

1. GİRİŞ

Gelişmiş ülkelere oranla ülkemizde akraba evliliklerinin ve doğum sayısının yüksek olması sonucu doğumsal metabolizma hastalıklarına sık rastlanmaktadır. Genelde 1:10000 sıklıkta görülen fenilketonüri ülkemizde 1:4500 oranında görülmektedir (1,2).

Fenilketonüri, fenilalanin hidroksilaz enziminin eksikliği ile gelişen entellektüel fonksiyonlarda bozulma ile ilerleyen ve tedavi edilmez ise ağır mental motor gerilikle sonuçlanan otozomal resesif geçişli doğuştan metabolik bir hastalıktır (3,4).

Dr. Robert Guthrie 1969'da Fenilketonüri için duyarlı, basit uygulanabilen ve ucuz bir tarama testi geliştirmiştir. Bu tarama testi, filtre kağıdındaki kurumuş kan örneklerinin fenilalanini ölçmek için kullanılan bakteriyel inhibisyon analizine dayalı Guthrie Testi'dir (5,6).

Hastalığın öneminin anlaşılmasının ardından tarama testi tüm ülkelerde yaygın olarak uygulanmaya başlamıştır. Yurdumuzda ilk olarak 1983'te Ankara'da pilot bir çalışma ile fenilketonüri insidansı araştırılmış ve yüksek olduğunun saptanması üzerine 1986 yılından itibaren Sağlık Bakanlığı'nın organizasyonu ile 36 il merkezinde tarama programı uygulanmaya koyulmuştur. Ardından tarama programı tüm illeri kapsayacak biçimde yaygınlaştırılmıştır. Sağlık merkezlerinde doğan tüm yenidoğanlardan kan örnekleri alınarak Ankara'da Hacettepe Üniversitesi, İstanbul'da İstanbul Üniversitesi, İzmir'de Dokuz Eylül Üniversitesi ve Sivas'da Cumhuriyet Üniversitesi bünyesinde kurulan tarama merkezlerine gönderilmesi zorunlu hale getirilmiştir (7).

Fenilketonüride amaç; erken tanı ve tedavisi ile mental geriliği önlemektir (8). Erken tanı, yenidoğan taraması ile kan fenilalanin düzeyinin belirlenmesiyle yapılabilmektedir (1). Günümüzde uygulanan tedavi diyet tedavisidir ve yaşam boyu sürdürülmelidir. Beyin hasarının önlenmesi için tedavi hayatın ilk 20 günü içinde başlatılmalıdır (9).

Çağımızda sağlıklı toplumların oluşması; birey, aile ve toplum gruplarına, birçok alanda bütüncül bir sağlık bakımının sunulması ile mümkün olmaktadır. Genel olarak kabul gören sağlık hizmet anlayışı, öncelikle toplumun sağlık düzeyinin

yükseltilmesi ve bu kapsamda koruyucu sađlık, erken tanı ve tedavi hizmetlerine ađırlık verilmesi olarak ifade edilmektedir (10).

Fenilketonüri Tarama Programını Türkiye’de aktif olarak yürüten hemşire ve ebelerdir. Fenilketonüride en önemli hemşirelik/ebelik rolü erken tarama testinin dođru uygulanmasıdır (11). Hemşire/ebeler, diđer disiplinlerle işbirliđi yaparak, bütüncül ve aile merkezli bakım uygulayarak fenilketonürlü çocuđun tanı ve tedavisi sürecinde önemli yer almaktadırlar. Hemşire/ebeler eđitici, koruyucu, destekleyici, danıřman ve bakım verici hemşirelik rollerini kullanarak fenilketonürinin önlenmesi, erken tanı ve tedavisinin sađlanması, hastalıđın aile sađlıđı üzerindeki olumsuz etkilerinin azaltılması ve bakımın sürdürülmesinde sorumluluk almalıdırlar (12).

Toplum akraba evliliklerinin sonuçları konusunda bilinçlendirme, fenilketonürlü çocukları yada hastalık olasılıđı taşıyan aileleri belirleme ve bu aileleri genetik danıřmanlık için yönlendirme, FKÜ tarama programlarına, etkin olarak katılma hemşire/ebenin koruyuculuk rolüne uygun düşen işlevleridir (12).

Şüphesiz, dünya nüfusunun hızla arttıđı, artan nüfusun sosyal ve ekonomik kalkınmayı tehdit ettiđi, işsizlik, iç ve dış göçler, alt yapı hizmetlerinden yoksun çarpık kentleşme, beslenme yetersizliđi, ana ve çocuk ölümlerinin çođunlukla önlenebilir hastalıklardan kaynaklandıđı, çevre sorunlarının artan bir biçimde sađlıđı tehdit eder boyutlara ulařtıđı, kronik sađlık sorunları nedeniyle tıbbi bakımın maliyetinin arttıđı çağımızda, hemşirelik/ebelik hizmetlerinin önemi tartışılmaz (10).

Çalışmamızda; FKÜ Tarama Programına aktif olarak katılan hemşire ve ebelerin fenilketonüri hastalıđı ve tarama uygulaması konusunda ne bildiklerini ve sosyo-demografik özelliklerinin bilgi düzeylerini etkileyip etkilemediđinin saptanması amaçlandı.

1.1. DOĞUMSAL METABOLİZMA HASTALIKLARI

Doğumsal metabolizma hastalıkları; bir enzimin, kofaktörün eksikliği yada aktivitesinde azalması sonucu ortaya çıkan biyokimyasal bozukluklardır ve çoğu otozomal resesif kalıtım göstermektedir (1,13). İlk kez 1908'de Garrod tarafından tanımlanmış olan doğumsal metabolizma hastalıkları, gelişmiş ülkelere oranla ülkemizde akraba evliliklerinin ve doğum sayısının yüksek olmasından dolayı daha sık görülmektedir (1,14).

Son yıllarda yenidoğan tarama testlerinde kaydedilen ilerlemeler sayesinde bir çok metabolik hastalığa erken dönemde tanı konulup tedavisi başlanmakta ve mental-motor retardasyon gibi geriye dönüşümsüz sonuçları engellenebilmektedir (6,13).

Metabolik hastalıklarda genel olarak sağaltım yöntemleri; toksik maddelerin birikmesinin önlenmesi, son ürünün yerine konması, kofaktörün yerine konulması, gen tedavisi ve organ nakli olmak üzere sıralanabilmektedir (13).

1.1.1. AMİNO ASİT METABOLİZMA HASTALIKLARI

Amino asit metabolizma hastalıkları, enzimlerin düzgün çalışmamasından kaynaklanan, kız ve erkekleri eşit oranda etkileyen genellikle otozomal resesif geçişli nadir görülen, kalıtsal hastalıklardandır. Amino asitler proteinlerin küçük yapı taşlarıdır ve vücut tarafından kullanılabilmesi için çok farklı enzimlere ihtiyaç duyarlar. Amino asit bozukluğuna sahip insanlarda bu hastalıklar enzimlerin eksikliğinden yada enzimlerin çalışmamasından kaynaklanmaktadır. Bu amino asitler vücutta diğer toksik maddelerle birlikte yapılarak bazı problemlere yol açarlar. Ortaya çıkan semptomlar ve uygulanan tedavi farklı amino asit bozukluklarında çeşitlenmektedir. Hatta aynı hastalığa sahip insandan insana bile farklılık göstermektedir. (4,15,16).

Amino asit metabolizması bozukluklarında genel olarak kullanılan sağaltım biçimi ön madde alımının kısıtlanmasıdır. Hastalığa yol açan bir yada daha fazla esansiyel amino asitin alımı, en düşük gereksinimi karşılayacak biçimde azaltılırken, enerji-vitamin-mineral ve eser element alımı doğal büyüme ve gelişmeyi sağlayacak

biçimde ayarlanmalıdır. En sık görülen amino asit bozuklukları arasında hiperfenilalaninemiler yer almaktadır (13).

Hiperfenilalaninemi, plazma fenilalanin değerinin 20 mg/dl üzerinde olmasıdır (1). Hiperfenilalaninemi saptanan hastalarda hastalığın biyokimyasal fenotipini saptamak önem taşır. Hiperfenilalaninemi tiplerine bağlı olarak hastaların günlük tolere edebildikleri fenilalanin miktarlarında farklılık vardır (17).

Hiperfenilalaninemiler 5 gruba ayrılır:

1. Klasik Fenilketonüri: Tedavi öncesi kan fenilalanin düzeyleri >20 mg/dl'dir.

2. Orta Derecede Fenilketonüri: Tolere edebildikleri kan fenilalanin düzeyleri 20-25 mg/kg/gün kadardır.

3. Hafif Fenilketonüri: Tolere edebildikleri kan fenilalanin miktarı 25-50 mg/kg/gün arasında değişir.

4. Hafif Hiperfenilalaninemi: Bu çocuklarda serbest diyet altında kan fenilalanin düzeyi 10 mg/dl'nin altındadır. Bu gruptaki hastalara diyet tedavisi uygulanması gerekmez.

5. Tetrahidrobiopterin Metabolizması Bozukluğuna Bağlı: Enzim bloklarının olduğu bir bozukluktur. Tanısında BH4 (tetrahidrobiopterin) yükleme testi kullanılmaktadır.

Klasik fenilketonüri, tam veya tama yakın enzim eksikliğinden kaynaklanan tedavi edilmediğinde ciddi entelektüel fonksiyon bozukluklarına neden olan en ciddi durumdur (17,18,19).

1.1.2. FENİLKETONÜRİ

1.1.2.1. Fenilketonürinin Tanımı

Fenilketonüri, fenilalanin hidroksilaz enzimi veya bunun kofaktörü olan BH4 yetersizliği sonucu normal kan tirozin düzeyleri varlığında kan fenilalanin düzeylerinin artışı, aşırı fenilketon ve fenilamin üretimi ve bunların vücut sıvıları ile dokularda birikimi ile karakterize bir hastalıktır (8,18,20). Diyetle alınan fenilalaninin büyük bir kısmı karaciğerde tirozine dönüşmektedir (1). Fenilketonüri

otozomal resesif olarak kalıtılır ve fenilalanin hidroksilaz enziminin yapımını kodlayan geni 12. kromozom “12q q22-q24.1” üzerindedir (9, 20-23).

Fenilalanin hidroksilaz eksikliği multifaktöriyel bir durumdur yani hastalığın oluşması için hem çevresel faktörler (fenilalaninin diyetle alınması) hem de genotip (gende mutasyon) hastalığın oluşması için gereklidir. Fenilalanin hidroksilaz eksikliğindeki çeşitli metabolik fenotipler; fenilalanin hidroksilaz genindeki başlıca farklı mutasyonlardan dolayı oluşmaktadır (19).

1.1.2.2. Fenilketonürinin Tarihçesi

Fenilketonüri ilk kez 1934 yılında Asbjörn Fölling tarafından, mental geriliğe neden olan fenilalanin metabolizması bozukluğu olarak ortaya atılmıştır (17,24). Norveçli doktor Asbjörn Fölling tarafından bulunan fenilketonüri “Fölling Disease” olarak adlandırılmıştır (7,25,26).

Amerika’da Dr. George Jervis, fenilketonüri hastalarda herediter bir enzimatik defektin karaciğerde fenilalaninin tirozine çevrilmesini engellediğini bildirmiştir (7). Lionel Penrose durumu Fenilketonüri olarak adlandırmış ve mental gerilik için kimyasal açıklaması olan bir bozukluk olduğunu gözlemlemiştir. 1951’de Woolf ve Vulliamy, fenilalaninden kısıtlı diyetin nörolojik hastalık etkilerini önleyebileceğini ileri sürmüştür (24).

Prof. Dr. Hors Bickel ve arkadaşları fenilketonüri hastalar için fenilalanin içermeyen ilk formula mamayı üretmiştir (7,17). İki yıl sonra iki yaşındaki fenilketonüri hastasında fenilalaninden kısıtlı kazein hidroksilat kullanılmasıyla biyokimyasal ve klinik başarı ancak gelişimsel gecikmenin hastalarda başlamasından sonra sağlanabilmiştir. Bozukluğun presemptomatik safhası boyunca tanılamayı yapmak için daha fazla başarılı çalışmalara gereksinim duyulmuştur (24).

Fenilketonüri için toplumsal taramaya yönelik ilk test Dr. Willard Centerwal tarafından 1957 yılında uygulanmaya başlanmıştır. Bu test, hastanın idrarına damlatılan demir-3-klorür çözeltisinin fenilpiruvik asit ile reaksiyona girmesi sonucunda yeşil renk almasına dayanmaktaydı. Ancak testin pozitifleşebilmesi için gerekli olan fenilpiruvik asit, bebek ancak birkaç haftalık olduğunda yeterli miktara ulaşıyordu. Bu nedenle yeterince erken dönemde hastalara tanı konulamıyor ve tarama testi olarak uygulanamıyordu. 1959 yılında fenilketonüri hastaları tedavi

eden ve kan fenilalanin miktarının ölçülebilmesi için her seferinde 15-20 cc kan örneği almak zorunda olan Dr. Robert Warner, bir kanser arařtırmacısı olan Dr. Robert Guthrie'den kan fenilalanin düzeyinin izlenebileceđi basit bir test üretmesini istemiřtir (7).

Günümüzde en yaygın kullanılan bakteriyel inhibisyon analizi 1969'da Dr. Robert Guthrie tarafından geliřtirilmiř ve "Guthrie testi" olarak adlandırılmıřtır. 1970'lilerin erken dönemlerine kadar, dünyanın birçok geliřmiř kesiminde uluslararası tarama programı etkili diyet tedavisiyle birlikte ortaya konulmuřtur (17,24).

1.1.2.3. Fenilketonürinin Görülme Sıklığı

Fenilketonüri, dünyada 10.000-15.000 doğumda bir görülmektedir (1,20,24). Amerika, Kuzey Avrupa'da yařayan beyaz ırklı çocuklarda insidansı yüksektir. Afrikalı, Musevi ve Japon nüfusunda nadir, (8,23) ülkemizde ise 4.500 doğumda bir görülmektedir (1,20).

Tablo 3.1: Türkiye'de ve Bazı Ülkelerde Fenilketonüri Görülme Sıklığı

Ülke	Sıklık
Türkiye	1:4500
ABD	1:13000
İngiltere	1:10000
Almanya	1:9000
İrlanda	1:6110
İtalya	1:7000
Fransa	1:18000
Çin	1:20000
Japonya	1:60000
Finlandiya	<1:71000

Her yıl ülkemizde 250-300 çocuk bu hastalıkla doğmaktadır. Her 20-25 kiřiden birinin hastalığı taşıyor olması ve ülkemizde akraba evliliklerinin yüksek oranda olması fenilketonürinin sık görülmesine neden olmaktadır (7,20). Türkiye'de hastalığın taşıyıcılık oranı ise %4'tür (7).

1.1.2.4. Fenilketonüride Klinik Bulgular

Doğumda normal olan bebekte beslenmeye başladıktan sonra metabolize olamayan, biriken fenilalanin ve metabolitleri beyin dokusuna toksik etki gösterirler

(1,7,20). Beyin dokusundaki amino asit transportu etkilendiğinden miyelinizasyon kusurları ve katekolamin sentezinde bozukluklar oluşur (18,27). Fenilalanin birikimi ve azalmış nörotransmitter düzeyi (dopamin ve triptofan) normal beyin gelişimini ve santral sinir sistemini etkiler. Sonuç olarak hasarlı miyelinleşme, gri ve beyaz maddede kistik dejenerasyonlar oluşur (8,20).

