boyutu puan ortalaması 19.44 ± 2.54 , arkadaş alt boyutu puan ortalaması 11.42 ± 4.29 ve özel insan alt boyutu puan ortalaması 9.33 ± 3.91 olarak tespit edildi. Karadađ'ın engelli çocukların anneleri ile yaptıđı çalışmada sosyal destek ortalamasını 22.2 ± 0.9 olarak bulmuřtur (85). Shieh ve arkadaşlarının onkoloji hasta yakınları üzerinde yaptıđı çalışmada; sosyal desteđi, bakım yükü üzerinde önemli bir etken olarak belirlemiřlerdir (86). Sivrikaya ve arkadaşlarının yaptıđı çalışmada genel sosyal destek arttıka aile stresinin azaldıđı belirlenmiřtir (66). Tuncay Özkan ve arkadaşlarının yaptıđı çalışmada bakım verenlerin sosyal destek kaynađı olarak en çok aile desteđini sezdikleri görölmektedir (87). Ateř ve Bilgili çalışmalarında bakım verenlerin aile desteđini, arkadaş ve özel kiři desteđinden daha fazla önemsediklerini belirlemiřlerdir (88). Uludađ'ın yaptıđı arařtırmada konjenital kalp hastalıđı olan çocukların ailelerinde bakım yükü, yařam doyumu ve aileden algılanan sosyal destek düzeyleri yüksek, arkadaştan alınan sosyal destek düşük bulunmuřtur (89). Bu arařtırmada algılanan sosyal destek arttıka bakım yükü azalmaktadır bu yönüyle literatürle benzer bulunmuřtur.

Bu arařtırmada ebeveynlerin çalışma durumu ve sosyal destekleri arasında önemli bir iliřki olduđu, ebeveynlerin akrabalık durumu ile ölçek puanları arasında önemli bir fark olmadıđı, yakınlık derecesi ve bakım yükü ile sosyal destek arasında önemli bir iliřki olduđu bulunmuřtur (Tablo4.5). Karahan ve arkadaşlarının yapmıř

oldukları çalışmada yakınlık derecesi ile bakım yükü ve algılanan sosyal destek arasında önemli bir ilişki olduğunu tespit etmişlerdir (90). Bu çalışmada eğitim durumunun bakım yükünü etkilemediği, sosyal desteği etkilediği bulunmuştur (Tablo 4.5.). Malak ve Selçuk' un yaptığı çalışmalarda eğitim düzeyi bakım yükünü etkilememiştir (91, 92). Coşkun ve Akkaş'ın engelli çocuğu olan anneler ile yaptığı çalışmada; annelerin eğitim düzeyi yükseldikçe sosyal destek düzeyinin arttığını bulmuşlardır (13). Kırbaş ve arkadaşlarının down sendromlu çocukların anneleri ile yaptıkları çalışmada annelerin sosyal desteğinin arttıkça aile işlevlerini yerine getirmede daha etkili olduğunu bulmuşlardır (71).

Bu çalışmaya katılan ebeveynlerin başka çocuk yapma düşüncesinin ve ailede başka kişilere bakma durumunun ölçek puan ortalamalarını etkilemediği bulundu (Tablo 4.6). Erdem ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada da ailede bakım ihtiyacı olan başka bireyin bulunmasının bakım yükünü etkilemediğini bulmuşlardır (73). Ebeveynlerin bakımda yardım alma durumunun yaşam kalitesi ve algılanan sosyal desteği etkilediği bulundu (Tablo 4.6). Canarslan ve Ahmetoğlu'nun yapmış oldukları çalışmada kendilerine destek olan bireyler bulunan ailelerin tüm alanlarda yaşam kalitesinin kendilerine destek olan bireyler bulunmayan ailelere göre daha yüksek olduğunu belirlemişlerdir (70). Bu çalışmada da bulgular literatürle benzer bulundu.

Hastanın günlük yaşam aktivitelerinde bağımlı olmasından dolayı beslenme, hareket etme, boşaltım ve öz bakımını yapmada bakım veren bireye bağımlıdır bundan dolayı bakım verenin yükü tüm alanlarda daha yüksek olarak görülmektedir (92). Bu çalışmada ise literatürle farklı olarak ebeveynlerin, bireyin bakımında zorlandığı beslenme, giyinme alanlarının ölçek puan ortalamalarını etkilemediği bulundu (Tablo 4.7). Bu durum ebeveynlerin bakımı yük olarak algılamamasından kaynaklanabilir.

Bu çalışmada bakım yükü, yaşam kalitesi ve algılanan sosyal destek puan ortalamaları arasında negatif yönde önemli ilişki bulundu. Bakım yükü puan ortalaması ile algılanan sosyal destek alt boyutları olan aile alt boyutunda önemli bir ilişki olmadığı, arkadaş alt boyutunda negatif yönde önemli, özel insan alt boyutunda negatif yönde önemli ilişki olduğu bulundu (Tablo 4.9). Bakım yükü puan ortalaması arttıkça ebeveynlerin algıladıkları sosyal destek ve yaşam kalitesi düzeyleri ve algılanan sosyal destek alt boyutları olan arkadaş ve özel insan alt boyutları puan ortalamaları

azalmaktadır. Shiba ve arkadaşlarının yaptığı bir çalışmada bakım yükü ile sosyal destek arasında ters yönde bir orantı olduğu, yani informal (aile ve arkadaşlarından aldıkları destek) / formal (aile hekimlerinden aldıkları destek) sosyal destek puan ortalamaları yüksek olan bakım vericilerin, bakım yükü puan ortalamaları düşük olduğunu tespit etmişlerdir (93). Karahan'ın çalışmasında bakım veren bireyin bakım verme yükü ile yaşam kalitesi arasında negatif bir ilişki olduğu, bakım verme yükü artarken bireyin yaşam kalitesinin azaldığı belirtilmiştir (94). Literatürdeki çalışmalarda da kronik hastaya bakım verenlere sağlanan sosyal desteğin bakım verenlerin yükünü azaltmada etkili olduğu bildirilmektedir (14, 87).