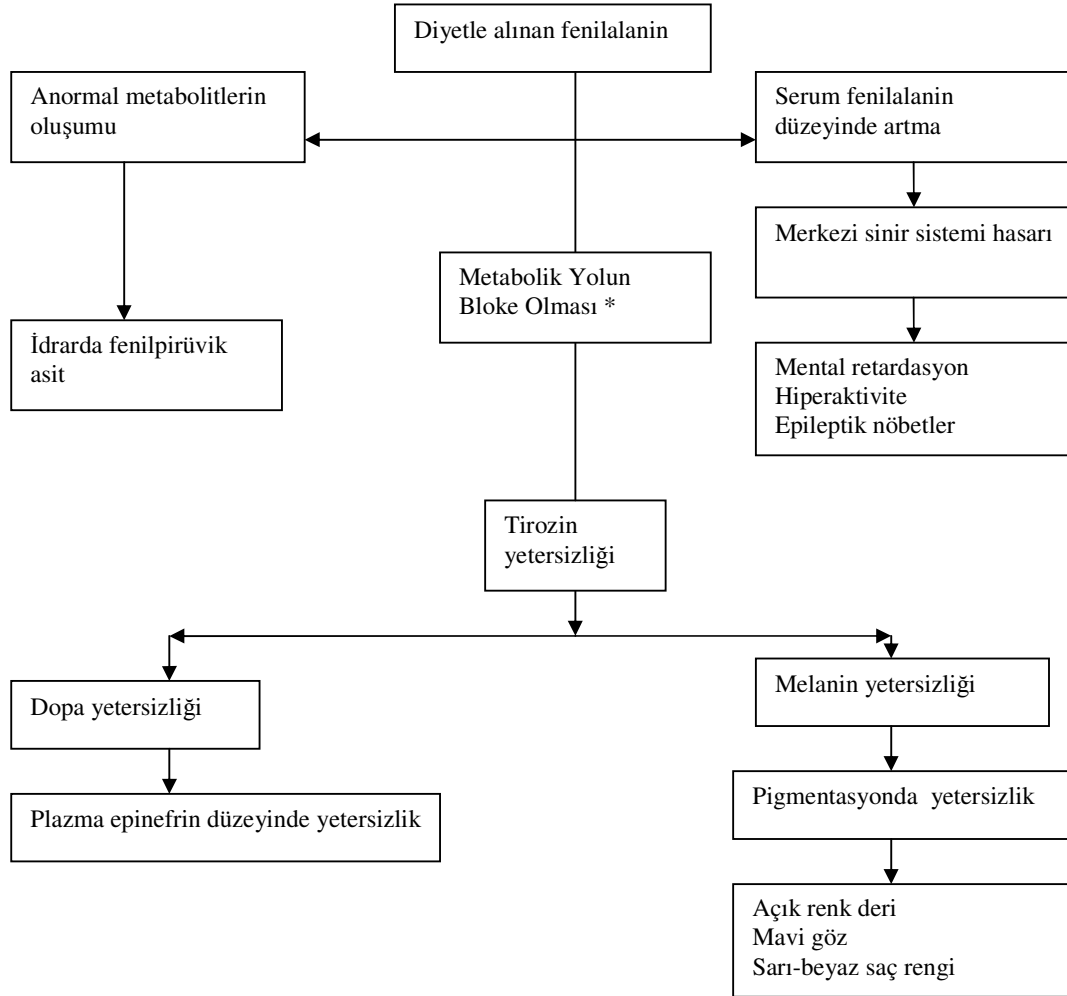
Vakaların 1/3'ünde EEG'de hipsaritmi bulguları ile birlikte infantil spazm gelişmektedir. Nadiren pilor stenozunu düşündürebilen şiddetli kusmalar görülür (1).

Fenilalanin hidroksilaz enzimi veya kofaktörü olan tetrahidrobiopterin eksikliği sonucunda, tirozine metabolize olamayan fenilalanin, organizmada fenil pürivik asit, fenil laktik asit şeklinde birikmeye başlar (20,28).

Genel olarak altı ay civarında, fenilketonürlü çocukta yaş gruplarına göre büyüme-gelişme geriliği olduğu fark edilmeye başlanır. Baş kontrolü, oturma ve yürüme evreleri gecikir. Çocuk etrafla ilgisizdir. Klasik ve ciddi fenilketonürisi olan bir çocuk erken tedavi edilmediğinde mental fonksiyonlarda önemli gerilik izlenir. Mikrosefali, konvülsiyon, egzamatöz deri lezyonları, bazı vakalarda saç, deri ve göz renginin açık olması ve idrarda küf kokusu tedavi edilmemiş hastalarda izlenen diğer bulgulardır (7,8,20). Genetik olarak koyu ciltli çocuklar kızıl saçlı olabilmektedir (8).

Fenilketonürinin klinik belirtileri sık kusma, irritabilite, hiperaktivite ve önceden belli olmayan dengesiz davranışları içerir. Büyük çocuklar genellikle tuhaf oynarlar veya reaksiyonlardan korkarlar; bağıırma nöbetleri vardır, başlarını sallarlar, kollarını ısırırlar ve oryante değildirler. Başarısızlıklara güçlü uyarıyla yanıt verirler ve hareketsiz pozisyonda dururlar (8,18,20). Şizofreniye benzer semptomlar da tanımlanmıştır. Tremor, yürüme ve postür bozukluğu, tikler ve belirgin parkinsonizm gelişebilir. Mental gerilik ve nörolojik bulgular yaş ilerledikçe artmaktadır (1). Fenilketonüride metabolik bozukluk ve sonuçları şekil 1'de gösterilmiştir (12).

Şekil 1: Fenilketonürde Metabolik Bozukluk ve Sonuçları



1.1.2.5. Genetik ve Akraba Evliliği

Fenilketonüri, diğer tüm genetik hastalıklar gibi, genetik ve klinik çeşitlilikler göstermektedir. Mutasyonlar, biyokimyasal heterojeniteye katkıda bulunmakta ve biyokimyasal fenotip için sorumlu olabilmektedirler. Fenotipe genetik katkı, fenilalanin hidroksilaz genindeki tanımlanmış alel heterojeniteden kaynaklanmaktadır. Fenilketonüri için moleküler heterojenite; biyokimyasal özgünlüğe katkıda bulunan, geniş fenotipik heterojeniteye sebep olmaktadır. Aynı fenilalanin hidroksilaz genotipini paylaşan kardeşler arasında uyumsuz fenotiplerin var olması, genetik ve çevresel faktörlerin klinik fenotipi etkilediğini göstermektedir (26).

Otozomal resesif kalıtım, mutant gen etkisinin ancak geni homozigot olarak taşıyanlarda ortaya çıktığı kalıtım biçimidir. Fenotip olarak normal olan, ancak mutant geni heterozigot olarak taşıyan anne ve babadan doğan çocuklara hastalık %25 olasılıkla geçer. Böyle bir anne ve babadan genotipi normal olan çocuk doğma olasılığı ise %50'dir. Taşıyıcıların da fenotipi normal olduğundan, taşıyıcı bir anne ve babadan normal çocuk doğma olasılığı %75'tir (19,29).

Akrabalık kavramı ve akraba evliliklerine kültürel yaklaşım, ülkelere göre farklılık göstermektedir. Daha çok sıklığı ve olası olumsuz sonuçları nedeni ile akraba evlilikleri, sadece ülkemizde değil, sosyoekonomik koşulları iyi olmayan başka ülkelerde de genetik danışmanlık açısından önemli bir sorun olmaya devam etmektedir. Mendelyen toplum için gerekli şartların başında evliliklerin rastgele, seçicilik olmadan yapılması gerekmektedir. Eş bulmada kişilerin sosyal, fiziksel, kültürel bağlamda benzerlerini daha çok seçme eğiliminde oldukları düşünülmektedir. Eğitimsiz, erken yaşta evlilik yapan, dar çevrede yetişen, ekonomik ve sosyal şartları iyi olmayanlar daha fazla akraba evliliği yapmaktadırlar (30).

Otozomal resesif hastalıklarda akraba evliliğinin riski; ortak ata nedeniyle eşlerden gelen genlerin aynı olmasıyla, çift dozla çekinik bir niteliğin belirgin hale getirme yetisine dayanmaktadır. Bu nedenle ki; akraba evlilikleri genelde ender görülen tek gen hastalıklarından resesif nitelikli olanlarda önemli role sahiptir. Akraba evlilikleri yapanlarda ender rastlanan genetik hastalıkların görülme riski artmaktadır (30). Aynı tip hastalıklı genle karşılaşma riski akrabalık olduğunda daha yüksek olacağından, özellikle ailesinde otozomal resesif geçişli hastalık bulunan bireylerin mutlaka genetik danışmanlık almaları ve yakın akrabası ile evlenmiş olmaları durumunda ortaya çıkacak tehlikeler hakkında bilgilenmeleri gerekmektedir (31).

1.1.2.6. FENİLKETONÜRİDE TANI

1.1.2.6.1. Tanı Yöntemleri

Fenilketonüri görülme sıklığının yüksek olması ve erken tespit edildiğinde tedavi edilebilirliği açısından günümüzde taranması önerilen hastalıkların başında

yer almaktadır (20). Fenilketonürinin geriye dönüşümsüz hasarlarının önlenmesi için erken tanı ve tedavisi şarttır (1).

Tarama; asemptomatik hastalarda subklinik dönemde tanı amacıyla fizik muayene, laboratuvar ve radyolojik inceleme işlemlerinin yapılmasıdır. Taramada kullanılan testlerle tanı amaçlı testler arasındaki farklılık iyi bilinmelidir. Tarama testi sağlıklı ilgili bir sorun olabileceği konusunda uyarır. Tek başına kesin olarak hastalığın olduğunu söylemez. Şüphe edilen sağlık sorununun olup olmadığının anlaşılabilmesi için kesin tanı koydurucu testlerin uygulanması gerektiğini bildirir. Bu nedenle sadece tarama testi sonuçlarına dayanarak ailelere genetik danışma verilmemeli, konvansiyonel laboratuvar testleri ile tanının doğrulanması beklenmelidir (20,32).

Dr. Robert Guthrie 1969'da Fenilketonüri için duyarlı, basit uygulanabilen ve ucuz bir tarama testi geliştirmiştir. Bu tarama testi filtre kağıdında ki kurumuş kan örneklerinin fenilalanini ölçmek için kullanılan bakteriyel inhibisyon analizine dayalı Guthrie Testi'dir (5). Tarama laboratuvarlarında örnekler *Basillus Subtilis* içeren besi ortamına alınır. *Basillus Subtilis* fenilalanin içermeyen bir kültür ortamında yaşayamamaktadır. Fenilalaninin analogu olan beta-2-tiyenilalanin besi yerine eklenir ve böylece bakterilerin fenilalanin kullanımı engellenir. Hiperfenilalaninemi varsa fazla fenilalanini basil kullanır ve bebeğin kan örneğinin çevresinde kan fenilalanin düzeyiyle orantılı bir üreme alanı izlenir (18,20,33,34).

Son yıllarda kitlesel tarama amacı ile birçok Avrupa ülkesi ve Amerika'da yaygın olarak kullanılan en son teknik 'Tandem Mass Spektrometrisi' adını almaktadır. Bu yöntem ile Guthrie kağıdına alınan örnekle üzerinde sadece fenilketonüri değil, doğumda tanı konulabildiği takdirde bebeğin yaşamının ve zekasının kurtarılabilceği bir çok hastalıklar (aminoasidopatiler, galaktozemi, konjenital hipotiroidizm vb) taranmaktadır. Birkaç saat içerisinde sonuçlanan bu test ne yazık ki maliyetinin yüksek olması nedeniyle rutin tarama testi haline getirilememiştir (7,20). Fenilketonüri taraması için Tandem Mass Spektrometrisi testinin duyarlılığı bakteriyel inhibisyon analizinin göreceli duyarlılığından dolayı daha fazladır (34).

Aile öyküsü olan çoğu vakada, amniyosentez yada koryon villüs örnekleme ile prenatal tanı mümkündür. (18,33,35).

Başka bir tarama testi de idrar örneği yada idrarlı beze %10'luk demir klorür solüsyonundan birkaç damla damlatılır. Derin mavimsi yeşil bir renk idrarda fenilpirüvik asit olduğunu gösterir. Tarama testleri florometrik yöntemler yada iyon değişimi sütunlu kromatografi kullanılarak daha kesin testlerle doğrulanmalıdır (33). Teknolojideki ilerlemelere paralel olarak yeni tarama yöntemleri geliştirilmiştir (florometri, kromatografi, enzimatik yöntem veya tandem mass yöntemi) (20).

Guthrie Testi 30 yılı aşkın zamandan bu yana fenilketonüri için temel tarama testi olarak kullanılmaktadır. Her ne kadar testin duyarlılık ve özgünlüğü hakkında çok iyi tasarlanmış çalışmalar yapılmasa da milyonlarca yenidoğan üzerindeki uluslararası tecrübeler, testin yanlış negatif sonuç vermesinin oldukça ender olduğunu göstermektedir. Tarama duyarlılığı >%90 olarak tanımlanmaktadır. 3-14. günler arasında uygulandığında hastalıklı bebekleri belirleme yüzdesi %99.7'dir (7).

Guthrie testinin duyarlılığı örneğin alındığı dönemdeki yenidoğanın yaşından etkilenmektedir. Hastanelerden anne ve bebeklerin mümkün olduğunca erken taburcu edilme eğilimi testin alım zamanı ile ilgili bir takım problemleri beraberinde getirmiştir. Proteinle beslenme ile sıkı ilişkide olan kan fenilalanin düzeyi bebeklerin bir kısmında 2-4 mg/dl'lik sınır değere ulaşmamaktadır. İlk 24 saat yalancı negatif sonuç oranı %2-31 arasında değişirken bu değer ikinci 24 saatte %0,6-%2'ye, 3. günde %0,3'e düşmektedir (7).

Guthrie testi pozitif bulunan her olgu, klasik fenilketonüri hastası değildir. Bebekte fenilketonüri ve diğer kalıcı hiperfenilalaninemilerden biri olabileceği gibi, geçici hiperfenilalaninemi yada yalancı pozitiflik olabilir. İlk Guthrie testi taranan bebeklerin ortalama %1'inde pozitif olarak değerlendirilirken bu bebeklerin sadece %10'una ileri testlerle fenilketonüri tanısı konulmaktadır. İlk tarama testi ve 2. kez yinelenen test pozitif olarak değerlendirilecek olursa, kantitatif yöntemle hastanın kan fenilalanin ve tirozin değeri çalışılmalıdır. Prematürelilik, intravenöz beslenme, sepsis, karaciğer hastalığı, tirozinemi ve galaktozemi gibi sekonder nedenler mutlaka dışlanmalıdır (7).

1.1.2.6.2. Kan Örneklerinin Toplanması

Metabolik tarama amaçlı kan örneği alınması için en ideal zaman bebeğin proteinli besinler almaya başlamasından 24 saat sonrası, ilk 72 saatlik süredir ve hiçbir olguda 7 günü aşmamalıdır (7,20).

Fenilketonüri taraması için bebeğin en az 48 saat süreyle enteral beslenmesi tercih edilir. Yeterli beslenmeden söz edebilmek için bebek günde 75 kcal/kg enerji alıyor olmalıdır (20). Amaç; anne sütü yada mama ile beslenen bebeğin kan fenilalanin düzeyinin yükselmesi için bebeğe gerekli süre tanımadır (7).

Proteinle beslenmeye başlanmamış olsa bile fenilketonüride doğumdan sonra 4. saatte Guthrie testinin pozitifleştiği bildirilmektedir. Pozitiflik sınırı 4 mg/dl olarak kabul edildiğinde, özellikle ilk 24 saatte alınan örneklerde yalancı pozitiflik oranı %33'e kadar yüksek olabilir. Tarama örneğinin yeterli protein alımından sonra yaşamın 48-72. saatinde alınması ve pozitiflik sınırının 2mg/dl olarak kabul edilmesi ile yalancı negatiflik ve yalancı pozitiflik büyük ölçüde önlenebilir (21).

İdeal olanı fenilketonüri bebeklerin ilk 15 gün içerisinde tanımlanıp tedaviye alınmasıdır. Bunun için çocuğun topuk kanının 48 saatten sonra ilk beş gün içinde alınması ve ilk hafta içerisinde tarama laboratuvarına gönderilmesi gerekir. Günümüzde bebeklerin çoğu doğumu izleyen ilk 24 saat içerisinde taburcu edilmektedirler. Böyle vakalara ilk 2-3 hafta içerisinde ikinci bir tarama yapılması gerekmektedir (7,20).

Aşağıdaki durumlarda yenidoğan bebekten tarama için kan örneği alınıp alınmadığı büyük bir titizlikle sorgulanmalıdır.

- Evde doğan bebekler
- Doğduklarında başka bir hastalığı olan bebekler
- Hayatın ilk günlerinde bir başka hastaneye nakledilmesi gereken bebekler

Her yenidoğandan yaşına, beslenme durumuna ve şekline bakılmaksızın taburcu olmadan yada bir başka yere nakledilmeden hemen önce özel filtre kağıtlarına kan örneği alınmalıdır (20).

Daha önce örnek alınmadıysa, beslenme durumlarına bakılmaksızın prematürelde, parenteral beslenme uygulanan bebeklerde ve hastalıkları nedeniyle tedavi almakta olan bebeklerde yedinci gün civarında kan örneği alınmalıdır. Bebeğin total parenteral besleniyor olması fenilketonüri ve diğer bazı amino asit

metabolizma bozuklukları için yalancı pozitif sonuçlar alınmasına yol açabilmektedir. Eğer örneğin alınması gereken dönemde bebeğin transfüzyon alması veya bebeğe diyaliz uygulanması zorunlu ise ve bebeğin durumu uygun ise hemen bu işlemden önce örnek alınmalıdır. Bu sırada örnek almak mümkün olmaz ise bebeğin plazma ve/veya eritrositlerinin kendi metabolik durumunun yansıtmaya başladığı en erken dönemde örnek alındığından emin olunmalıdır. İlk kan örneği transfüzyon sonrası alınmış ise test altıncı, 30. ve 60. günlerde tekrar edilmelidir. Her seferinde en son transfüzyonun ne zaman yapılmış olduğu örnek üzerine işaretlenmelidir (7,20,22,36).

Durumu kritik bir yenidoğanın veya prematüre bebeğin bir başka hastanenin yenidoğan yoğun bakım ünitesine gönderilmesi gerekiyorsa, devir notları içinde tarama için kan örneği alınıp alınmadığı belirtilmelidir. Hastayı devir alan hastane bu konuyu gözden geçirmeli, eğer örnek bebeğin geldiği hastanede alınmadıysa, bu ilk yedi gün içinde alınmalı, hastanın dosyasına kaydedilmeli ve hastayı devreden hastane bilgilendirmelidir. Hastanede kalma süresi 14 günden daha uzun ise bebek taburcu olacağı sırada yeni bir örnek daha alınmalıdır (20,22,36).

Bebek yenidoğan yoğun bakım ünitesinde kaybedilirse, eksitus olduktan hemen sonra tarama için kan örneği alınmalıdır. Taramanın bu bebeğe yararı olmasa da metabolik hastalıkların büyük çoğunluğu genetik geçişli oldukları için alınan sonucun izleyen gebeliklerde yararı olacaktır (20).

Ailede daha önceden saptanmış bir metabolik hastalık olması halinde önerilen zamanda tarama için kan örneği alınmalıdır. Buna ek olarak daha önceden saptanmış metabolik hastalığa yönelik spesifik metabolit ölçüm yapılmalıdır. Fenilketonüride fenilalanin düzeyine bakılması için serum örneği de istenmelidir (20).

Kan örneklerinin toplanmasında; steril lanset, steril %70'lik alkol, steril gazlı bez, ılık havlu veya kompres, bugünkü kullanılan kan örneği alım formu, steril eldiven kullanılır (22,36).

Bebeğin ayağının plantar yüzeyinin lateral kısımları kan alımı için en uygun bölgelerdir. Ayak tabanının orta kısımlarından veya parmaklardan kan alınmaya çalışılmamalıdır. Daha önce lansetle delinmiş bir bölge varsa burası yeniden delinmemelidir (20,22,36).

Kan örneği formu, bugünkü kullanılan güncel form olmalıdır. Kan toplama formunun içerdiği tüm bilgiler; mavi veya siyah silinmeyen kalemle, kan örneği alınmadan önce, okunaklı, doğru ve güncel bilgiler içeren şekilde doldurulmalıdır (36). Ülkemizde yenidoğan taramalarında kullanılan Guthrie kartı ve bilgi formu ek-2'de sunulmuştur.

- Annenin adı-soyadı, yazışma adresi ve telefon numarası (ailenin telefonu yoksa bir komşusunun veya yakın akrabasının telefon numarası),
- Bebeğin doğduğu hastane adı ve oradaki kayıt numarası,
- Çocuk başka bir hastaneye gönderilmişse gönderildiği hastanenin ismi,
- Bebeğin doğum tarihi,
- Örnek alınma tarihi,
- Almakta olduğu ilaçlar,
- Prematüre olup olmadığı tarama formlarına kaydedilmelidir (20,36).

Bebeğin antibiyotik alıp almadığı da belirtilmelidir. Bakteriyolojik inhibisyon assay şeklinde yapılan taramaları antibiyotikler (penisilin G, kanamisin, metisilin, klofampenikol, ampisilin, tetrasiklin) etkiler. Bu bebeklerde tarama testi antibiyotiklerin kesildiği dönemde tekrar edilmelidir. Bebeğin transfüzyon alıp almadığı, beslenme şekli (anne sütü, mama), mama alıyorsa hangi mamayı aldığı belirtilmelidir (20).

Kan örneği alımı basit olmakla birlikte yanlış sonuçların olmaması için örneğin doğru alınmasına dikkat edilmelidir. Bu amaçla şu basamaklar izlenmelidir.

- 1- Bebeğin bacağı, venöz basıncı arttırmak amacıyla kalp seviyesinden aşağıya doğru pozisyon verilmelidir.
- 2- Kan akımını arttırmak amacıyla 42 dereceden fazla olmamak koşuluyla ıslatılmış havlu bebeğin topuğuna sarılır ve 3 dakika kadar bekletilebilir.
- 3- Kan örneği alınacak, delinecek bölge %70'lik izopropil alkol ile silinmelidir. Geçersiz örneğe sebep olmamak için alkolün fazlası gazlı bezle silinmeli yada topuk kurumaya bırakılmalıdır (alkol kan örneğinin hemolizine ve örneğin seyrelmesine neden olabilir).
- 4- Steril bir lanset ile 2,5 mm'den daha derin olmayacak şekilde ve 90 dereceden biraz az açıyla delinmelidir. Gazlı bezle ilk kan damlası (doku sıvısı içerebileceği için) silinmelidir.

- 5- İkinci büyük kan damlasının filtre kağıdına akması sağlanmalıdır.
- 6- Filtre kağıdına büyük kan damlasının yavaşça teması sağlanmalı ve filtre kağıdının kanı emmesine izin verilmelidir. Kan akışını arttırmak için çok nazik delinmiş alanın etrafına aralıklı basınç uygulanmalıdır. Kapiller tüp veya enjektör kullanılmamalıdır. Kesinlikle bebeğin topuğu aşırı sıkılmamalıdır (topuğun nekroze olmaması, örneği seyrelten doku sıvısı bulaşmaması için).
- 7- Oluşan kan damlasını filtre kağıdındaki işaretli bölgenin ortasına değdirerek kartın uygun miktarda kan damlasını emmesi sağlanmalıdır. Taramaya uygun kan örneğinin çapı 6 mm'den küçük olmamalıdır ve kağıdın arka tarafına da eşit miktarda geçmiş olduğundan emin olunmalıdır.
- 8- Eğer kan akımı durdu ise bu yarım kalan filtre kağıdı yeniden kullanılmamalı ve bir başka filtre kağıdına yeniden kan alınmalıdır (7,22,36).

Doku yıkımına yol açan işlemler sırasında, yenidoğanları ve bebekleri ağrıdan korumak önemlidir (37). Bebeklerden topuktan kan alma işleminde anneleriyle deri teması ağrı deneyimlerini azaltmaktadır. Kanguru bakımı kolay uygulanabilen bebek için ağrıyla baş etmede etkili bir yöntemdir (38). Anneleri, bebeklerin topuklarından kan örneğinin alınması sırasında bebeğiyle cilt temasında bulunurken emzirmeleri konusunda cesaretlendirilmelidir (39). Emzirme kan toplama esnasında ağlama ve yüz buruşturmayı %84-91 oranında azaltmaktadır (40). Bebeğin ağızına sukroz ve yalancı emzik verilmesi ağrıyı azaltmada etkili ve basit bir yöntemdir (41). Preterm bebeklerde topuktan kan alınırken lokal anestetik ağrıyı azaltmada güvenilir ancak etkisiz bir yöntemdir ve kan örneğini kontamine edebilir (22,42). Hemşirelerin bebekleri kendi kucaklarına almaları ve bebekleri kundaklamaları uygulanabilir bir yöntemdir (43).

Kan örneği alma işlemi tamamlandıktan sonra ponksiyon yapılan bölgeye steril bir gazlı bez yada pamuk tampon uygulanarak ve ayak kalp seviyesinden yukarıda tutularak kanama kontrolü sağlanmalıdır. Yenidoğanlarda yapışkan bant uygulaması önerilmez (20,22).

Kan alınan bölgeye elle dokunulmamalı, su, mama, antiseptik solüsyonlar ve diğer çevresel ajanlarla kontaminasyonu önlenmelidir (derideki yağ kanın emilimini bozarak örneği kontamine edebilir) (20,36). Örnek alma sırasında eldiven giyilmesi ve kullanılan lanset gibi kesici objelerin uygun şekilde uzaklaştırılmasına özen

gösterilmelidir. Lateks eldivenlerde pudra bulunduğundan eldivenle bile kan örneklerine dokunulmamalıdır (20).

Kan örnekleri alındıktan sonra en az 3 saat yatay pozisyonda tutulmalı ve emici olmayan yüzeyde oda sıcaklığında kurumasına izin verilmelidir, direkt sıcaklık ve güneş ışınına maruz bırakılmamalıdır. Doğrudan ısı özellikle galaktoz-1-fosfat üridil transferaz aktivitesini yok eder. Örnekler alındıktan sonra dondurulmamalı ve plastik bir torbaya da konulmamalıdır. (plastik torba bakteriyel kontaminasyona yol açabilir) Eğer zarfa birden fazla örnek konulacaksa birbirleri ile temas etmemesine özen gösterilmelidir. Diğer hastanın kan örneği bir önceki hastanın kan içermeyen kısmı ile temas eder durumda olmalıdır (20,22,36).

Tarama yapılmış olduğu ve sonucu hasta dosyasının kolayca görülebilecek bir yerine mutlaka yazılmalıdır. Ev doğumlarında kan örneğinin alınarak tarama laboratuvarına gönderilmesi doğumu yaptıran kişinin sorumluluğunda olmalıdır. Taramanın önemi konusunda aileye bilgi, varsa broşür verilmelidir (20).

Eğer anne, baba örnek alınmasına karşı çıkmışsa bu belgelendirilmeli, imza alınmalı ve bebeğin izlem dosyasında saklanmalıdır. Kan örneği aldığımız bebeğin ailesini tanıyor olsak bile istenilen bilgiler eksiksiz doldurulmalıdır. Çünkü bizim bulunmadığımız bir sırada aileye ulaşmak gerekebilir veya aynı isimde bebekler bulunabilir (20,22). Sağlık kuruluşlarında, fenilketonüri kayıt defterleri tutulmalı ve kuruyan kan örnekleri 24 saat içinde tarama merkezlerine gönderilmelidir (7,36).

Yenidoğan tarama programı merkezleri, birçok kan örneğinin test için kabul edilemez, hatalı laboratuar sonuçları verdiğini bildirmektedirler. Laboratuar kurallarına uymayan, geçersiz örnekler test edilememektedirler. Bu durum yenidoğanın taramasının gecikmesine ve tekrarlanmasına neden olmaktadır.

Örneklerin geçersizlik nedenleri:

- 1- Yetersiz kan miktarı: Filtre kağıdındaki dairelerin tamamen doygunca doldurulmaması, kanın şırınga veya kapiller tüple alınması, filtre kağıdındaki dairelerin yüzeyinin kotaminasyonu, başarısız kan alınmasıdır.
- 2- Kan örneklerinin çizilmiş veya aşınmış görülmesi: Kanın düzensizce kapiller tüple veya benzeri şeylerle alınmasıdır.
- 3- Kan örneklerinin ıslak veya soluk olması: Örneğin postalanmadan önce düzgünce kurutulmamasıdır.

- 4- Kan örneklerinin aşırı doygun olması: Aşırı kanın (genellikle kapiller tüp veya enjektörle) alınması ve filtre kağıdının her iki yüzünden doldurulmasıdır.
- 5- Kan örneklerinin sulandırılmış görünmesi: Kan örneklerinin direkt ısıya maruz bırakılması, kan örneklerinin alınmasından önce ve sonra filtre kağıdının eldivensiz elle veya alkol, mama, antiseptik solüsyon, el losyonu, pudra vb. maddelerle kontaminasyonudur.
- 6- Kan örneklerinin serum halkası gibi (seyreltilmiş) görünmesi: Topuğun delinmeden önce alkolün kurutulmaması, filtre kağıdının alkol, su vb. maddelerle kontaminasyonu, delinmiş alanın aşırı sıkılması, örneğin düzgünce kurutulmaması ve kanın kapiller tüple alınmasıdır.
- 7- Kan örneklerinin pıhtılı veya katmanlı görünmesi: Birçok kere kan damlasının işaretli filtre kağıdındaki dairelere dokundurulması, filtre kağıdının her iki yönden doldurulmasıdır.
- 8- Kan örneklerinin laboratuara 14 gün sonra ulaşması: Örneğin postalanmasından önce hastanede tutulması, postane veya diğer dağıtım servisleri tarafından ulaşımın gecikmesidir (22,36).

Tarama sonucu normal bulunmaması durumunda mutlaka doğrulayıcı testler yapılmalıdır. Tarama sonuçlarında bozukluk saptanan bebeklerde kısa sürede ayrıntılı fizik muayene de yapılmalıdır (20).

1.1.2.6.3. Fenilketonüri Tarama Programı

Hastalığın öneminin anlaşılmasının ardından tarama testi tüm ülkelerde yaygın olarak uygulanmaya başlamıştır. Yurdumuzda ilk olarak 1983'te Ankara'da pilot bir çalışma ile fenilketonüri insidansı araştırılmış ve yüksek olduğunun saptanması üzerine 1986 yılından itibaren Sağlık Bakanlığı'nın organizasyonu ile 36 il merkezinde tarama programı uygulanmaya başlanmıştır. Ardından tarama programı tüm illeri kapsayacak biçimde yaygınlaştırılmıştır. Sağlık merkezlerinde doğan tüm yenidoğanlardan örneklerin alınarak Ankara'da Hacettepe Üniversitesi, İstanbul'da İstanbul Üniversitesi, İzmir'de Dokuz Eylül Üniversitesi ve Sivas'ta Cumhuriyet Üniversitesi bünyesinde kurulan tarama merkezlerine gönderilmesi zorunlu hale getirilmiştir (7).

Hastalığın “Ulusal Fenilketonüri Taraması” kapsamında ülkemizde doğum hizmeti veren tüm sağlık kuruluşlarında taranması zorunludur . Fenilketonüri tarama programı uygulayan tüm ülkelerde olduğu gibi bizim ülkemizde de bildirim zorunlu hastalıklar arasındadır (12). Her yıl Haziran ayının ilk günü " Ulusal Fenilketonüri Günü", 28 Haziran tarihi ise "Avrupa Fenilketonüri Günü" olarak değerlendirilmektedir. Haziran ayı boyunca düzenlenen toplantı ve panellerle hem sağlık çalışanları hem de halk konu ile ilgili bilgilendirilmeye çalışılmakta, her yıl doğacak 350-400 fenilketonürlü çocuğa gecikmeden ulaşabilmek için her doğan bebeğe tarama testi uygulanması gerektiği anlatılmaya çalışılmaktadır (44).