Bu araştırmada yaşam kalitesi puan ortalaması ile algılanan sosyal destek arasında pozitif yönde önemli bir ilişki bulundu. Yaşam kalitesi puan ortalaması ile algılanan sosyal destek alt boyutları olan aile alt boyutu, arkadaş alt boyutu ve özel insan alt boyutunda pozitif yönde anlamlı bulundu (Tablo 4.9). Algılanan sosyal destek düzeyi arttıkça ebeveynlerin yaşam kaliteleri artmaktadır. Luszczynska ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada aileden ve arkadaşlardan algılanan sosyal desteğin yaşam kalitesi ile pozitif yönde bir ilişki olduğu belirtilmiştir (95). Çalışkan ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada hastaların sosyal destek toplam puanı ve alt ölçeklerinden aldıkları toplam puanı oldukça yüksek düzeyde tespit edilmiş ve algılanan sosyal destek ile yaşam kalitesinin ilişkili olduğu bulunmuştur (96). Bıçak'ın yaptığı çalışmada sosyal destek düzeyi arttıkça kanserli hasta ve bakım verenlerin yaşam kalitesi düzeyinin arttığı belirlenmiştir (97). Ailelerin aldıkları planlı yardımların, ailenin olumlu bir tutum içine girmesinde önemli bir etken olduğu belirtilmektedir (98).

6.SONUÇ VE ÖNERİLER

Metabolik sorunu olan çocuğun ebeveynlerinin bakım yükünün algılanan sosyal destek ve yaşam kalitesi üzerine etkisinin incelenmesi amacıyla yapılan çalışmadan elde edilen sonuçlar aşağıda verilmiştir

- Ebeveynlerden anne olanların sosyal destek puan ortalaması daha düşük, bakım yükü puan ortalamasının daha yüksek olduğu tespit edilmiştir.
- Ebeveynlerden bakım konusunda yardım alanların yaşam kalitesi ve algılanan sosyal destek puan ortalamaları daha yüksek tespit edilmiştir.
- Ebeveynlerin akrabalık, çalışma ve eğitim durumları bakım yükü ve yaşam kalitesini etkilememiştir.
- Ebeveynlerin başka çocuk yapma düşüncesi, ailede bakmakla yükümlü olduğu başka kişiler olması bakım yükünü, yaşam kalitesini ve algılanan sosyal destek düzeylerini etkilememiştir.
- Bakım yükü puan ortalaması arttıkça yaşam kalitesi ve algılanan sosyal destek düzeylerinin azaldığı tespit edilmiştir.
- Bakım yükü puan ortalaması ile algılanan sosyal destek alt boyut puan ortalamaları arasında aile alt boyutunda önemli bir farkın olmadığı, arkadaş ve özel insan alt boyutunda negatif yönde önemli bir ilişki olduğu tespit edilmiştir.
- Yaşam kalitesi puan ortalaması ile algılanan sosyal destek ve alt boyut puan ortalamaları arasında önemli ilişki bulunmuş ve sosyal destek düzeyi arttıkça yaşam kalitesinin arttığı tespit edilmiştir.

Sonuç olarak bu araştırmada; Bakım yükü, yaşam kalitesi ve algılanan sosyal destek arasında önemli bir ilişki olduğu ebeveynlerin algılanan sosyal destek düzeyi arttıkça bakım yükünün azaldığı ve yaşam kalitesinin arttığı belirlenmiştir.

Metabolik sorunu olan çocuğun ebeveynlerinin bakım yükünün algılanan sosyal destek ve yaşam kalitesi arasındaki ilişkinin incelendiği bu araştırmada elde edilen bulgular doğrultusunda;

- Ebeveynlerin bakım verme güçlüklerinin belirlenerek danışmanlık hizmetlerini kapsayan profesyonel desteğin sağlanması,

- Ebeveynlerden okuryazar olmayan, çalışmayan, gelir durumu düşük olanların bakım yüklerinin azaltılması için desteklenmesi,
- Ebeveynlere akraba evliliklerinin kalıtsal hastalıklardaki öneminin eğitim programlarıyla anlatılması,
- Ebeveynlere bakım desteği ve sosyal destek hizmetlerinin kurumsallaştırılması,
- Ebeveynlerin gereksinimleri doğrultusunda sağlık çalışanlarının bütüncül bakımı sağlayarak bakım yükünü azaltmak için farkındalık yaratıp rehberlik yapması önerilmektedir.



KAYNAKLAR

1. Conk Z, Bařbakkal Z, Bal Yılmaz H, Boluřık B. Pediatri Hemřirelięi, 1. Baskı. Ankara, Akademisyen Tıp Kitapevi 2013: 901-34
2. Emiroęlu FN, Akay A. Kronik Hastalıklar, Hastaneye Yatıř ve Çocuk, DEÜ Tıp Fakóltesi Dergisi, 2008, 2 (2) ; 99-105
3. Wise PH. The future pediatrician: the challenge of chronic illness. Journal of Pediatrics 2007, 151: 6-10.
4. Toros F, Tot ř, Düzovalı Ö. Kronik hastalıęı olan çocuklar, anne ve babalarındaki depresyon ve anksiyete düzeyleri. Klinik Psikiyatri 2002, 5: 240-7
5. Çořkun T, Yurdakök M. Yenidoęanda Kalıtsal Metabolik Hastalıklar, 1.Baskı. Ankara, Güneř Tıp Kitapevi 2014: 3-157
6. Türkiye İstatistik Kurumu, İstatistiklerle Aile(2016) Sayı: 24646 10 Mayıs 2017 <http://www.tuik.gov.tr/PreHaberBultenleri.do?id=24646> Eriřim Tarihi:29.05.2018
7. Er D. Çocuk, hastalık, anne-babalar ve kardeřler, Çocuk Saęlıęı ve Hastalıęı Dergisi 2006, 49: 155-68
8. Özřeker E. Organ transplantasyonu ve yařam kalitesi. Cerrahi Bakım ve Yařam Kalitesi Sempozyumu 2012; 39-51
9. Mollaoęlu M, Tuncay F, Fertelli T. İnmeli hasta bakım vericilerinde bakım yükü ve etkileyen faktörler, Deuhyo Ed 2011; 4(3): 125-30
10. Özdemir FK, řahin ZA, Küçük D. Kanserli çocuęu olan annelerin bakım verme yüklerinin belirlenmesi. Yeni Tıp Dergisi 2009, 26: 153-8.
11. Aylaz R, Aękaya Alahan N, Yetiř G. Kronik hastalıęı olan çocuęa sahip ebeveynlerin bakım verme yükü. İnönü Üniversitesi Saęlık Bilimleri Dergisi 2015, 4 (2): 1-5
12. Macedo EC, Rangel da Silva L, Santos Paiva M, Pereira Ramos MN. Burden and quality of life of mothers of children and adolescents with chronic illnesses: an integrative review, Rev. Latino-Am. Enfermagem 2015, 23 (4):769-77.