Fenilketonüri hastalığına bağlı zeka geriliğinin önlenmesi amacı ile faaliyetlerde bulunan “Fenilketonürlü Çocukları Tarama ve Koruma Derneği” Sağlık Bakanlığı’nın organizasyonu ile ülkemizde doğan her çocuğun bu hastalık yönünden taranması için çaba sarf etmektedir (44).

Türkiye’de 1983 yılında çıkarılan 2771 sayılı yasa ile FKÜ tedavisinde kullanılan mamalar “hayati önem haiz” ilaçlar kapsamına alınmıştır. Sosyal güvencesi olan ailelerin çocuklarının masrafları devlet tarafından karşılanmaktadır (11).

Ülkemizde fenilketonürlü hastalara yardım amaçlı “Fenilketonürlü Çocukları Tarama ve Koruma Derneği” ile “Fenilketonüri ve Diğer Kalıtsal Metabolik Hastalıklı Çocuklar Vakfı-METVAK” adlı sivil toplum örgütleri de vardır. Fenilketonürlü çocukları tarama ve koruma derneği “Ulusal Fenilketonüri Taraması”nın parasal giderlerini karşılamakta, METVAK sosyal güvencesi olmayan hastalara diyet tedavisi için destek sağlamaktadır (44).

Fenilketonüri tarama programı, Aydın ilinde 1993 yılından itibaren uygulanmaktadır. Program Ana Çocuk Sağlığı ve Aile Planlaması Genel Müdürlüğü’nün kontrolünde yürütülmektedir. Aydın ilinde tarama programı iki aşamada gerçekleşmektedir. 1. aşama; doğum hizmetinin verildiği kurumlarda ilk kan örneğinin bebek taburcu olurken alınması, 2. aşama ise; sağlık ocaklarında 24 saatten sonraki ilk 15 gün içinde alınması (hiç kan alınmadığı tespit edilen bebeklerden ise hangi ay olursa olsun mutlaka kan alınması). Kan örnekleri tarama programıyla ilgili verilen eğitimler doğrultusunda uygun bir yöntemle alınmakta, bebeği tanıtıcı bilgilerin yazdığı formlarla birlikte il sağlık müdürlüğüne günlük

gönderilmektedir. Ayrıca 15 gün içerisinde İl Sağlık Müdürlüğü tarafından Ankara Hacettepe Üniversitesi'ne kan örnekleri topluca gönderilmektedir.

1.1.2.7. FENİLKETONÜRİDE TEDAVİ

Fenilketonürinin tedavisi;

- Diyet tedavisi
- Gen tedavisi
- Enzim tedavisi
- Madde birikiminin önlenmesi
- Oluşmayan son ürününün yerine konulması olmak üzere 5'e ayrılır.

Gen ve enzim tedavisi rutine girecek kadar geliştirilinceye kadar, fenilalanin kısıtlı diyetle devam etmek gerekmektedir (45).

1.1.2.7.1. Diyet Tedavisi

Tıbbi besin kısıtlaması uygulanan hastalık gruplarının önemli bir örneği doğumsal metabolik hastalıklardır. Bu hastalıklarda kabaca enerji eksikliği oluşturan toksik metabolitlerle zehirlenme tablosu yaratan veya değişimi sağlanamadığından çeşitli organlarda metabolitlerin depolanmasına neden olan hastalık tabloları ortaya çıkar (45).

Yenidoğan döneminde ortaya çıkan metabolik bozuklukların çoğu ağır hastalıklardır. Özgül etkin tedavi hemen başlatılmadığında ölümlerle sonuçlanabilir. Genlerdeki bozukluk nedeniyle enzim eksikliği ve yokluğunda gelişen hastalıkların bazıları metabolize olmayan besin öğelerinin diyetten çıkarılması yada miktarının kısıtlanmasıyla tedavi edilebilir. Uygulanacak diyet hastalığın kötü gidişini durdurmalıdır. Aksi halde gereksiz ve pahalı bir tedavi uygulanmış olur. Diyet tedavisinin amacı; santral sinir sisteminin korunması, normal büyüme gelişmenin sağlanması, biyokimyasal parametrelerin düzeltilmesi, diyetle yeterli miktarda protein, enerji, vitamin, mineral ve eser elementlerin verilmesidir. Önerilen diyet, hasta için tat ve çeşitlilik yönünden kabul edilebilir olmalıdır (9).

Fenilketonürlü bireyler, mümkün olduğunca erken başlanması gereken fenilalaninden kısıtlı diyetle ihtiyaç duyarlar. Diyet, tıbbi protein kaynağı ve hazır

düşük proteinli özel gıdaların kullanımını gerektirir (26). Tüm doğal protein gıdalar yaklaşık %15 fenilalanin içerir, bu yüzden yenidoğanlar için özel hazırlanmış mamalar reçete edilir. Büyük çocuklarda fenilalanin içermeyen daha doğal, düşük fenilalaninli gıdaların değişimine izin veren ürünler kullanılır (8).

1950'lerin başlarında fenilketonürlü çocukların yaşamlarının ilk bir haftası içinde, fenilalaninden kısıtlı diyetle başlamaları çocukların nörolojik durumlarında yararlı etkilerle sonuçlanmıştır. Diyet tedavisinin başlamasıyla birçok uzman diyetisyen, bu diyet tedavisinin ne kadar sürdürülmesi konusunda tartışmaya düşmüştür. İlk başlarda yaşamın ilk 10 yılında diyet uygulaması düşüncesinin yerini, son günlerde çocukluk yıllarının yanında tüm "Yaşam Boyu" fenilalaninden kısıtlı diyet uygulaması almıştır. Bu düşünce ve uygulama değişiklikleri klinik gözlemlere ve hayvanlar üzerinde yapılan deneylere dayanmaktadır. Klasik fenilketonüri hastalığında beyin hasarının önlenmesi için tedavinin hayatın ilk 20 günü içinde başlaması önemlidir (9,17,46,47).

Kan fenilalanin düzeyi 10 mg/dl den fazla olan fenilketonürlü bebekler, 7- 10 günlük olana kadar fenilalanin düzeyinin metabolik kontrolü için tedaviye başlanmalıdır (26).

Tedavi başlangıçta dokularda biriken fenilalaninin beyin ve diğer vücut dokularına zarar vermemesi için boşaltılması gerekmektedir. Bu diyetle "boşaltma diyeti" denir. Kandaki fenilalanin düzeyine göre 3-7 gün süreyle hastaya "0" mg fenilalanin, 2 g/kg protein verilerek takip edilir. Serum fenilalanin seviyesi istenilen düzeye geldiğinde hastanın gereksinimlerine uygun düzeyde fenilalanin içeren diyetle başlanır (9).

Diyet, serum fenilalanin düzeyini 2-8 mg/dl arası sürdürmek için günlük kg başına 20-30 mg fenilalanin içerecek şekilde hesaplanır (8). Normalde 3 mg/dl altında olması gereken serum fenilalanin düzeyi klasik fenilketonüride 20 mg/dl'nin üzerindedir (9).

Hiçbir düşünce fenilalaninin optimal düzeyde olmasını istemez (26). Fenilketonürlü hastalarda istenilen kan değerleri 1-10 yaş için 2-6 mg/dl, 11-16 yaş için < 10 mg/dl, 16 yaş üstü için < 20 mg/dl'dir (9). US'de klinikler yaygın olarak fenilalanin düzeylerini 12 yaşından önce çocuklarda 2-6 mg/dl, 12 yaşından büyük çocuklarda 2- 10 mg/dl önermektedirler. Fakat NIH (National Institutes of Health)12

yaşından sonraki çocuklarda fenilalanin düzeyinin 2-15 mg/dl sürdürülmesi gerektiğini söylemektedir (26).

Kan fenilalanin düzeyinin periyodik ölçümünde; besin alımının analizi, beslenme durumunun gözden geçirilmesi ile beraber hastanın bunlara yanıtının izlenmesi kullanılır (26).

Genellikle beyin hasarı, 10-15 mg/dl fenilalanini geçince önem kazanır. 2 mg/dl nin altına düşünce vücut protein depolarını katabolize etmeye başlar, sonuç olarak gelişme geriliği oluşur. Her çocuk için günlük miktar bireysel olarak; iştaha, büyüme ve gelişime, kan fenilalanin ve tirozin seviyesine göre değişir (8).

Tedavi hastanın klinik durumuna göre değişim göstermekle birlikte; ilk yıl haftada bir, 1-12 yaşları arasında ayda iki kez, 12 yaştan sonra ayda bir ve gebelik döneminde haftada iki kez izleme yapılmalıdır. US. klinikleri 18 yaşına kadar yaklaşık ayda bir izlem yapmaktadırlar (26).

Beslenme tedavisinde temel amaçlar şunlardır:

- 1- Kan fenilalanin düzeyini normal büyümeyi sağlayacak, beyin harabiyetini önleyecek veya en aza indirecek düzeyde tutmak
- 2- Çocuğun normal büyümesini ve gelişmesini sağlayacak miktarda protein, enerji, vitamin ve mineralleri sağlamak
- 3- Hastanın izlem sırasında ağırlık kaybı ve diğer katabolik olaylardan etkilenmemesini sağlamak (zira vücut proteinlerinin yıkımı fenilalanin açığa çıkmasını sağlar)
- 4- Hasta için diyetin tat, çeşitlilik gibi yönlerden kabul edilebilir olmasını sağlamak, listeleri ile diyetin tek düzelikliğini yok etmek, en önemlisi hastayı doyurmak
- 5- Hasta ve ailesine hastalık, beslenme tedavisi ve kullanılan amino asit karışımları, düşük proteinli ürünler ve değişim listeleri hakkında gerekli eğitimi vermek olmalıdır (9).

Fenilalanin tüm proteinli besinlerde bulunan elzem bir amino asittir ve diyetten tümünden çıkarılması sakıncalıdır. Yetersiz alınması da büyüme geriliği, protein malnütrisyonu, deri döküntüleri, megaloblastik anemi, osteolitik lezyonlar, konvülsiyon, ishal, saçlarda dökülme gibi ciddi semptom ve bulguların gelişmesine yol açar (17).

Günlük verilecek fenilalanin miktarı gün için eşit dağıtılmalıdır. Bebeklerde 6-8 öğünde, çocuk grubunda 3-4 öğünde vermek ve doğal protein kaynaklı besinlerle tüketimini sağlamak önemlidir. Diyetle protein ve fenilalanin içeriği yüksek et, balık, tavuk, yumurta, süt, peynir, yoğurt gibi bazı besinler yer almamalıdır (17). Çocuğun büyümesi için gerekli ve metabolize etme yeteneğine göre fenilalanin doğal kaynaklardan (sebze, meyve gibi) karşılanmalı, kalan protein gereksinmesi fenilalanin içermeyen yada protein içeriği düşük, enerji içeriği yüksek, tirozin ve diğer elzem aminoasitler eklenmiş, vitamin, mineral ve eser elementlerle zenginleştirilmiş, özel olarak üretilmiş aminoasit karışımlarından sağlanmalıdır (9).

Fenilalaninden kısıtlı diyetle sıvı yağlar ve saf karbonhidratlar önemli enerji kaynaklarıdır. Bu amaçla çocuklara yaşlarına göre şeker, bal, pekmez, nişasta, limonata, ihlamur, çay verilebilir. Yapay tatlandırıcılardan aspartam metabolize edildiğinde %56 fenilalanine dönüştüğü için kaçınılmalıdır (17). Fenilalanin ve protein içeriği çok düşük, enerji içeriği yüksek özel ürünlerin (makarna, şehriye, un, bisküvi vb) kullanımı enerji açığını kapamada önemli yer tutmaktadır. Fenilketonürlü hastaların diyetlerinde yağ kısıtlaması yapılmamasına rağmen, yağdan zengin hayvansal kaynaklı besinlerin kullanımı kısıtlandığı için diyetlerindeki yağ oranı normalden az olduğu vurgulanmıştır. Özellikle çoklu doymamış yağ asitlerinin eksikliği saptanmıştır. Santral sinir sistemi ve retina için önemli olan bu elzem yağ asitlerinin desteğinin özellikle, bebeklik döneminde ve maternal fenilketonürlü hastalarda önemli olduğu belirtilmiştir (9).

Anne sütünün fenilalanin içeriği düşüktür (anne sütünün her 100 ml'si 46 mg fenilalanin içerirken, whey bazlı formula mamalarda bu miktar her 100 ml'de 60 mg'dır). Anne sütünün içersinde uzun zincirli çoklu doymamış yağ asitleri bulunur. Emzirmek, anne ile bebek arasında sıkı bir bağ kurulmasını ve annenin bebeğin beslenmesinde bir miktar kontrol kazanmasını sağlamaktadır (13). Son yıllarda yenidoğan döneminde anne sütünün ve normal bebek mamalarının ölçülü miktarda fenilketonürlü hastalarda kullanılması iyi bir izleme uygun görülmektedir. Olgun anne sütündeki fenilalanin miktarı gün içinde değişiklik göstermekte ve aldığı miktarın hesaplanması zor olmakla birlikte hasta çocuğun kan fenilalanin düzeyleri sık aralıklarla takip edilerek anne sütünün verilmesi yararlıdır (9,17,27,47).

Yenidoğan döneminde kan fenilalanin düzeyi $>1000\mu\text{mol/l}$ ($>17\text{mg/dl}$) ise sadece fenilalaninsiz diyet verilir, bu arada annenin sütünü sağması sağlanır. Böylece günde ortalama 5-10 mg/dl düşüş sağlanır. Kan fenilalanin düzeyi $<1000\mu\text{mol/l}$ altına düşerse anne sütü yada 50 mg/kg/gün fenilalanin içerecek tarzda normal formula mama da diyete eklenir. Bu dönemde günlük fenilalanin düzeyi ölçümü yapılır. Fenilalanin düzeyi 600-1000 $\mu\text{mol/l}$ ise fenilalanin kaynağını tamamen kesmeye gerek yoktur. Tanı konulur konulmaz ya anne sütü ve fenilalaninsiz diyet mama yada 50 mg/kg/gün fenilalanin karşılayacak biçimde normal formula ve fenilalaninsiz diyet maması birlikte kullanılmaya başlanır. Fenilalanin düzeyi 400-600 $\mu\text{mol/l}$ ise eğer haftalık fenilalanin kontrollerinde düzey hep 400 $\mu\text{mol/l}$ 'nin üzerinde saptanıyorsa diyete başlanır. Bazen çok az miktarda kısıtlama yeterli olabilmektedir. Ancak bu kısıtlamalar yapılırken mutlaka özel diyet maması da kullanılmaktadır (13).

Ek gıdaya geçiş zamanında başlatılmalıdır. Doğal protein içeren gıdaların küçük miktarları tarafından ek gıdaya başlanırken, değişimler normal bebek maması gibi verilir (24).

Fenilketonürlü çocuklarda eser element ve minerallerin ana kaynağı olan doğal protein kaynakları sınırlandırıldığı için, selenyum, çinko, bakır, demir, kalsiyum ve içme suyu florlanmamış ise flor yetersizliği görülmektedir. Hastaya vitamin ve mineraller yönünden destek verilebilir (9).

1.1.2.8. MATERNAL FENİLKETONÜRİ

Fenilketonürlü kadınlar, bebek sahibi olabilirler ancak gebelik dönemlerinde diyet takibi çok önemlidir (26). Fenilketonürlü anne adayları konsepsiyondan önce düşük fenilalaninli diyete alınmalı ve kan fenilalanin düzeyi yakından izlenmelidir (47).

Planlı gebelik, gebelikten önceki fenilalanin düzeyinin kontrollü olmasını sağlarken plansız gebelik ise anne ve bebek için tehlikeli olabilmektedir (26).

Gebelikten en az 3 ay önce fenilalanin düzeyi 6 mg/dl den az olduğunda başarı sağlanabilmektedir. Gebelikte tavsiye edilen kan fenilalanin düzeyi 2-6 mg/dl'dir (26). Kan fenilalanin düzeyi 5 mg/dl geçmeyecek şekilde tedavi

sağlanmalıdır (17). Kullanılan aminoasit karışımları da göz önüne alınarak 1-1,3 g/kg/gün protein önerilmektedir (9). Gebelik süresince en fazla 15 gün aralarla kan fenilalanin düzeyinin ölçülmesi maternal fenilketonürinin önlenmesinde esas olmalıdır (3).

Fenilalaninin fetüse geçişi, fetüsün gelişimini 1,5 kez daha fazla etkilemektedir (24). Fetüsteki yüksek fenilalanin düzeyleri mikrosefali, mental gerilik, konjenital kalp hastalığı, düşük doğum ağırlığı açısından risklidir (19,26,47). Ayrıca doğumsal anomaliler (kardiyak lezyon, özefajiyal atrezi, intra uterin büyüme geriliği) meydana gelebilmektedir. Ölü doğum ve düşük doğum riski yüksektir (17). Hiperfenilalaninemili adölesan kızlar, plansız gebeliklerin riski (fötal anomali) için danışmanlık almalı ve fenilalanin düzeyinin takibinin sürdürülmesi için cesaretlendirilmelidirler (24). Fenilketonürlü kız çocuklarına 10-12 yaşından başlayarak maternal fenilketonüri ve gebelik süresinde sıkı diyet tedavisinde bulunmanın önemi konusunda eğitim yapılmalıdır (17). Tüm aile için psikososyal destek sağlanmalı, bebeğin bakımının devamlılığı geliştirilmeli ve takip edilmelidir (26). Bebeğin doğumdan sonra anne sütü almasında da bir sakınca yoktur (18).

Maternal fenilketonüride diyetin amacı; kan fenilalanin seviyesini normal sınırlarda tutabilmek, sağlıklı bebeklerin dünyaya gelmesini sağlamak ve yaşam kalitesini arttırmaktır (9).

1.1.2.9. FENİLKETONÜRİDE HEMŞİRE VE EBELERİN GÖREV VE SORUMLULUKLARI

Hemşire ve ebeler her yenidoğandan kan örneği alınması gerektiğinin farkında olmalıdırlar. Kan örneğinin alınması için en uygun zamanın bebek beslendikten en az 24 saat sonra olduğunu bilmelidirler. Hastanelerde kan örneklerini bebeğin taburculuğuna yakın yada bebek taburcu olurken almalıdırlar. Kan örneği alınan her bebeğin ailesine kanın ne amaçla alındığı, gerekliliği, sonucu nasıl öğrenecekleri anlatılmalıdır ve gerekli izin alınmalıdır. Kan örneği alınmış her bebeğin kaydının tutulduğu bir kayıt sistemi oluşturmalıdırlar. Kan örnekleri analiz için en kısa sürede laboratuara göndermelidir. Hemşire ve ebeler yeniden taramanın gerekliliğine inanmalıdırlar. Erken taburculuktan dolayı yanlış negatif sonuç

çıkabileceğinden aileleri yeniden tarama yapılması için uyarılmalıdırlar. Yeniden taraması yapılacak bebeğin ailesini bebek 15 günlük olduğunda evlerine en yakın temel sağlık hizmeti veren kuruma giderek kan örneği aldirmaları konusunda uyarılmalıdırlar. Ailelere sözlü uyarının yanında hatırlatıcı yazılı sevk formu da verilmelidir (11).

Çok boyutlu bir sorun olan FKÜ'de ailenin bu durumla baş edebilmesi, çocuğun tedavisini başarı ile yürütebilmesi, çocuk ve ailenin duruma en üst düzeyde uyumlarının sağlanması için ekip yaklaşımı gereklidir. Gelişmiş merkezlerde ekip; genetik danışman, pediatrist, diyetisyen, hemşire, sosyal çalışman ve psikologdan oluşmaktadır (12).

Hemşire ve ebeler fenilketonürlü çocukların tedavisinin başarılı diyet uygulaması olduğunun farkında olmalıdırlar. Bu diyetin, çocuğun büyüme ve gelişmesi için güvenli oranda fenilalanin içermesi gerektiğini, diyetin sürdürülmesinin aile için zor, mamaların çok pahalı olduğunu bilmelidirler. Çocukların idrar ve kan fenilalanin düzeylerinin sıkı takibinin, boy/kilo kayıtlarının düzenli ölçümünün diyet izlemi açısından önemli olduğunun farkında olmalıdırlar. Hemşire ve ebeler diğer sağlık personeline ve hasta çocuğun ailesine tedavinin anlamını açıklamalıdırlar. Başarılı diyet kontrolü için ailelerin şunları öğrenmesini sağlamalıdırlar; bebek diyet planı, besin alımının izlenmesi, kan örneği alımı, sağlık durumunun ve besin alımının doğru kaydının yapılması, hastalık gelişim safhasıyla başedilmesi, ailelerin suçluluklarını, korkularını ve kızgınlıklarını açıklamaları için terapötik iletişimin gerekliliği. Ayrıca aileler; çocukta yetersiz fenilalanin alımı belirtilerini (anoreksiya, kusma, halsizlik), artmış fenilalanin miktarının gerektirdiği durumları (hızlı büyüme ve ateşli hastalık periyodu), protein kısıtlamasının ciddi olduğunda hemoglobin düzeylerinin yakından takibi, özel üretimli proteinden düşük, karbonhidrattan yüksek gıdaların alınması, düşük fenilalaninli değişim listelerinin nasıl olduğu ve diyet tedavisinin yaşam boyu sürdürüleceği konularını bilmelidirler. Hemşire ve ebeler, ailelerin diyet tedavisini öğrenmeleri için cesaret verici olmalı ve ailelerden gelebilecek sorulara karşı danışman rollerini bilmelidirler (48). Annenin tekrarlanan gebeliklerindeki hasta doğma riski konusunda anlayabilecekleri ifadelerle bilgi verilmesi gereken noktalardan birisidir (17).

Çocuklar büyüdükçe ailelere denetimin azaldığı, çocukların yasak yiyeceklerden yedikleri ve diyetle verilenlerden daha fazlasını almaları ile kan fenilalanin düzeylerinin yükseldiği sıklıkla izlenmektedir. Bunu önlemek için çocukların anlamaya başladıkları yaştan itibaren diyetleri konusunda sürekli eğitilmeleri, bilinçlendirilmeleri gerekmektedir. Hasta çocuk sadece özel diyeti uygulanan değil, kendiside giderek diyetin uygulayıcısı olmalıdır. Bu eğitim verildiğinde hasta özel diyetle olmanın da bir yaşam biçimi olduğunu benimseyecektir (17).

Hemşireler, diğer disiplinlerle işbirliği yaparak ve bütüncül, aile merkezli bakım uygulayarak fenilketonüri çocuğun tanı ve tedavi sürecinde önemli bir yer alabilirler. Hemşireler eğitici, koruyucu, destekleyici, danışman ve bakım verici hemşirelik rollerini kullanarak fenilketonürinin önlenmesi, erken tanı ve tedavisinin sağlanması, hastalığın aile sağlığı üzerindeki olumsuz etkilerinin azaltılması ve bakımın sürdürülmesinde sorumluluk alabilirler (12).

Toplum akraba evliliklerinin sonuçları konusunda bilinçlendirme, fenilketonüri çocukları yada hastalık olasılığı taşıyan aileleri belirleme, bu aileleri genetik danışmanlık için yönlendirme, FKÜ tarama programlarına, etkin olarak katılma hemşirenin koruyuculuk rolüne uygun düşen işlevlerdir (12,29).

Ailenin genetik danışmanlık gereksinimini belirleyen hemşireler bu sürecin başlangıcında yer alırlar. Hemşireler, ailenin genetik danışmanlık almaya ilişkin duygularını tartışarak, aileyi genetik danışmanlık sürecine ilişkin bilgilendirerek ailenin danışma hizmetlerinden daha etkin yararlanmasını sağlayabilirler. Çocuklarında kalıcı bir bozukluk olduğunu ve bunun kendilerinden geçtiğini öğrenmekle başlayan acı çekme ve yas sürecinde ebeveynleri duygularını ifade etmeye cesaretlendirerek aileyi destekleyebilirler. Hemşireler, aile üyelerinin gelişimsel gereksinimlerini, durumdan etkilenimlerini, yeterliliklerini ve destek kaynaklarını tanımlarına yardım edebilirler. Hemşire, bozukluğa ve seçeneklere ilişkin verilen bilgileri ailenin tam ve doğru olarak anlayıp anlamadığını değerlendirmelidirler. Ailenin soru sorabileceği bir ortam bu değerlendirmeye izin verir (12).

FKÜ diyeti, aileyi bilişsel, sosyal, psikolojik ve ekonomik olarak birçok alanda zorlayabilir. Aile, günlük bakımı sürdürürken direkt danışmanlık almaya,

önerilere ve desteklenmeye gereksinin duyabilir. Gerek hastanede, gerekse halk sađlığı alanında çalışan hemşire ve ebeler aileye fenilketonürili çocuđa evde bakım verebilme yeteneđi kandırmada ve aileyi desteklemede önemli bir role sahiptir (12).

Hastalığın gerektirdiđi deđişimlere uyum sağlamada ailenin yaşadığı güçlükler ve hemşirelik bakım gereksinimleri hastalığın ve ailenin özelliklerine göre deđişebilir. Bu nedenle fenilketonürili çocuđu olan ailenin özelliklerinin ve aile üyelerinin psikososyal gereksinimlerinin kapsamlı bir şekilde deđerlendirilmesi hemşirelik bakımının temelini oluşturur (12).

2. GEREÇ VE YÖNTEM

2.1. Araştırmanın Türü

Kesitsel tipte bir araştırmadır.

2.2. Araştırmanın Yapıldığı Yer ve Zaman

Aydın il merkezinde FKÜ tarama programının yürütüldüğü merkez ve merkeze bağlı Sağlık Ocakları, Aydın Doğum ve Çocuk Bakım Evi, 82. Yıl Devlet Hastanesi'nde, 1 Mart 2006-31 Mayıs 2006 tarihleri arasında yapılmıştır.

2.3. Araştırmanın Evreni

Aydın ilinde FKÜ kan örneklerinin alınmasından sağlık ocaklarında ebeler sorumludur. Hemşireler, poliklinik hizmetlerinde çalıştılarından FKÜ kan örneklerini almamaktadırlar. Sağlık personeli yetersizliğinden dolayı ebelerinde bir kısmı poliklinik, laboratuvar hizmetlerinde görev almaktadır. Sağlık ocaklarında görev dağılımı, kurumun ihtiyacına göre sorumlu hekim tarafından belirlenmektedir. Bu durumda görevlendirme değişikliğine bağlı olarak FKÜ kan örneklerini alan ebeler de değişebilmektedirler. Normalde ebeler bebeklerden FKÜ kan örneklerini ev ziyaretlerinde veya ailenin bebeğini sağlık ocağına getirdiği sırada almaktadır. Eğer aile bebeğini FKÜ kan örneği alınması için sağlık ocağına getirdiğinde, ebesi sağlık ocağında değilse mutlaka bir başka ebe tarafından FKÜ kan örneği alınmakta ve kaydı tutulmaktadır. Ayrıca belli nedenlerden dolayı (doğum izni, yıllık izin vb.) görevini geçici olarak sürdüremeyen ebelerin yerine bir başka ebe görevlendirilmektedir. Araştırmaya sağlık ocaklarında çalışan, FKÜ kan örneğini çalışma hayatında almış ve almakta olan tüm ebeler dahil edilmiştir. Sağlık ocaklarında çalışan ebeler arasında daha önceden FKÜ kan örneği almayan ebe bulunmamaktadır. Aydın il merkez ve merkeze bağlı sağlık ocaklarında araştırmanın yürütüldüğü tarihlerde 126 ebe çalışmaktaydı (bu sayıya başka kurumlara geçici görevle gidenler, doğum veya yıllık izne ayrılanlar dahil edilmemiştir). Ebelerden 110 kişi araştırmaya gönüllülük esasına uygun olarak katılmıştır. Bu sayı, sağlık ocaklarında çalışan ebelerin %87'sidir.

Aydın Doğum ve Çocuk Bakım Evi'nde, FKÜ tarama programının yürütülmesinden çalışan tüm hemşire ve ebeler sorumludur. Ancak hafta içi 8-16 saatleri arasında FKÜ kan örneklerini bir FKÜ hemşiresi almaktadır. Hafta sonları ve resmi tatillerde hastanede sorumlu hemşire-ebe görevini üstlenen 12 sağlık çalışanı, sorumlu-ambulans nöbetini tuttıkları zaman FKÜ kan örneklerini almaktadırlar. Bu sorumlu hemşire-ebe, 24 saatlik nöbetleri esnasında eğer ambulansla şehir dışına hasta sevkine giderse FKÜ kan örneklerini alması için hastane çalışanlarından biri görevlendirilmektedir. Araştırmanın yapıldığı tarihten bir yıl öncesine kadar hastanede çalışan tüm hemşire ve ebeler çalışma saatlerinde FKÜ kan örneklerini almaktaydılar. Bu nedenle araştırmaya hastanede çalışan başhemşire ve yardımcıları haricindeki 70 ebe ve hemşire dahil edilmek istenmiştir. Çalışan ebe ve hemşirelerden toplam 57 kişi araştırmaya gönüllülük esasına uygun olarak katılmıştır. Bu sayı çalışanların % 81'idir.

Aydın 82. Yıl Devlet Hastanesi'nde FKÜ Tarama Programını yürütmekten sorumlu kadın-doğum servisinde 15 ebe bulunmaktadır. Bu ebelerin hepsi çalışma saatlerinde bebeklerden FKÜ kan örneği almaktadır. Serviste çalışan tüm ebelerle görüşülmüş ve araştırmaya gönüllülük esasına uygun katılmaları sağlanmıştır.

2.4.Araştırmanın Örnekleme

Araştırmada örneklem yapılmaksızın Aydın il merkezinde FKÜ tarama programını yürüten merkez ve merkeze bağlı Sağlık Ocakları, Aydın Doğum ve Çocuk Bakım Evi, 82. Yıl Devlet Hastanesi'nde çalışan hemşire ve ebelere ulaşılması hedeflenmiştir.

2.5. Veri Toplama Yöntemi

Verilerin toplanmasında, hemşire ve ebelerin birbirleriyle etkileşimini engellemek için yüz yüze görüşme yöntemi uygulanmıştır. Araştırma katılımcılarına Fenilketonüri hastalığı ve taraması ile ilgili literatür doğrultusunda hazırlanan 42 soruluk anket, bizzat araştırmacı tarafından uygulanmıştır.

2.6. Veri Toplama Aracı

Araştırmada veri toplama aracı olarak; araştırmacı tarafından hazırlanmış olan hemşire ve ebelerin sosyo-demografik özellikleri, fenilketonüri hastalığı ve tarama uygulaması konusundaki bilgi durumlarını saptamaya yönelik çeşitli sorulara yer verilmiş olan anket formu (Ek) kullanılmıştır.

2.7. Verilerin Değerlendirilmesi

Verilerin değerlendirilmesinde anket sorularından sadece bir doğru cevabı bulunan 20 bilgi sorusu alınıp puanlama sistemi oluşturulmuş ve her bir soruya 5 puan verilerek 100 puan üzerinden değerlendirme yapılmıştır. Bu 20 soru, 10 soru fenilketonüri hastalığı ve 10 soru fenilketonüri tarama uygulaması olmak üzere iki bölüme ayrılmıştır. Her bir bölüm için puanlama sistemi 50 puan üzerinden hesaplanmıştır. Sorulara doğru cevap verenlere 5, yanlış cevap verenlere 0 puan verilerek değerlendirmeye gidilmiştir.