13. Coşkun Y, Akkaş G. Engelli çocuęu olan annelerin sürekli kayęı düzeyleri ile sosyal destek algıları arasındaki ilişki. Ahi Evran Üniversitesi Kırşehir Eğitim Fakültesi Dergisi 2009,10: 213-27
14. Rodakowski J, Skidmore ER, Rogers JC, Schulz R. Role of social support in predicting caregiver burden. Archives of Physical Medicine and Rehabilitation 2012, 93(12): 2229-36
15. Sertel M, Tarsuslu Şimşek T, Tütün Yümin E, Bayraktaroęlu F. Kronik engelli çocuęa sahip annelerde vücut algısı, depresyon düzeyi ve yaşıam memnuniyeti arasındaki ilişkinin incelenmesi. Sosyal Politika Çalışmaları Dergisi 2016,37; 33-50
16. Hasanoęlu E, Düşünsel R, Bideci A. Temel Pediatri, Ankara, Güneş Tıp Kitabevi 2010: 515-20
17. Najafi F, Moafi M. Demographic and clinical findings in pediatric patients affected by organic acidemia. Iran J Child Neurol. Spring 2016, 10(2): 74-81.
18. Uslu HS, Zübarioęlu AU, Bülbül A. Neonatolojide selektif metabolik tarama testleri. JAREM 2015, 5: 39-46
19. Akarsu S. Hematolog gözüyle metabolik hastalıklar. 38. Ulusal Hematoloji Kongresi. Antalya 31 Ekim-03 Kasım 2012, 94-97
20. Ezgü FS. Kalıtsal metabolik hastalıklarda genomik uygulamalar. Türkiye Klinikleri J Med Genet-Special Topics 2016,1(2): 28-36
21. Fernandes J, Saudubray JM, Van Dan Berghe G, Walter JH. İnborn Metabolic Diseases Diagnosis And Treatment. 4th ed. Germany, Springer Medizin Verlag Heidelberg 2006: 21-276
22. Demir Köse M, Canda E, Kaęnıcı M, Altınok Atık Y, Kalkan Uçar S, Habif S ve ark. Dallı zincirli aminoasidopati sonucu gelişen organik asidemiler, J PEDIATR Res 2016, 3(2): 76-81
23. Blackburn PR, Gass JM, Pinto e Vairo F, Farnham KM, Macklin S, Klee EW et al. Maple syrup urine disease: mechanisms and management. The Application Of Clinical Genetics 2017, 10; 57-66
24. Taşkın DB. Akçaaęaç şurubu idrar hastalığı ensefalopatisinde mr ve difüzyon mr görüntüleri. Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi 2015, 1: 59-71
25. Kale Y, Karaoęlu E. Kraniyal görüntüleme bulguları ile akçaaęaç şurubu idrar hastalığı. Ege Tıp Dergisi 2017, 56 (2): 99-101

26. Srinivas KV, Want MA, Freigoun OS, Balakrishna N, Methylmalonic acidemia with renal involvement: a case report and review of literature. *Saudi J Kidney Dis Transplant* 2001, 12(1): 49-53
27. Olukman Ö, Çalkavur Ş, Gökaslan F, Kaya Kılıç F, Onursal Y. Metil malonik asidemili bir yenidoğan olgusu. *İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastanesi Dergisi* 2011, 1(2): 93-6
28. Melo DR, Kowaltowski AJ, Wajner M, Castilho RF. Mitochondrial energy metabolism in neurodegeneration associated with methylmalonic acidemia. *J Bioenerg Biomembr* 2011, 43: 39-46
29. Akcan AB, Özdek S, Kul M, Karademir F, Aydemir G, Süleymanoğlu S. Propiyonik asidemi tanısı koyulan bir yenidoğan. *Zeynep Kamil Tıp Bülteni* 2010, 3 (41): 161-5
30. Fraser JL, Vendittib CP, Methylmalonic and propionic acidemias: clinical management update. *Curr Opin Pediatr* 2016, 28(6): 682–93
31. Shchelochkov OA, Carrillo N, Venditti C. Propionic acidemia. 2 <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22593918>, 16 Ocak 2018
32. Heigh CT, Hwu WL, Huang YT, Huang AC, Wang SF, Hu MH, Chien YH. Early detection of glutaric aciduria type 1 by newborn screening in Taiwan, *Elsevier & Formosan Medical Association* 2008, 107 (2): 139-44
33. Shakked PB, Yagel DM, Rubinshtein M, Pessach IM, Paret G, Volkov A, Anikster Y, Lotan D. Glutaric aciduria type 1 and acute renal failure coincidence or causality?. *Molecular Genetics And Metabolism Reports* 2014 ,(1): 170–5
34. Saltık S, Ergüven M, Sevük S, Özümüztoprak N. Glutarik asidüri tip 1, *Göztepe Tıp Dergisi* 2005, 20: 54-6
35. Brismar J, Ozand P. Ct and mr of the brain in glutaric acidemia type 1: a review of 59 published cases and a report of 5 new patients. *Ajnr* 1995, (16): 675-83,
36. Kölker S, Christensen E, Müller E, Burgard P, Okun JG, Leonard JV. Diagnosis and management of glutaric aciduria type 1 – revised recommendations. *J Inherit Metab Dis* 2011, (34): 677–94
37. İşcan A, Altıntaş İ, Tatlı MM, Karazeybek AH. Biotidinaz eksikliği: olgu sunumu. *Harran Tıp Fak Der* 2004, 1 (4); 45-7