Anketteki Fenilketonüri hastalığı ile ilgili seçilen sorular 6,7,9,10,11,14,16,17,18,19 numaralı ve Fenilketonüri tarama uygulaması ile ilgili seçilen sorular 26,27,28,31,33,34,35,37,40,42 numaralı sorulardır.

Hemşire ve ebelerin bilgi puan ortalamaları ortalama±standart sapma olarak verilip, verilerin istatistiksel analizinde Mann Whitney U testi ve ki-kare testi kullanılmıştır. Anlamlılık seviyeleri $p<0,05$ olarak alınmıştır.

2.8. Sınırlılıklar

Araştırmanın planlanması aşamasında Aydın il merkezinde sağlık kurumlarındaki FKÜ tarama programını yürüten hemşire ve ebelerin tümüyle görüşülmek istenmiştir. Aydın İl Sağlık Müdürlüğü ve Aydın Adnan Menderes Tıp Fakültesi Hastanesi yetkililerinden FKÜ tarama programını yürüten hemşire, ebe sayıları ve araştırmayı sürdürebilmek için yazılı izin alınmıştır. Anket uygulamak için gidildiğinde, Aydın Adnan Menderes Tıp Fakültesi Hastanesi'nde FKÜ kan örneklerini asistan doktorların aldığı öğrenilmesi ve AÇS/AP'ta FKÜ kan örneklerinin alınmaması üzerine araştırmaya sadece Aydın İl Sağlık Müdürlüğü'ne bağlı kurumlarda FKÜ kan örneklerini alan hemşire ve ebeler dahil edilmiştir. Anket uygulandığı tarihlerde 29 hemşire ve ebe izinli olduğundan/araştırmaya katılmak

istemediğinden 23 hemşire ve 159 ebe olmak üzere toplam 182 katılımcıya ulaşılabilmektedir. Ayrıca yaptığımız araştırmanın konusu ile ilgili yapılmış çalışmaların yetersizliğinden kaynaklı tartışmada sıkıntı çekilmiştir.

3. BULGULAR

Tablo 3.2: Hemşire ve Ebelerin Sosyo-Demografik Özelliklerinin Dağılımı

Özellikler	Sayı	Yüzde
Yaş		
≤35	95	52,2
>35	87	47,8
Medeni Durum		
Evli	162	89,0
Bekar	20	11,0
Meslek		
Hemşire	23	12,6
Ebe	159	87,4
Meslekte Çalışma Süresi		
≤10 yıl	35	19,2
>10 yıl	147	80,8
Kurum		
Sağlık Ocağı	110	60,5
Aydın Doğum ve Çocuk Bakım Evi	57	31,3
82. Yıl Devlet Hastanesi	15	8,2
Kurumda Çalışma Süresi		
≤5 yıl	86	47,3
>5 yıl	96	52,7
Eğitim Durumu		
Sağlık Meslek Lisesi	65	35,8
Açık Öğretim Önlisans	92	50,5
Meslek Yüksekokulu	15	8,2
Sağlık/Hemşirelik Yüksekokulu	10	5,5
Toplam	182	100,0

Araştırmada 23 hemşire ve 159 ebe olmak üzere toplam 182 sağlık çalışanına ulaşılmıştır. Katılımcıların %87,4'ünü ebeler oluşturmaktadır.

Tablo 3.2 incelendiğinde hemşire ve ebelerin yarısının 35 yaş ve üstünde olduğu görülmektedir. Katılımcıların yaş ortalaması $35,1\pm 5,9$ olup, en genç katılımcı 25, en yaşlı katılımcı ise 53 yaşındadır. Hemşire ve ebelerin büyük çoğunluğunun evli olduğu tespit edilmiştir.

Ortalama meslekte çalışma süresi $15,7\pm 5,8$ olup meslekte en kısa çalışanın 5 yıl, en uzun çalışanın 33 yıl çalıştığı hesaplanmıştır. Katılımcıların %80,8'inin meslekte çalışma sürelerinin 10 yıl ve daha fazla olduğu saptanmıştır. Sağlık Ocağında çalışan katılımcıların hastanelerde çalışanlara göre sayılarının daha yüksek olduğu görülmektedir.

Aynı kurumda çalışma sürelerine bakıldığında hemşire ve ebelerin yarısının 5 yıl ve üstünde çalıştığı saptanmıştır. Ortalama kurumda çalışma süresi $7,9\pm 6,1$ olup en az çalışanın 1 yıl, en fazla çalışanın 28 yıl olduğu tespit edilmiştir.

Katılımcıların %64,2'sinin üniversite mezunu olduğu ve bunların büyük çoğunluğunu açık öğretim önlisans mezun grubunun oluşturduğu saptanmıştır. Hemşirelerin %82,6'sı, ebelerin ise %61,6'sı üniversite mezunudur.

Tablo 3.3: Hemşire ve Ebelerin FKÜ Taraması Görev Özelliklerinin Dağılımı

Özellikler	Sayı	Yüzde
FKÜ Taraması Görev Süresi		
≤5 yıl	50	27,5
>5 yıl	132	72,5
Hizmet içi eğitim		
Alan	65	35,7
Almayan	117	64,3
Bakım/eğitim/danışmanlık		
Veren	10	5,5
Vermeyen	172	94,5
Toplam	182	100,0

Araştırmaya katılan hemşire ve ebelerin FKÜ taraması uygulama süresinin çoğunluğunun 5 yıl ve üzerinde olduğu saptanmıştır. FKÜ taraması uygulama süresi

ortalamasının $8,2\pm 3,7$ yıl olduğu, bu görevi en az uygulayanın 1yıl, en fazla uygulayanın 13 yıl sürdürdüğü hesaplanmıştır.

Katılımcıların %35,7'sinin hizmet içi eğitim aldığı tespit edilmiştir. Hemşirelerin %52,2'si HİE alırken ebelerin sadece %33,3'ü HİE almıştır.

Katılımcıların %5,5'inin ise fenilketonürlü bir bebeğe/çocuğa bakım aynı zamanda ailesine eğitim/danışmanlık verdiği tespit edilmiştir.

Tablo 3.4: Katılımcıların Fenilketonüri Konusundaki Bilgi Kaynaklarının Dağılımı

Bilgi Kaynağı	Sayı	Yüzde
Okul yılları	27	14,8
Hizmet içi eğitim	56	30,8
Bakanlığa ait dergi, broşür	61	33,5
Medya/tv/internet	8	4,4
Kendi kendine uygulayarak	30	16,5
Toplam	182	100,0

Fenilketonüri konusunda bilgi kaynaklarının en çok bakanlığa ait dergi, broşüre ve ardından hizmet içi eğitime dayalı olduğu belirlenmiştir. Yapılan istatistiksel analiz sonucunda hizmet içi eğitim alanların tümünün fenilketonüri konusundaki bilgi kaynağını HİE'e dayandırdığı ortaya çıkmıştır.

Tablo 3.5: Katılımcıların Tanıtıcı Özelliklerine Göre Fenilketonüri Konusundaki Genel Bilgi Puan Ortalamalarının Karşılaştırılması

Özellikler		Puan Ortalaması	P
Yaş	≤35	57,4±13,7	0,906
	>35	57,2±16,8	
Medeni Durum	Evli	58,1±15,1	0,115
	Bekar	50,8±14,9	
Meslek	Hemşire	61,9±15,4	0,070
	Ebe	56,6±15,1	
Meslekte Çalışma Süresi	≤10 Yıl	55,9±12,9	0,550
	>10 Yıl	57,7±15,7	
Kurum	Sağlık Ocakları	54,8±13,8	0,006
	Hastaneler	61,1±16,5	
Kurumda Çalışma Süresi	≤5 Yıl	56,0±13,4	0,421
	>5 Yıl	58,4±16,7	
Eğitim Durumu	Sağlık Meslek L.	54,0±15,3	0,013
	Üniversite	59,1±14,9	
FKÜ Taraması Görev Süresi	≤5 Yıl	60,2±14,7	0,083
	>5 Yıl	56,2±15,3	
Hizmet İçi Eğitim	Alan	62,6±16,1	<0,001
	Almayan	54,4±13,9	
Bakım/Eğitim/Danışmanlık	Veren	62,5±19,6	0,277
	Vermeyen	57,0±14,9	

Hemşire ve ebelerin fenilketonüri konusuna ilişkin genel bilgi puan ortalaması 100 üzerinden 57,3±15,2 olarak hesaplanmıştır.

Tablo 3.5 incelendiğinde yaş, medeni durum, meslek, meslekte çalışma süresi, aynı kurumda çalışma süresi, FKÜ taraması uygulama süresi, fenilketonürlü bir bebeğe/çocuğa bakım ve ailesine eğitim/danışmanlık verilmesi ile FKÜ konusundaki genel bilgi puan ortalamaları arasında istatistiksel bir ilişki olmadığı görülmektedir ($p>0,05$).

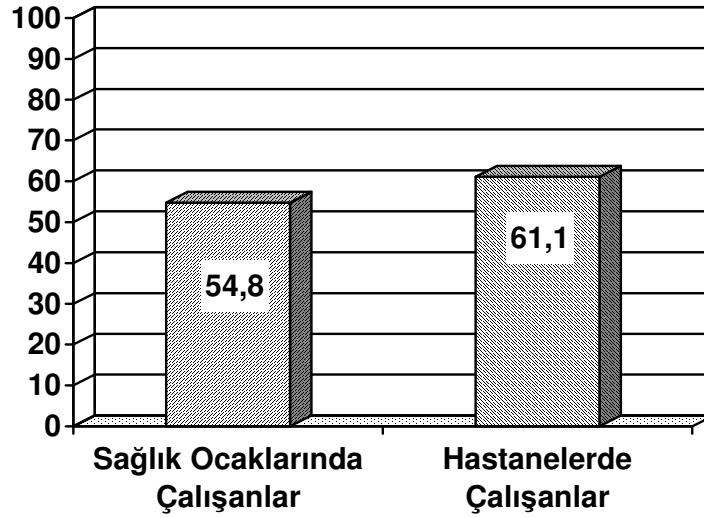
Kurum ile fenilketonüri konusundaki genel bilgi puan ortalaması istatistiksel olarak ilişkili saptanmıştır ($p=0,006$). Sağlık ocaklarında çalışan katılımcıların bilgi

puan ortalaması $54,8 \pm 13,8$ iken hastanelerde çalışanların bilgi puan ortalaması $61,1 \pm 16,5$ 'dir. Hastanelerde çalışanların puan ortalamalarının daha yüksek olduğu şekil 2'de de gösterilmektedir.

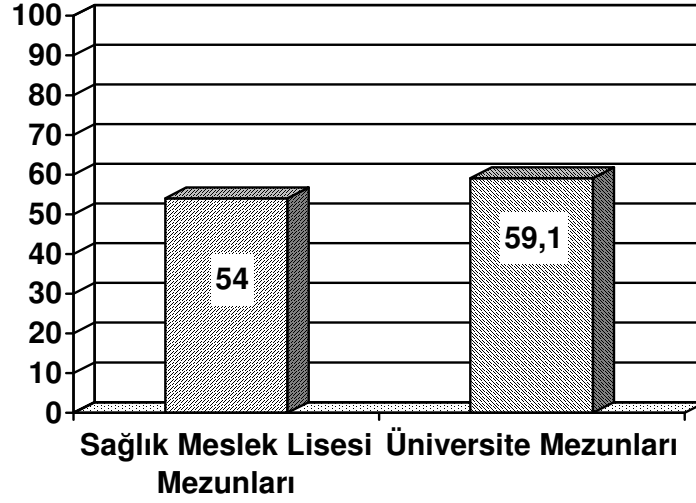
Sağlık meslek lisesi mezunları ile üniversite mezunu hemşire ve ebelerin fenilketonüri konusundaki genel bilgi puan ortalamaları arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı tespit edilmiştir ($p=0,013$). Üniversite mezunlarının sağlık meslek lisesi mezunlarına göre FKÜ konusunda genel bilgi puan ortalamalarının daha yüksek olduğu şekil 3'te de gösterilmektedir.

Hizmet içi eğitim alma ile fenilketonüri konusundaki genel bilgi puan ortalaması istatistiksel olarak ilişkili bulunmuştur ($p<0,001$). Şekil 4'te de hizmet içi eğitim alanların puan ortalamasının hizmet içi eğitim almayanlara göre daha yüksek olduğu gösterilmektedir.

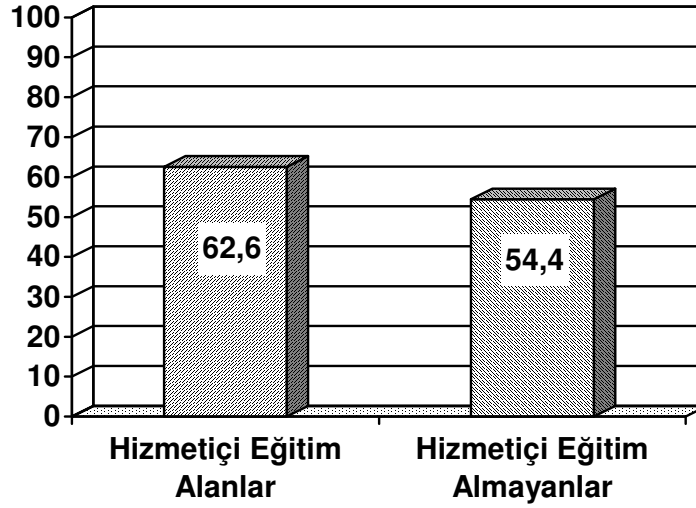
Şekil 2: Katılımcıların Çalıştıkları Kurumlara Göre Fenilketonüri Konusundaki Genel Bilgi Puanları



Şekil 3: Katılımcıların Eğitim Durumlarına Göre Fenilketonüri Konusundaki Genel Bilgi Puanları



Şekil 4: Katılımcıların Hizmet İçi Eğitim Durumlarına Göre Fenilketonüri Konusundaki Genel Bilgi Puanları



Tablo 3.6: Katılımcıların Tanıtıcı Özelliklerine Göre Fenilketonüri Hastalığı Konusundaki Bilgi Puan Ortalamalarının Karşılaştırılması

Özellikler		Puan Ortalaması	P
Yaş	≤35	25,1±8,8	0,333
	>35	25,9±10,9	
Medeni Durum	Evli	25,7±9,9	0,593
	Bekar	23,6±11,5	
Meslek	Hemşire	28,0±9,9	0,197
	Ebe	25,1±9,9	
Meslekte Çalışma Süresi	≤10 Yıl	23,9±8,1	0,272
	>10 Yıl	25,9±10,3	
Kurum	Sağlık Ocakları	23,6±8,6	0,003
	Hastaneler	28,3±11,1	
Kurumda Çalışma Süresi	≤5 Yıl	24,2±8,4	0,097
	>5 Yıl	26,7±10,9	
Eğitim Durumu	Sağlık Meslek L.	23,8±8,4	0,082
	Üniversite	26,4±10,6	
FKÜ Taraması Görev Süresi	≤5 Yıl	26,8±9,2	0,282
	>5 Yıl	25,0±10,2	
Hizmet İçi Eğitim	Alan	28,5±10,3	0,001
	Almayan	23,8±9,4	
Bakım/Eğitim/Danışmanlık	Veren	25,3±9,7	0,137
	Vermeyen	28,5±12,2	

Hemşire ve ebelerin fenilketonüri hastalığı konusundaki bilgi puan ortalaması 50 üzerinden 25,5±9,9 olarak hesaplanmıştır.

Tablo 3.6'da görüldüğü gibi yaş, medeni durum, meslek, meslekte çalışma süresi, aynı kurumda çalışma süresi, eğitim düzeyi, FKÜ taraması görev süresi ve fenilketonürlü bir bebeğe/çocuğa bakım ve ailesine eğitim/danışmanlık verilmesi ile FKÜ hastalığı konusunda alınan bilgi puan ortalaması arasında istatistiksel bir anlamlılık saptanmamıştır ($p>0,05$).