38. Wolf B. Biotinidase deficiency: “if you have to have an inherited metabolic disease, this is the one to have”. *Genetics İn Medicine* 2012, 14 (6): 565-75
39. Micó SI, Jiménez RD, Salcedo EM, Alarcón Martínez H, Mira AP, Fernández CS. Epilepsy in biotinidase deficiency after biotin treatment, *JIMD Reports* 2012, (4): 75–8
40. Kavasoglu AN, Onay H, Köse M, Durmaz A, Kalkan S, Çoker M ve ark. Yenidoğan tarama testinde biotinidaz eksikliği saptanan bir olgu. *Türkiye Klinikleri Pediatri Dergisi* 2014, 23 (1): 49-52
41. Güleç Geylani S, Urgancı N, Yüksek K, Akıncı N, Hatipoğlu N. Nadir bir asit nedeni: galaktozemi. *İstanbul Tıp Dergisi* 2012, 13 (3): 145-8
42. Coelho AI, Rubio-Gozalbo ME, Vicente JB, Rivera I. Sweet and sour: an update on classic galactosemia. *J Inherit Metab Dis* 2017, 40: 325–42
43. Badak B, Yaşar FN, İhtiyar E. Sitrülinemi hastasında meckel divertikül perforasyonu. *Osmangazi Tıp Dergisi* 2017, 39 (1): 86-9.
44. Çelik K, Terek D, Olukman Ö, Kağnıcı M, Serdaroğlu E, Çalkavur Ş. Urea cycle disorders in neonates: six case reports. *Journal of Pediatric Reserch* 2017, 4(2): 85-90
45. Van Wegberg et Al. The complete european guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2017, 12: 162-8
46. Üstüner Top F, Küçük Alemdar D. Fenilketonürlü çocuğu olan ailelerinin yaşadıkları güçlükler: niteliksel bir çalışma, *Hemşirelikte Eğitim ve Araştırma Dergisi* 2015, 12 (1): 62-8
47. Strisciuglio P, Concolino D. New strategies for the treatment of phenylketonuria(pku), *Metabolites* 2014, (4): 1007-17
48. Akdoğan M, Kayhan B, Özer D, Kacar S. Hepatosellüler karsinom ile gelen herediter tirozinemili erişkin kadın hasta: sıradışı olgu sunumu. *Akademik Gastroenteroloji Dergisi* 2007; 6 (2): 90-3
49. Chinsky MJ et al. Diagnosis and treatment of tyrosinemia type 1: a us and canadian consensus group review and recommendations. *Genet Med.* 2017, 19(12): 1-16
50. Eminoglu FT, Tümer L, Okur İ, Ezgü FS, Hasanoğlu A. Glikojen depo tip 1a ve tip 1b olgularında klinik özellikler ve hastalığın seyri. *Türk Pediatri Arş.* 2013; 117-22

51. Koca SB, Polat E, Bayram B, Ürel G, Şenel S, Okur İ. İnfantil başlangıçlı bir tip 2 glikojen depo hastalığı: olgu sunumu, J Curr Pediatr 2014; (12): 131-4
52. Yıldız Y, Sivri HS. Mukopolisakkaridozlarda ortopedik sorunlar. TOTBİD Dergisi 2016, (15): 303-10
53. Taylan S, Alan S, Kadioğlu S. Hemşirelik rolleri ve özerklik, Hemşirelikte Araştırma Geliştirme Dergisi 2012, 2; 66-74
54. Tomatir A. Nurses' professed knowledge genetics and genetic counseling. Tohoku Journal Of Experimental Medicine 2006, 210 (4); 321-32
55. Gültekin G, Baran G. Hastalık ve çocuk. Sosyal Politika Çalışmaları Dergisi 2005; 7: (2) Issn: 1303-0256
56. Törüner EK, Büyükgönenç L. Çocuk Sağlığı Temel Hemşirelik Yaklaşımları. 1. Baskı Ankara, Göktuğ Yayıncılık 2013: 896-924
57. Çavuşoğlu H, Çocuk Sağlığı Hemşireliği, 6. Baskı Ankara, Sistem Ofset Basımevi 2011: 71-86
58. Kasuya, RT, Polgar BP. Caregiver burden and burnout a guide for primary care physicians. Postgraduate Medicine 2000, 108 (7): 119-23
59. Karahan AY, İslam S. Fiziksel engelli çocuk ve yaşlı hastalara bakım verme yükü üzerine bir karşılaştırma çalışması. Marmara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Dergisi 2013, (3): 1-7
60. Macedo EC, Da Silva LR, Paiva MS, Ramos MN. Burden and quality of life of mothers of children and adolescents with chronic illnesses: an integrative review, Rev. Latino-Am. Enfermagem 2015, 23 (4): 769-76
61. Wittenberg-Lyles E, Washington K, Demiris G, Parker Oliver D, Shaunfield S. Understanding social support burden among family caregiver, Health Commun. 2014, 29 (9): 901-10.
62. Kahriman F, Zaybak A. Caregiver burden and perceived social support among caregivers of patients with cancer. Asian Pac J Cancer Prev 2015, 16 (8): 3313-17
63. Ardahan M. Sosyal destek ve hemşirelik. Atatürk Üniversitesi Hemşirelik Yüksekokulu Dergisi 2006, 9 (2): 68-75
64. Atagün Mİ, Balaban ÖD, Atagün Z, Elagöz M, Özpolat A. Kronik hastalıklarda bakım veren yükü. Psikiyatride Güncel Yaklaşımlar 2011, 3: 513-52.

65. Terzi Ş. Üniversite öğrencilerinin psikolojik dayanıklılıkları ve algıladıkları sosyal destek arasındaki ilişki. *Türk Psikolojik Danışma ve Rehberlik Dergisi* 2008, 3 (29): 1-11
66. Sivrikaya T, Tekinaslan İ. Zihinsel yetersizliği olan çocuğa sahip annelerde stres, sosyal destek ve aile yükü. *Özel Eğitim Dergisi* 2013, 14 (2): 17-29
67. Dökmen YZ, Yakınlarına bakım verenlerin ruh sağlıkları ile sosyal destek algıları arasındaki ilişkiler. *Ankara Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü Dergisi* 2012; 3(1): 3-38
68. Boylu A, Paçacıer B. Yaşam kalitesi ve göstergeleri. *Akademik Araştırmalar ve Çalışmalar Dergisi* 2016, 8 (15) : 137-150
69. Gotay CC, Moore TD. Assessing quality of life in head and neck cancer. *Qual Life Res.* 1992,1 (1): 5-17
70. Canarslan H, Ahmetoğlu E. Engelli çocuğa sahip ailelerin yaşam kalitesinin incelenmesi. *Trakya Üniversitesi Sosyal Bilimler Dergisi* 2015, 17 (1) :13-31
71. Kırbaş Ö, Özkan H. Down sendromlu çocukların annelerinin aile işlevlerini algılama ve sosyal destek düzeylerinin değerlendirilmesi. *İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastanesi Dergisi* 2013, 3 (3): 171-80
72. Özmen D, Çetinkaya A. Engelli çocuğa sahip ailelerin yaşadığı sorunlar, *Ege Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi Dergisi* 2012 28 (3) : 35-49
73. Erdem E, Korkmaz Z, Tosun Ö, Avcı Ö, Uslu N, Bayat M. Kronik hastalığı olan çocukların annelerinin bakım yükü. *Sağlık Bilimleri Dergisi* 2013, 22 (2); 150-7
74. Zarit SH, Zarit JM. The memory and behavior problems checklist and the burden interview, university park. Pa: Pennsylvania State University Gerontology Center 1990.
75. İnci FH, Erdem M. Bakım verme yükü ölçeği'nin türkçeye uyarlanması, geçerlilik ve güvenilirliği. *Atatürk Üniversitesi Hemşirelik Yüksekokulu Dergisi* 2008, 11 (4): 85-95
76. Zimet GD, Dahlem NW, Zimet SG. The multidimensional scale of perceived social support. *J Pers Assess* 1988, 52: 30-41.
77. Eker D, Arkar H, Yıldız H. Çok boyutlu algılanan sosyal destek ölçeğinin gözden geçirilmiş formunun faktör yapısı, geçerlik ve güvenilirliği. *Türk Psikiyatri Dergisi* 2001, 12 (1): 17-25

78. Eser E, Lağarlı T, Baydur H. Eurohıs (Whoqol-8.Tr) türkçe sürümünün türk toplumundaki psikometrik özellikleri. Türkiye Halk Sağlığı Dergisi 2010, 8 (3): 136-152
79. Riana P, O'Donnell M, Rosenbaum P, Brehaut J, Walter SD, Russell D, Swinton M, Zhu B, Wood E. The health and well-being of caregivers of children with cerebral palsy. Pediatrics 2005, 115: 626-36.
80. Şahin Akgün Z, Polat H, Ergüney Z. Kemoterapi alan hastalara bakım verenlerin bakım verme yüklerinin belirlenmesi. Atatürk Üniversitesi Hemşirelik Yüksekokulu Dergisi 2009, 12 (2): 1-9
81. Bumin G, Günal A, Tükel Ş. "Anxiety, Depression And Quality Of Life İnmothers Of Disabled Children". S.D.Ü. Tıp Fakültesi Dergisi 2008, 15(1); 6-11
82. Yeşil T, Çetinkaya Uslusoy E, Korkmaz M. Kronik hastalığı olanlara bakım verenlerin bakım yükü ve yaşam kalitesinin incelenmesi. GÜSBD 2016, 5(4): 54-66
83. Açar A. Organ Transplantasyonu Yapılan Çocukların Ebeveynlerinin Yaşam Kalitesi Ve Bakım Yükünün Belirlenmesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Hemşirelik Anabilim Dalı. Yüksek Lisans Tezi, Şanlıurfa: Harran Üniversitesi, 2018
84. Gülses Z, Yıldırım K, Büyükavcı M. Kanserli çocukların ve anne-babalarının yaşam kalitesi diğer hastalardan farklı mı? Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2014, 57: 16-23
85. Karadağ G. Engelli Çocuğa Sahip Annelerin Yaşadıkları Güçlükler İle Aileden Algıladıkları Sosyal Destek ve Umutsuzluk Düzeyleri. Taf Preventive Medicine Bulletin, 2009: 8 (4); 315-22.
86. Shieh SC, Tung HS, Liang SY. Social support as influencing primary family caregiver burden in Taiwanese patients with colorectal cancer. Journal of Nursing Scholarship 2012, 44 (3): 223–31.
87. Özkan Tuncay F, Mollaoğlu M, Kars Fertelli T. Kronik hastalığı olan bireye bakım verenlerde bakım yükü ve sosyal destek düzeyi. Literatür Sempozyum 2015, 1 (8): 5-10
88. Ateş E, Bilgili N. Omurilik yaralanmalı bireye bakım verenlerde stresle baş etme ve sosyal destek. Hemşirelikte Araştırma Geliştirme Dergisi 2013, 15 (3): 1-12

89. Uludağ A. Konjenital Kalp Hastalığı Olan Çocukların Ebeveynlerinde Bakım Yükü ve Yaşam Doyumu İle Algıladıkları Sosyal Destek Arasındaki İlişki, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Hemşirelik Anabilim Dalı. Yüksek Lisans Tezi, Erzurum: Atatürk Üniversitesi 2014
90. Karahan AY, Kucuksen S, Yılmaz H, Salli A, Gungor T, Sahin M. Effects of rehabilitation services on anxiety, depression, care-giving burden and perceived social support of stroke caregivers, *Acta Medica* 2014, 57 (2): 68–72
91. Malak AT, Dicle A. Beyin tümörlü hastalarda bakım verenlerin yükü ve etkileyen faktörler. *Türk Nöroşirürji Dergisi* 2008, 18 (2): 118-21
92. Selçuk KT, Dilek Avcı D. Kronik hastalığa sahip yaşlılara bakım verenlerde bakım yükü ve etkileyen etmenler. *SDÜ Sağlık Bilimleri Enstitüsü Dergisi* 2016, 7 (1): 1-9
93. Shiba K, Kondo N, Kondo K. Informal and formal social support and caregiver burden: the ages caregiver survey: *J Epidemiol* 2016, 26 (12): 622-8
94. Karahan S. Yanık Hastasının Yaşam Kalitesinin Bakım Vereninin Bakım Verme Yükü ve Yaşam Kalitesi İle İlişkisi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Yüksek Lisans Tezi, Ankara: Hacettepe Üniversitesi 2016
95. Luszczynska A, Pawlowska I, Knoll N, Scholz U. Social support and quality of life among lung cancer patients: a systematic review. *PsychoOncology* 2013; 22: 2160–8.
96. Çalışkan T, Duran S, Karadaş A, Tekir Ö. Kanser hastalarının yaşam kalitesi ve sosyal destek düzeylerinin değerlendirilmesi. *KÜ Tıp Fak Derg* 2015, 17 (1): 27-36
97. Bıçak D. Kanserli Hasta ve Bakım Verenlerin Algıladıkları Sosyal Destek ile Yaşam Kaliteleri Arasındaki İlişkinin Belirlenmesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Hemşirelik Anabilim Dalı. Yüksek Lisans Tezi, Malatya: İnönü Üniversitesi 2016
98. Ersoy Ö, Çürük N. Özel gereksinimli çocuğa sahip annelerde sosyal desteğin önemi. *Aile ve Toplum Eğitim Kültür Ve Araştırma Dergisi* 2009, 11 (5); 104-10

EKLER

EK.1. Özgeçmiş

ÖZGEÇMİŞ

Adı Soyadı : Mensure TURAN

Doğum Tarihi ve Yeri : 1990/Diyarbakır

E-posta : mensurekyn@gmail.com

Yabancı Dil Puanı : 61.25

Öğrenim Durumu : Lisans

Eğitim Durumu : Süleyman Demirel Üniversitesi Sağlık Bilimleri
Fakültesi Hemşirelik Bölümü

Mezuniyet Yılı : 2013

İş Deneyimi : 2013-2017 Diyarbakır Çocuk Hastalıkları Hastanesi,
2017- devam ediyor SBÜ Gazi Yaşargil Eğitim Araştırma Hastanesi

EK.2. Tanımlayıcı Bilgi Formu

TANIMLAYICI BİLGİ FORMU

Bu araştırma “Metabolik Sorunu Olan Çocuğun Ebeveynlerinin Bakım Yükünün, Algılanan Sosyal Destek ve Yaşam Kalitelerine Etkisinin İncelenmesi ” amacıyla planlanmış bir yüksek lisans tez çalışmasıdır. Aşağıda bu konuda hazırlanmış bir soru formu bulunmaktadır. Bu formdaki bilgiler sadece araştırma için kullanılacaktır ve verilen tüm cevaplar gizli tutulacaktır. Soruların değerlendirilebilmesi için eksiksiz doldurulması gerekmektedir. Desteğiniz ve katkılarınız için teşekkür ederim.