Fenilketonüri hastalığı konusundaki bilgi puan ortalamaları ile kurum arasında istatistiksel bir ilişki tespit edilmiştir ($p=0,003$). Sağlık Ocaklarında

çalışanların FKÜ hastalığı konusundaki aldıkları bilgi puan ortalaması $23,6 \pm 8,6$ iken hastanede çalışanların bilgi puan ortalamaları $28,3 \pm 11,1$ olarak hesaplanmıştır.

Hizmet içi eğitim alma ile FKÜ hastalığı konusundaki bilgi puan ortalaması istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($p=0,001$). Hizmet içi eğitim alanların hizmet içi eğitim almayanlara göre FKÜ hastalığı bilgi puan ortalamaları daha yüksek hesaplanmıştır.

Tablo 3.7: Katılımcıların Tanıtıcı Özelliklerine Göre Fenilketonüri Taraması Konusundaki Bilgi Puan Ortalamalarının Karşılaştırılması

Özellikler		Puan Ortalaması	P
Yaş	≤ 35	$32,3 \pm 7,9$	0,471
	> 35	$31,3 \pm 8,9$	
Medeni Durum	Evli	$32,4 \pm 8,2$	0,077
	Bekar	$27,5 \pm 9,4$	
Meslek	Hemşire	$33,9 \pm 8,5$	0,115
	Ebe	$31,5 \pm 8,3$	
Meslekte Çalışma Süresi	≤ 10 Yıl	$32,0 \pm 6,9$	0,993
	> 10 Yıl	$31,8 \pm 8,7$	
Kurum	Sağlık Ocakları	$31,2 \pm 7,9$	0,221
	Hastaneler	$32,8 \pm 8,9$	
Kurumda Çalışma Süresi	≤ 5 Yıl	$31,9 \pm 8,1$	0,809
	> 5 Yıl	$31,8 \pm 8,7$	
Eğitim Durumu	Sağlık Meslek L.	$30,2 \pm 9,1$	0,056
	Üniversite	$32,7 \pm 7,8$	
FKÜ Taraması Görev Süresi	≤ 5 Yıl	$33,4 \pm 8,2$	0,131
	> 5 Yıl	$31,2 \pm 8,4$	
Hizmet İçi Eğitim	Alan	$32,2 \pm 8,2$	0,005
	Almayan	$30,5 \pm 8,2$	
Bakım/Eğitim/Danışmanlık	Veren	$31,7 \pm 8,3$	0,473
	Vermeyen	$34,0 \pm 9,7$	

Hemşire ve ebelerin fenilketonüri taraması konusundaki bilgi puan ortalaması 50 üzerinden $31,8 \pm 8,3$ olarak hesaplanmıştır.

Tablo 3.7’de görüldüğü gibi fenilketonüri taraması konusunda alınan bilgi puan ortalaması ile yaş, medeni durum, meslek, meslekte çalışma süresi, kurum, aynı kurumda çalışma süresi, eğitim düzeyi, FKÜ taraması görev süresi ve fenilketonüri bir bebeğe/çocuğa bakım ve ailesine eğitim/danışmanlık verilmesi arasında istatistiksel bir ilişki saptanmamıştır ($p>0,05$).

Katılımcıların hizmet içi eğitim alma durumu ile FKÜ taraması konusunda alınan bilgi puan ortalaması istatistiksel açıdan anlamlı bulunmuştur ($p=0,005$). Hizmet içi eğitim alanların hizmet içi eğitim almayanlara göre FKÜ taraması bilgi puan ortalamasının daha yüksek olduğu görülmektedir.

Tablo 3.8: Katılımcıların Fenilketonüri Hastalığının Tanımlanması Konusundaki Verdikleri Yanıtların Dağılımı

Fenilketonüri ne tür bir hastalıktır?	Sayı	Yüzde
Metabolik	105	57,7
Hormonel	33	18,1
Otoimmün	12	6,6
Bilmiyorum	32	17,6
Fenilketonüride eksik olan enzim nedir?		
Fenilalanin hidroksilaz	39	21,4
Fenilalanin	120	66,0
Bilmiyorum	23	12,6
Fenilalanin vücutta nerede dönüşüme uğrar?		
Karaciğer	47	25,8
Bilmiyorum	135	74,2
Fenilketonüri kalıtsal olarak geçer mi?		
Evet	75	41,2
Hayır	79	43,4
Bilmiyorum	28	15,4
Toplam	182	100,0

Tablo 3.8’de görüldüğü gibi katılımcıların %57,7’si fenilketonürinin “metabolik” bir hastalık olduğunu doğru bilmiştir.

Fenilketonüride eksik olan enzimin “fenilalanin hidroksilaz” olduğunun bilinme oranı ise %21,4’tür.

Fenilalaninin “karaciğerde” dönüşüme uğradığı doğru yanıtı katılımcıların %25,8’i tarafından bilinmiştir.

Fenilketonürinin kalıtsal olarak geçtiğini katılımcıların %41,2'si doğru bilmiştir. Hastalığın kalıtsal olduğunu ifade eden katılımcıların ancak %12'si fenilketonürinin “otozomal resesif geçişli” olduğu geçerli yanıtını vermiştir.

Tablo 3.9: “Akraba Evliliği Fenilketonüri Hastalığının Görülme Sıklığını Arttırır Mı?” Sorusuna Verilen Yanıtların Katılımcıların Özelliklerine Göre Dağılımı

Özellikler	Yanıtlar						p
	Doğru		Yanlış		Toplam		
Eğitim	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
Sağlık Meslek L. Üniversite	11	16,9	54	83,1	65	100,0	0,113
	32	27,4	85	72,6	117	100,0	
Kurum	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
Sağlık Ocakları	23	20,9	87	79,1	110	100,0	0,286
Hastaneler	20	27,8	52	72,2	72	100,0	
FKÜ taraması görev süresi	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
≤5 Yıl	14	28,0	36	72,0	50	100,0	0,393
>5 Yıl	29	22,0	103	78,0	132	100,0	
Hizmet İçi Eğitim	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
Alan	20	30,8	45	69,2	65	100,0	0,091
Almayan	23	19,7	94	80,3	117	100,0	
Toplam	43	23,6	139	76,4	182	100,0	

Hemşire ve ebelerin %23,6'sı akraba evliliğinin fenilketonürinin görülme sıklığını arttırdığını doğru bilmiştir.

“Akraba evliliği fenilketonüri hastalığının görülme sıklığını arttırır mı?” sorusuna verilen yanıtlar katılımcıların eğitim düzeylerine, çalıştıkları kurumlara, FKÜ taraması görev sürelerine ve hizmet içi eğitim alma durumlarına göre dağılımları incelendiğinde istatistiksel açıdan bir anlamlılık tespit edilmemiştir (p>0,05).

Tablo 3.10: Katılımcıların Fenilketonürlü Çocuklarda Görülen Değişiklikler Konusundaki Bilgi Durum Dağılımı

Fenilketonürlü yenidoğanlar doğuştan hastalığa özgü belirti verirler mi?	Sayı	Yüzde
Evet	39	21,4
Hayır	107	58,8
Bilmiyorum	36	19,8
Hastalığa özgü idrar kokusunda değişiklik olur mu?		
Evet	88	48,4
Hayır	11	6,0
Bilmiyorum	83	45,6
Fenilketonürlü çocukların cilt, göz ve saç renginde değişiklik olur mu?		
Evet	93	51,1
Hayır	25	13,7
Bilmiyorum	64	35,2
Tedavi edilmemiş Fenilketonürlü çocuklarda zihinsel-motor gerilik görülür mü?		
Evet	137	75,3
Hayır	-	-
Bilmiyorum	45	24,7
Toplam	182	100,0

Hemşire ve ebelerin %58,8'i fenilketonürlü yenidoğanların doğuştan hastalığa özgü belirti vermediğini doğru bilmiştir.

Hastalığa özgü idrar kokusunda değişiklik olduğu ise katılımcıların %48,4'ü tarafından bilinmiştir. İdrar kokusunda değişiklik olduğunu belirten katılımcıların %34,1'i idrarda “küf/fare leşi kokusu” olur doğru yanıtını vermiştir.

Fenilketonürlü çocukların cilt, göz ve saç renginde değişiklik olduğu doğru yanıtını katılımcıların %51,1'i belirtmiştir. Soruya doğru yanıt verenlerin %43'ü fenilketonürlü çocukları “sarışm, mavi gözlü, beyaz tenli” olarak tanımlamıştır.

Katılımcıların %75,3'ü fenilketonürlü çocuklarda “zihinsel-motor gerilik” görüldüğünü ifade ederek beklenene uygun yanıt vermiştir.

Tablo 3.11: Katılımcıların Fenilketonürlü Çocukların Tedavisi Konusundaki Bilgi Durum Dağılımı

Fenilketonüri hastalığının tedavisi var mıdır?	Sayı	Yüzde
Evet	175	96,2
Hayır	-	-
Bilmiyorum	7	3,8
Fenilketonürlü çocukların özel bir diyeti var mıdır?		
Evet	169	92,9
Hayır	-	-
Bilmiyorum	13	7,1
Fenilketonürlü bebekler tedavi altında anne sütü alabilirler mi?		
Evet	83	45,6
Hayır	72	39,6
Bilmiyorum	27	14,8
Fenilketonürlü bebeklerin ek gıdaya geçiş zamanında bir değişiklik var mıdır?		
Evet	68	37,3
Hayır	52	28,6
Bilmiyorum	62	34,1
Toplam	182	100,0

Hemşire ve ebelerin büyük çoğunluğu fenilketonüri hastalığının tedavisinin olduğunu doğru bilmiştir.

Katılımcıların fenilketonürlü çocukların özel bir diyetinin olduğunu bilinme oranı %92,9'dur. Diyet tedavisinin olduğunu ifade edenlerin %55'i diyet içeriğini "proteinden/fenilalaninden fakir" olarak doğru tanımlamıştır.

Fenilketonürlü bebeklerin tedavi altında anne sütü alabileceği doğru yanıtının verilme oranı %45,6'dır. Ayrıca ek gıdaya geçiş zamanında bir değişiklik olmadığı doğru yanıtı hemşire ve ebelerin %28,6'sı tarafından verilmiştir.

Tablo 3.12: “Diyet Tedavisi Ne Kadar Sürdürülmelidir?” Sorusuna Verilen Yanıtların Katılımcıların Özelliklerine Göre Dağılımı

Özellikler	Yanıtlar						p
	Doğru		Yanlış		Toplam		
Eğitim	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
Sağlık Meslek L. Üniversite	20	32,3	42	67,7	62	100,0	0,006
	58	54,2	49	45,8	107	100,0	
Kurum	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
Sağlık Ocakları	38	36,5	66	63,5	104	100,0	0,002
Hastaneler	40	61,5	25	38,5	65	100,0	
FKÜ taraması görev süresi	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
≤5 Yıl	25	52,1	23	47,9	48	100,0	0,330
>5 Yıl	53	43,8	68	56,2	121	100,0	
Hizmet İçi Eğitim	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
Alan	37	61,7	23	38,3	60	100,0	0,003
Almayan	41	37,6	68	62,4	109	100,0	
Toplam	78	46,2	91	53,8	169	100,0	

Hemşire ve ebelerin %46,2’si diyet tedavisinin “yaşam boyu” sürdürüleceği doğru yanıtını vermiştir.

“Diyet tedavisi ne kadar sürdürülmelidir?” sorusuna verilen yanıtlarla katılımcıların eğitim düzeyi arasında istatistiksel açıdan bir farklılık olduğu tespit edilmiştir (p=0,006). Sağlık meslek lisesi mezunlarının %32,3’ü doğru yanıt verirken üniversite mezunlarının %54,2’si doğru yanıt vermiştir.

Tablo 3.12’de görüldüğü gibi katılımcıların çalıştıkları kurumlara göre soruya verdikleri yanıtlar arasında istatistiksel açıdan bir ilişki tespit edilmiştir (p=0,002). Hastanelerde çalışanların %61,5’i doğru yanıt verirken sağlık ocaklarında çalışanların %36,5’i doğru yanıt vermiştir.

Sorusuna verilen yanıtlar ile FKÜ taraması görev süresi arasında istatistiksel olarak bir farklılık saptanmamıştır (p=0,330).

Katılımcıların hizmet içi eğitim alma durumları ile soruya verdikleri yanıtlar arasında istatistiksel bir ilişki bulunmuştur ($p=0,003$). Hizmet içi eğitim almayla beraber soruya doğru yanıt verme oranının arttığı görülmektedir.

Tablo 3.13: Ailelere FKÜ Taraması Neden Yapıldığı Anlatılmalı Mıdır? Sorusuna Verilen Yanıtların Dağılımı

Yanıt	Sayı	Yüzde
Evet	169	92,9
Hayır	3	1,6
Bazen	10	5,5
Toplam	182	100,0

Hemşire ve ebelerin büyük çoğunluğu FKÜ taramasının neden yapıldığının aileye anlatılması gerektiği görüşüne sahiptir.

Tablo 3.14: FKÜ Taraması Yapılmadan Önce Bebeğin Ailesinden İzin Alınmalı Mıdır? Sorusuna Verilen Yanıtların Dağılımı

Yanıt	Sayı	Yüzde
Evet	95	52,2
Hayır	61	33,5
Bazen	26	14,3
Toplam	182	100,0

Hemşire ve ebelerin yarısı FKÜ taraması yapılmadan önce ailelerden izin alınması gerektiği görüşünü bildirmiştir.

Tablo 3.15: Hemşire ve Ebelerin Fenilketonüri Tarama Testi Formundaki Tanıtıcı Bilgiler Konusundaki Bilgi Durum Dağılımı

Fenilketonüri tarama testi formunda yer alan bilgiler nelerdir?	Sayı	Yüzde
1,2,3,4,5,6,7,8,9	74	40,7
1,2,3,4,8,9	41	22,5
2,3,4,8,9	67	36,8
Toplam	182	100,0

- | | | |
|-------------------------|----------------------|-----------------------------|
| 1. Gönderen Kurumun Adı | 4. Kan Alınma Tarihi | 7. Kan Değişimi |
| 2. Annenin Adı Soyadı | 5. Antibiyotik | 8. Ailenin Adresi |
| 3. Bebeğin Doğum Tarihi | 6. Prematüre | 9. Ailenin Telefon Numarası |

“Fenilketonüri tarama testi formunda yer alan bilgiler nelerdir?” diye sorulduğunda katılımcıların %40,7’si FKÜ tarama testi formunda doldurulması gereken bilgilerin tümünü bilmiştir.

Tablo 3.16: “Fenilketonüri Taraması Yenidoğanlara Ne Zaman Yapılmalıdır?” Sorusuna Verilen Yanıtların Katılımcıların Özelliklerine Göre Dağılımı

Özellikler	Yanıtlar						p
	Doğru		Yanlış		Toplam		
Eğitim	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
Sağlık Meslek L. Üniversitesi	49	75,4	16	24,6	65	100,0	0,028
Kurum	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
Sağlık Ocakları Hastaneler	94	85,5	16	14,5	110	100,0	0,384
	58	80,6	14	19,4	72	100,0	
FKÜ taraması görev süresi	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
≤5 Yıl	38	76,0	12	24,0	50	100,0	0,093
>5 Yıl	114	86,4	18	13,6	132	100,0	
Hizmet İçi Eğitim	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
Alan	57	87,7	8	12,3	65	100,0	0,258
Almayan	95	81,2	22	18,8	117	100,0	
Toplam	152	83,5	30	16,5	182	100,0	

FKÜ taramasının “ilk 48-72 saat içinde” yapılacağı doğru yanıtı hemşire ve ebelerin %83,5’i tarafından verilmiştir.

“Fenilketonüri taraması yenidoğanlara ne zaman yapılmalıdır?” sorusuna verilen yanıtların katılımcıların eğitim düzeylerine göre dağılımları incelendiğinde istatistiksel açıdan bir ilişki tespit edilmiştir (p=0,028). Eğitimle beraber doğru yanıt verme oranının arttığı görülmüştür.