HASTA ÇOCUĞA YÖNELİK BİLGİLER

1. Yaşı:.....
2. Cinsiyeti: ()Kız ()Erkek
- 3.Tanısı:.....
4. Öğrenim durumu nedir?
() Okula gidiyor () Hasta olduğu için okula hiç gidemedi
() Önceleri gidiyordu, hastalık nedeniyle ayrıldı () Okula gitmek için küçük
5. Tanı konduktan sonra geçen süre:
6. Kardeş Sayısı:.....

BAKIM VEREN BİREYE YÖNELİK BİLGİLER

- 1.Kaç yaşındasınız?
- 2.Hasta ile olan yakınlık dereceniz?
() Anne ()Baba ()Diğer.....
- 3.Başka çocuk düşünüyor musunuz?
() Evet () Hayır
4. Eşinizle akrabalık durumunuz var mı?
() Evet(Açıklayınız.....) ()Hayır
5. Eşinizle birlikte mi yaşıyorsunuz?
()Evet ()Hayır

6.Eđitim durumunuz nedir?

- Okuryazar deęil Okuryazar İlköđretim Ortaöđretim
 Yükseköđretim

7.Çalıřma durumunuz nedir?

- Çalıřmıyor İşçi Memur Emekli
 Esnaf-Serbest

8.Gelir düzeyiniz ne kadardır?

- Gelir giderden az Gelir gidere eşit Gelir giderden fazla

9. Hastalık maddi yük getirdi mi?

- Evet Hayır

10.Ailenin diđer üyelerinde metabolik hastalığı olan var mı?

- Evet (Açıklayınız.....) Hayır

11.Metabolik hastalık nedeniyle ölen çocuđunuz var mı?

- Evet Hayır

12.Bakmakla yükümlü olduđunuz başka kiři/kiřiler var mı?

- Evet Hayır

13.Bakım konusunda yardım aldıđınız kiři/kiřiler var mı?

- Evet (Açıklayınız.....) Hayır

14. Hastaya bakım verdiđiniz süre ne kadar ?.....

15.Hastayla birlikte mi yařıyorsunuz?

- Evet Hayır

16. Bireyin bakımında yardım aldıđınız kaynaklar var mı?

- Yok Aile üyeleri Akrabalar Komřu
 Diđer (Açıklayınız.....)

17. Bireyin bakımında zorlandıđınız alanlar hangileridir?

- Beslenme Giyinme Hareket ettirme Banyo Pozisyon deđiřtirme
 İletişim İlaçların Hazırlanması Diđer (Açıklayınız.....)

18.Bakımda yardım alıyorsanız alınan yardımın türü hangisidir?

Bilgi desteđi Maddi yardım Bakım desteđi

Psikolojik/duygusal destek Ev işlerinde yardım Yok



EK.3. Zarit Bakım Yüğü Ölçeđi

ZARİT BAKIM YÜKÜ ÖLÇEĐİ (ZBYÖ)

Aşađıda bakım verdiđiniz kiři ile ilgili duygu ve deneyimlerinizi yansıtan ifadeler verilmiřtir. Her cümlede söylenenin sizin için ne kadar çok dođru olduđunu veya olmadıđını belirtmek için her ifadeyi okuyarak duygularınızı yansıtan cevabı her bir ifadenin önündeki karelerden uygun olanı iřaretleyerek belirtiniz. Lütfen sizce dođruya en yakın olan rakamı iřaretleyiniz.

İFADELER	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sık sık	Her zaman
1. Yakınınızın ihtiyacı olduđundan daha fazla yardım istediđini düşünüyor musunuz?					
2. Yakınıza harcadıđınız zamandan dolayı, kendinize yeterince zaman ayıramadıđınızı düşünüyor musunuz?					
3. Yakınıza bakım verme ile aile ve is sorumluluklarınızı yerine getirme arasında zorlandıđınızı düşünüyor musunuz?					
4. Yakınınızın davranıřları nedeniyle rahatsızlık duyuyor musunuz?					
5. Yakınınızın yanındayken kendinizi kızgın hissediyor musunuz?					
6. Yakınınızın diđer aile üyeleri ya da arkadařlarınızla iliřkilerinizi olumsuz yönde etkilediđini düşünüyor musunuz?					
7. Geleceđin yakınıza getirebileceklerinden korkuyor musunuz?					
8. Yakınınızın size bađımlı olduđunu düşünüyor musunuz?					
9. Yakınınızın yanındayken kendinizi gergin hissediyor musunuz?					
10. Yakınınızla ilgilenmenin sađlıđınızı bozduđunu düşünüyor musunuz?					
11. Yakınınız nedeni ile özel hayatınızı istediđiniz gibi yařayamadıđınızı düşünüyor musunuz?					
12. Yakınıza bakmanın sosyal yařamınızı etkilediđini düşünüyor musunuz?					
13. Yakınınızın bakımını üstlendiđiniz için rahatça/kolay arkadař edinemediđinizi düşünüyor musunuz?					
14. Yakınınızın sizi tek dayanađı olarak görüp, sizden ilgi beklediđini düşünüyor musunuz?					
15. Kendi harcamalarınızdan kalan paranın yakınınızın bakımı için yeterli olmadıđını düşünüyor musunuz?					
16. Yakınıza bakmayı daha fazla sürdürmeyeceđinizi hissediyor musunuz?					
17. Yakınınız hastalandıđı zaman yařamınızın kontrolünü kaybettiđinizi düşünüyor musunuz?					
18. Yakınınızın bakımını bir başkasının üstlenmesini ister miydiniz?					
19. Yakınınız için yapılması gerekenler konusunda kararsızlık yaşıyor musunuz?					
20. Yakınınız için daha fazlasını yapmak zorunda olduđunuzu düşünüyor musunuz?					
21. Yakınınızın bakımında yapabileceđiniz isin en iyisini yaptıđınızı düşünüyor musunuz?					
22. Yakınıza bakarken genellikle ne kadar güçlük yaşıyorsunuz?					

EK.4. Algılanan Çok Boyutlu Sosyal Destek Ölçeği

ALGILANAN ÇOK BOYUTLU SOSYAL DESTEK ÖLÇEĞİ

Aşağıda 12 soru ve her bir soru altında da cevaplarınızı işaretlemeniz için 1’den 7’ye kadar rakamlar verilmiştir. Sorulara çocuğunuzun hastalığından bugüne kadar geçen süreyi göz önüne alarak, söylenenin sizin için ne kadar doğru olduğunu veya olmadığını belirtmek için o soru altındaki rakamlardan yalnız bir tanesini (x) işaretleyiniz.

	Kesinlikle Hayır			Kesinlikle Evet			
	(1)	(2)	(3)	(4)	(5)	(6)	(7)
1) Ailem ve arkadaşlarım dışında olan ve ihtiyacım olduğunda yanımda olan bir insan (dost, akraba, komşu vs.) var.							
2) Ailem ve arkadaşlarım dışında olan ve sevinç kederlerimi paylaşabileceğim bir insan (dost, akraba, komşu vs.) var.							
3) Ailem (örn. Annem, babam, eşim, çocuklarım, kardeşlerim) bana gerçekten yardımcı olmaya çalışır.							
4) İhtiyacım olan duygusal yardımı ve desteği ailemden (örn: annemden, babamdan, eşimden, çocuklarımdan, kardeşlerimden)alırım.							
5) Ailem ve arkadaşlarım dışında olan ve beni gerçekten rahatlatan bir insan (dost, akraba, komşu vs.) var.							
6) Arkadaşlarım bana gerçekten yardımcı olmaya çalışır.							
7) İşler kötüye gittiğinde arkadaşlarıma güvenebilirim.							
8) Sorunlarımı ailemle (örn: annemle, babamla, eşimle, çocuklarımla, kardeşlerimle) konuşabilirim.							
9) Sevinç ve kederlerimi paylaşabileceğim arkadaşlarım vardır.							
10) Ailem ve arkadaşlarım dışında olan ve duygularıma önem veren bir insan (dost, akraba, komşu vs.) var.							
11) Kararlarımı vermemde ailem (örn. Annem, babam, eşim, çocuklarım, kardeşlerim) bana yardımcı olmaya isteklidir.							
12) Sorunlarımı arkadaşlarımla konuşabilirim.							

EK.5.WHOQOL-8. TR. Dünya Sağlık Örgütü Yaşam Kalitesi Anketi

WHOQOL-8. TR. DÜNYA SAĞLIK ÖRGÜTÜ YAŞAM KALİTESİ ANKETİ

Bu anket sizin yaşamınızın kalitesi, sağlığınız ve yaşamınızın öteki yönleri hakkında neler düşündüğünüzü sorgulamaktadır. Sorular son iki hafta içinde kimi şeyleri ne kadar yaşadığınızı, yapabildiğinizi, iyi ya da doyurucu bulduğunuzu ve ne sıklıkta hissettiğinizi soruşturmaktadır.

Lütfen bütün soruları cevaplayınız, her soruyu okuyunuz, duygularınızı değerlendiriniz ve her bir sorunun ölçeğinde size en uygun olan yanıtın rakamını yuvarlağa alınız.

	Çok kötü	Biraz kötü	Ne iyi ne kötü	Oldukça iyi	Çok iyi
1. Yaşam kalitenizi nasıl buluyorsunuz?	1	2	3	4	5
	Hiç hoşnut değil	Çok az hoşnut	Ne hoşnut ne de değil	Epeyce hoşnut	Çok hoşnut
2. Sağlığınızdan ne kadar hoşnutsunuz?	1	2	3	4	5
	Hiç	Çok az	Orta derecede	Çokça	Tamamen
3. Günlük yaşamı sürdürmek için yeterli gücünüz kuvvetiniz var mı?	1	2	3	4	5
	Hiç hoşnut değil	Çok az hoşnut	Ne hoşnut ne de değil	Epeyce hoşnut	Çok hoşnut
4. Günlük işleri yürütebilme becerinizden ne kadar hoşnutsunuz?	1	2	3	4	5
5. Kendinizden ne kadar hoşnutsunuz?	1	2	3	4	5
6. Aileniz dışındaki kişilerle ilişkilerinizden ne kadar hoşnutsunuz?	1	2	3	4	5
	Hiç	Çok az	Orta derecede	Çokça	Tamamen
7. İhtiyaçlarınızı karşılamaya yeterli paranız var mı?	1	2	3	4	5
	Hiç hoşnut değil	Çok az hoşnut	Ne hoşnut ne de değil	Epeyce hoşnut	Çok hoşnut
8. Yaşadığımız evin koşullarından ne kadar hoşnutsunuz?	1	2	3	4	5

EK.6. Çalışma İzni



T.C. Sağlık Bakanlığı

T.C.
DIYARBAKIR VALİLİĞİ
İl Sağlık Müdürlüğü

DIYARBAKIR İL SAĞLIK MÜDÜRLÜĞÜ - DIYARBAKIR İL
SAĞLIK MÜDÜRLÜĞÜ

10/10/2017 13.24 - 97893136 - 799 - E.9049



00055518716

Sayı : 97893136-799
Konu : Anket İzni Hk.

SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ GAZİ YAŞARGİL EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ YÖNETİCİLİĞİNE

İlgi : 26/10/2017 tarihli ve 97893136 sayılı yazı

İlgi sayılı yazıya istinaden; İnönü Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Hemşirelik Anabilim Dalı Tezli Yüksek Lisans Programı öğrencisi Mensure TURAN'ın "Metabolik Sorunu Olan Çocuğun Ebeveynlerinin Bakım Yükünün Algılanan Sosyal Destek ve Yaşam Kalitelerine Etkisinin İncelenmesi" başlıklı tez çalışması için hastanenizde ekte yer alan anket ve formları uygulaması uygun bulunmuştur.

Gereğini bilgilerinize rica ederim.

e-izmalıdır.
Yrd.Doç. Dr. Eşref ARAÇ
Genel Sekreter

EKLER:
YÜKSEK LİSANS TEZ HK.

Diyarbakır Kamu Hastaneleri Birliği Genel Sekreterliği

Faks No:04126060021

e-Posta:eyyub.macar@saglik.gov.tr İnt.Adresi: E-posta:eyyub.macar@saglik.gov.tr
Tel: 0 412 606 00 15 / 201 Faks : 0 412 606 00 21

Evrakın elektronik imzalı suretine <http://e-belge.saglik.gov.tr> adresinden 33b7892f-fe9e-439c-8076-522b3bf14995 kodu ile erişebilirsiniz.
Bu belge 5070 sayılı elektronik imza kanuna göre güvenli elektronik imza ile imzalanmıştır.

Bilgi için:Eyyüb MACAR

Unvan:UZMAN

Telefon No:04126060010 / 205

EK.7. Etik Kuru

T.C. İNÖNÜ ÜNİVERSİTESİ BİLİMSEL ARAŞTIRMA VE YAYIN ETİĞİ KURULU (Sağlık Bilimleri Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu)			
Oturum Tarihi	Oturum Sayısı	Karar Sayısı	
05.09.2017	19	2017/19-11	
<p>Karar No: 2017/19-11: Sağlık Bilimleri Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu 05.09.2017 tarihinde Rektörlük Senato Salonunda toplandı. İnönü Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesinde Yrd. Doç. Dr. Emriye Hilal YAYAN'ın sorumlu araştırmacı olduğu; Diyarbakır Çocuk Hastalıkları Hastanesinde Hemşire Mensure TURAN'ın "Metabolik Sorunu Olan Çocuğun Ebeveynlerinin Bakım Yükünün, Algılanan Sosyal Destek ve Yaşam Kalitelerine Etkisinin İncelenmesi" başlıklı çalışması Üniversitemiz Bilimsel Araştırma ve Yayın Etiği Yönergesi açısından uygun olup-olmadığı hususundaki başvurusuna ilişkin raportör raporu görüşüldü. Çalışma Bilimsel Araştırma ve Yayın Etiği Yönergesi açısından değerlendirildiğinde Kurum İzin Belgesinin sonradan dosyaya eklenmek şartıyla <u>etik açıdan uygun olacağına</u>; oy birliği ile karar verilmiştir.</p>			
Prof. Dr. Osman CELBİŞ Etik Kurul Başkanı	KATILMADI		
Prof. Dr. Kadir ERTEM Etik Kurul Başkan Yrd.		Prof. Dr. Gülsen GÜNEŞ Etik Kurul Üyesi	KATILDI
Prof. Dr. Cemşit KARAKURT Etik Kurul Üyesi	KATILDI	Prof. Dr. Yüksel SEÇKİN Etik Kurul Üyesi	KATILDI
Prof. Dr. Erkan KARAKAŞ Etik Kurul Üyesi	KATILDI	Prof. Dr. Yılmaz TABEL Etik Kurul Üyesi	KATILMADI

Ek.8. Ölçek İzinleri

Fwd: BAKIM VERME YÜKÜ ÖLÇEĞİ

M mensure <mensurekyn@gmail.com>
Bugün, 14:36
Siz ↵

----- Yönlendirilen ileti -----

Gönderen: mensure <mensurekyn@gmail.com>
Tarih: 9 Oca 2018 Sal, saat 16:21
Konu: Re: BAKIM VERME YÜKÜ ÖLÇEĞİ
Alıcı: FADİME HATİCE İNCİ <hemel@pau.edu.tr>

8 Oca 2018 Pzt, saat 09:53 tarihinde FADİME HATİCE İNCİ <hemel@pau.edu.tr> şunu yazdı:

Sayın Turan,

Türkçe geçerlik ve güvenilirlik çalışmasını yaptığımız "Bakım Verme Yüğü Ölçeği'ni" kullanma isteğiniz bizi çok memnun etti. teşekkür eder, çalışmalarınızda başarılar dileriz. kaynak olarak aşağıdaki makaleyi gösterebilirsiniz.

İnci F.H. , & Erdem M. (2008). Bakım Verme Yüğü Ölçeğinin Türkçeye Uyarlanması Geçerlilik ve Güvenilirliği. Atatürk Üniversitesi Hemşirelik Yüksekokulu Dergisi, 11(4): 85-95

Yrd. Doç. Dr. Fadime Hatice İNCİ

Yrd Doç. Dr. Müyesser ERDEM

Yrd. Doç. Dr. Fadime Hatice İNCİ
Pamukkale Üniversitesi,
Sağlık Bilimleri Fakültesi
Halk Sağlığı Hemşireliği ABD.
Denizli

Sayın hocam yardımlarınız için teşekkür ederim

Fwd: ÇOK BOYUTLU ALGILANAN SOSYAL DESTEK ÖLÇEĞİ

M mensure <mensurekyn@gmail.com>
Bugün, 14:36
Siz ↵

----- Yönlendirilen ileti -----

Gönderen: mensure <mensurekyn@gmail.com>
Tarih: 9 Oca 2018 Sal, saat 16:22
Konu: Re: ÇOK BOYUTLU ALGILANAN SOSYAL DESTEK ÖLÇEĞİ
Alıcı: haluk arkar <haluk.arkar@ege.edu.tr>

9 Oca 2018 Sal, saat 09:34 tarihinde haluk arkar <haluk.arkar@ege.edu.tr> şunu yazdı:

Sayın Mensure Turan,
Çokboyutlu Algılanan Sosyal Destek ölçeğini çalışmalarınızda kullanabilirsiniz. Ölçeği ve puanı aşağıdaki kaynakta bulabilirsiniz. Başarılar dilerim.
Prof. Dr. Haluk Arkar
Eker, D., H. Arkar ve H. Yıldız, "Çok boyutlu algılanan sosyal destek ölçeğinin gözden geçirilme faktör yapısı, geçerlik ve güvenilirliği", Türk Psikiyatri Dergisi, 12, 17-25 (2001).

Kimden: "mensure" <mensurekyn@gmail.com>
Kime: "haluk arkar" <haluk.arkar@ege.edu.tr>
Gönderilenler: 7 Ocak Pazar 2018 23:06:59
Konu: ÇOK BOYUTLU ALGILANAN SOSYAL DESTEK ÖLÇEĞİ

Merhaba Hocam,
İnönü Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Hemşirelik Bölümü yüksek lisans öğrencisiyim, yapmayı planladığım yüksek lisans tez geliştirdiğiniz 'Çok Boyutlu Algılanan Sosyal Destek Ölçeği' ni kullanmak için izninizi rica ediyorum.
Saygılarımla

İnönü Üniversitesi
Mensure Turan

Sayın hocam, yardımlarınız için teşekkür ederim.