Tablo 3.16’da görüldüğü gibi katılımcıların çalıştıkları kurumlara, FKÜ taraması görev sürelerine ve hizmet içi eğitim alma durumlarına göre soruya verdikleri yanıtlar arasında istatistiksel olarak bir farklılık bulunmamıştır (p>0,05).

Tablo 3.17: Katılımcıların Fenilketonüri İkinci Tarama Zamanı Konusundaki Bilgi Durum Dağılımı

Bebeklerden fenilketonüri taraması için ikinci kan örneği hangi durumlarda tekrar alınmalıdır?	Sayı	Yüzde
Erken taburculuk	72	39,5
Yeterince anne sütü almadan ilk kan örneği alındıysa	44	24,2
İlk kan örneği ilk 24 saat içinde alındıysa	50	27,5
Bilmiyorum	16	8,8
Toplam	182	100,0

“Bebeklerden fenilketonüri taraması için ikinci kan örneği hangi durumlarda tekrar alınmalıdır?” sorusuna katılımcıların %39,5’i “erken taburculuk” yanıtını verirken katılımcıların %91,2’si soruyu doğru yanıtlamıştır.

Tablo 3.18: “Fenilketonüri Taraması Prematüre Bebeklere Ne Zaman Uygulanmalıdır?” Sorusuna Verilen Yanıtların Katılımcıların Özelliklerine Göre Dağılımı

Özellikler	Yanıtlar				Toplam		p
	Doğru		Yanlış		Sayı	Yüzde	
Eğitim	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
Sağlık Meslek L. Üniversite	28	43,1	37	56,9	65	100,0	0,066
Kurum	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
Sağlık Ocakları	60	54,5	50	45,5	110	100,0	0,433
Hastaneler	35	48,6	37	51,4	72	100,0	
FKÜ taraması görev süresi	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
≤5 Yıl	22	44,0	28	56,0	50	100,0	0,173
>5 Yıl	73	55,3	59	44,7	132	100,0	
Hizmet İçi Eğitim	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
Alan	41	63,1	24	36,9	65	100,0	0,029
Almayan	54	46,2	63	53,8	117	100,0	
Toplam	95	52,2	87	47,8	182	100,0	

Katılımcıların %52,2'si fenilketonüri taramasının prematüre bebeklere “ilk 7-15. günler” arasında yapılması gerektiği doğru yanıtını vermiştir.

Tablo 3.18’de görüldüğü gibi eğitim düzeyi, kurum ve FKÜ taraması görev süresi ile prematüre bebeklerden kan alınma zamanının doğru bilinmesi arasında istatistiksel bir ilişki saptanmamıştır ($p>0,05$).

Soruya verilen yanıtların hemşire ve ebelerin hizmet içi eğitim alma durumlarına göre dağılımı incelendiğinde istatistiksel olarak bir farklılık bulunmuştur ($p=0,029$). Hizmet içi eğitim alanların soruya doğru yanıt verme oranı daha yüksektir.

“Bebeğe kan değişimi yapılması kan örneği alım zamanını etkiler mi?” sorusuna hemşire ve ebelerin %60,4’ü “evet” doğru yanıtını vermiştir.

“Bebeğin antibiyotik kullanması kan örneği alım zamanını etkiler mi?” diye katılımcılara sorulduğunda %61,5’i “evet” doğru yanıtını vermiştir.

Tablo 3.19: Katılımcıların Kan Örneği Alırken Bebeğin Ağrı İle Baş Etmesi İçin Neler Yapıldığı Konusundaki Bilgi Durum Dağılımı

Kan örneği alınırken bebeğin ağrı ile baş etmesi için neler yapılmalıdır?	Sayı	Yüzde
Anne Kucağı	127	69,9
Emzirilmesi	9	4,9
Bilmiyorum	35	19,2
Diğer	11	6,0
Toplam	182	100,0

“Kan örneği alınırken bebeğin ağrı ile baş etmesi için neler yapılmalıdır?” sorusuna hemşire ve ebelerin %69,9’u “anne kucağı” yanıtını vermiştir.

Tablo 3.20: Katılımcıların FKÜ Taramasını Etkileyecek Uygulamalar Konusundaki Bilgi Durum Dağılımı

	Doğru Yanıt		Yanlış Yanıt		Toplam	
	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde
FKÜ taraması için bebeğin en sık hangi bölgesinden kan alınır?	166	91,2	16	8,8	182	100,0
FKÜ taraması yaparken eldiven kullanılmalı mıdır?	122	67,0	60	33,0	182	100,0
Topuğun delinmesinden önce alkolün fazlası kurumaya bırakılmalı mıdır?	163	89,6	19	10,4	182	100,0
FKÜ taraması bebeklerden ne kadar kan alınmalıdır?	172	94,5	10	5,5	182	100,0
FKÜ taraması yaparken ilk kan damlası filtre kağıdına alınabilir mi?	118	64,8	64	35,2	182	100,0
Kan filtre kağıdının her iki yüzüne alınabilir mi?	121	66,5	61	33,5	182	100,0
Kan alırken bebeğin topuğunun aşırı sıkılması kan sonucunu etkiler mi?	76	41,8	106	58,2	182	100,0
Kan örnekleri kurutulması için ne kadar süre bekletilmelidir?	35	19,2	147	80,8	182	100,0
Kan örneğinin kurutulmasında güneş ışığının olumsuz etkisi olur mu?	107	58,8	75	41,2	182	100,0

Hemşire ve ebelerin %6,6'sı tablo 3.20'deki soruların hepsini doğru yanıtlamıştır.

Fenilketonüri taraması için bebeklerin en sık topuk dış yan kenarlarından kan örneği alınacağı katılımcıların %91,2'si tarafından bilinmiştir.

Katılımcıların %67'si FKÜ taraması yaparken her zaman eldiven kullanılmalıdır diyerek doğru yanıt vermiştir.

Kan örneği alınmadan önce bebeğin topuğu "alkol" ile silinmeli doğru yanıtı katılımcıların %100'ü tarafından belirtilmiştir. Topuğun delinmesinden önce alkolün fazlasının kurumaya bırakılması gerektiği doğru yanıtının verilme oranı ise %89,6'dır. Doğru yanıt verenlerin %76,7'si alkolün fazlasının kurutulma nedenini alkol kanı seyreltir/alkol kanı çökeltir diyerek beklenene uygun yanıt vermiştir.

Katılımcıların %94,5'i fenilketonüri taraması için bebeklerden alınacak kan miktarı için işaretli daireler tam olarak doldurulmalı ve arkasına geçmelidir doğru yanıtını vermiştir.

Fenilketonüri taraması yaparken ilk kan damlasının filtre kağıdına alınmaması gerektiğini hemşire ve ebelerin %64,8'i bilmıştır. Doğru yanıt verenlerin %8,5'i ilk kan damlasının alınmama nedenini ilk kan damlasında doku sıvısı olabilir olarak doğru tanımlamıştır.

Alınacak kan örneğinin filtre kağıdının her iki yüzüne de alınmaması gerektiğinin bilinme oranı %66,5'dir.

Hemşire ve ebelerin %41,8'i kan örneğini alırken topuğun aşırı sıkılmasının tarama sonucunu etkileyeceğini doğru ifade etmiştir. Doğru yanıt verenlerin %15,8'i topuğun aşırı sıkılmasıyla kan örneğine doku sıvısının karışabileceğini doğru bilmıştır.

Kan örneklerinin zarfa konulmadan önce kuruması için 3 saat bekletilmesi gerektiğini bilenlerin oranı ise %19,2'dir.

Kan örneklerinin kurutulmasında güneş ışığının olumsuz bir etkisinin olduğunu katılımcıların %58,8'i doğru ifade etmiştir.

Alınmış kan örneklerinin su, mama, antiseptik solüsyon vb. çevresel etkilerden korunması gerekliliği katılımcıların %100'ü tarafından belirtilmiştir.

Tablo 3.21: “Ailelere Fenilketonüri Taraması Sonucunu Nasıl Öğrenecekleri Ne Şekilde Açıklanmalıdır?” Sorusuna Verilen Yanıtların Katılımcıların Özelliklerine Göre Dağılımı

Özellikler	Yanıtlar						p
	Doğru		Yanlış		Toplam		
Eğitim	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
Sağlık Meslek L. Üniversite	30	46,2	35	53,8	65	100,0	0,019
	75	64,1	42	35,9	117	100,0	
Kurum	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
Sağlık Ocakları	61	55,5	49	44,5	110	100,0	0,450
Hastaneler	44	61,1	28	38,9	72	100,0	
FKÜ taraması görev süresi	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
≤5 Yıl	30	60,0	20	40,0	50	100,0	0,698
>5 Yıl	75	56,8	57	43,2	132	100,0	
Hizmet İçi Eğitim	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
Alan	40	61,5	25	38,5	65	100,0	0,434
Almayan	65	55,6	52	44,4	117	100,0	
Toplam	105	57,7	77	42,3	182	100,0	

Hemşire ve ebelerin %57,7’si FKÜ taraması sonrası ailelere tarama sonucunu nasıl öğrenecekleri konusunda açıklamayı “şüpheli durumda, il sağlık müdürlüğü aileye telefonla/adresle ulaşacaktır” şeklinde yapılacağını doğru bilmiştir.

“Ailelere fenilketonüri taraması sonucunu nasıl öğrenecekleri ne şekilde açıklanmalıdır?” sorusuna verilen yanıtların katılımcıların eğitim düzeylerine göre dağılımları incelendiğinde istatistiksel açıdan bir anlamlılık tespit edilmiştir (p=0,019). Sağlık meslek lisesi mezunlarının %46,2’si soruya doğru yanıt verirken üniversite mezunlarının %64,1’i doğru yanıt vermiştir.

Sorusuna verilen yanıtlar hemşire ve ebelerin çalıştıkları kurumlara, FKÜ taraması görev sürelerine ve hizmet içi eğitim alma durumlarına göre dağılımı incelendiğinde istatistiksel olarak bir ilişki bulunmamıştır (p>0,05).

“Kurumlarda fenilketonüri taraması yapılmış bebeklere ait bir kayıt sistemi olmalı mıdır?” sorusuna katılımcıların %100’ü “evet” doğru yanıtını vermiştir.

Tablo 3.22: “Alınan Kan Örnekleri Ne Kadar Zaman İçerisinde Tarama Laboratuvarına Gönderilmelidir?” Sorusuna Verilen Yanıtların Katılımcıların Özelliklerine Göre Dağılımı

Özellikler	Yanıtlar						p
	Doğru		Yanlış		Toplam		
Eğitim	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
Sağlık Meslek L. Üniversite	9	13,8	56	86,2	65	100,0	0,105
	28	23,9	89	76,1	117	100,0	
Kurum	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
Sağlık Ocakları	13	11,8	97	88,2	110	100,0	0,001
Hastaneler	24	33,3	48	66,7	72	100,0	
FKÜ taraması görev süresi	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
≤5 Yıl	11	22,0	39	78,0	50	100,0	0,730
>5 Yıl	26	19,7	106	80,3	132	100,0	
Hizmet İçi Eğitim	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	Sayı	Yüzde	
Alan	17	26,2	48	73,8	65	100,0	0,146
Almayan	20	17,1	97	82,9	117	100,0	
Toplam	37	20,3	145	79,7	182	100,0	

Alınan kan örneklerinin laboratuvara gönderilme zamanı konusunda katılımcıların %20,3’ü “günlük”, %45,1’i “haftalık”, %8,2’si 15 günde bir, %9,9’u aylık, %16,5’i bilmiyorum yanıtını vermiştir.

“Alınan kan örnekleri ne kadar zaman içerisinde tarama laboratuvarına gönderilmelidir?” sorusuna verilen yanıtların katılımcıların eğitim düzeylerine, FKÜ taraması görev sürelerine ve hizmet içi eğitim alma durumlarına göre dağılımları incelendiğinde istatistiksel açıdan bir farklılık tespit edilmemiştir ($p>0,05$).

Tablo 3.22’de görüldüğü gibi katılımcıların çalıştıkları kurumlara göre soruya verilen yanıtlar arasında istatistiksel bir ilişki bulunmaktadır ($p=0,001$). Hastanelerde çalışanların %33,3’ü doğru yanıt verirken sağlık ocaklarında çalışanların %11,8’i doğru yanıt vermiştir.

4. TARTIŞMA

Hastalık ve sakatlıkları önlemek, hastalığın birey, aile ve toplum üzerine olumsuz etkilerini azaltmak temel sağlık hizmetlerinin ana hedeflerinden birisidir. Bu hedef doğrultusunda, fenilketonürinin yol açtığı geri dönüşümsüz hasarların önlenmesi için FKÜ’li çocuğun erken dönemde tanınması, tedavisinin sağlanması ve çocuğun evde bakımının etkin bir şekilde sürdürülmesi gereklidir (12).

Dünya Sağlık Örgütü’nün 21. Yüzyılda Herkes İçin Sağlık temel hedeflerinin hemen hepsinde, bireylerin yaşamları boyunca sağlığın korunması ve geliştirilmesinde sorumluluk almaları için eğitilmeleri gereği vurgulanmıştır. Türkiye’de 224 sayılı Sağlık Hizmetlerinin Sosyalleştirilmesi yasasında sağlık eğitimi, birinci basamak sağlık kuruluşlarında sunulması gereken önemli hizmetlerden biri olarak belirtilmiştir. Aynı yasada; sağlık ocaklarında görev yapan hekim, hemşire, ebe ve sağlık memuru 154 sayılı yönerge ile halkı sağlıkla ilgili konularda eğitmekle görevlendirilmiştir (49).

Erken tanı konulması halinde tedavi edilebilecek bir metabolizma hastalığı olan fenilketonüri gerek ailelerin gerekse sağlık çalışanlarının hastalık hakkında yeterli bilgi sahibi olmamaları sonucunda ülkemizde tüm yenidoğanlara ulaşılamamaktadır. Testin yasal bir zorunluluk haline getirilmesinin yanı sıra ailelerinde bu konu hakkında bilinçlendirilmeleri önemlidir (2).

FKÜ’li çocuğun tanı ve tedavi sürecinde hemşire ve ebeler en uygun konumda çalışan sağlık personelleridir. Hemşire ve ebelerin temel sağlık hizmetleri doğrultusunda koruyucu, eğitici, danışman, bakım verici rolleriyle etkin olabilecekleri bir gerçektir (12).

Ülkemizde yenidoğanların hayata sağlıklı başlayabilmeleri için yürütülen “Fenilketonüri Tarama Programı” için hedef yenidoğanların tamamına ulaşılmasıdır. FKÜ taraması yapılan yenidoğanların oranı 2002 yılında %59,2, 2003 yılında %70,3 iken 2004 yılında %81,3’e ulaşmıştır (50). FKÜ tarama programında uygulayıcı hemşire ve ebeler programa entegre edilmeli, tarama programının optimum düzeyde yürütülmesi için hastalık ve tarama uygulaması konusunda ne bildikleri bilinmelidir.

Araştırmaya katılan toplam 182 hemşire ve ebenin yaş ortalamasının (35,1±5,9) yüksek olduğu dikkat çekmektedir. Özdirek çalışmasında katılımcıların

büyük çoğunluğunu 34 yaş ve altında, genç hemşirelerden oluştuğunu belirtmiş ayrıca yaş ortalamasını $29,1 \pm 1,7$ olarak hesaplamıştır (11). Bu farklılığın olası nedeni son dönemlerde sağlık kuruluşlarına yeni hemşire/ebe alımlarının azalması ve çalışmanın batıda yapılmış olmasıyla birlikte buralardaki kurum kadrolarının dolu olmasıdır.

Çalışmamızda ebeler katılımcıların büyük çoğunluğunu (%87,4) oluşturmaktadır. Sağlık ocaklarında sayıları hemşirelere göre daha yüksek olan ebeler ana-çocuk sağlığı konusunda daha fazla hizmet vermektedir. Bu yüzden fenilketonüri kan örnekleri sağlık ocaklarında ebeler tarafından alınmaktadır.

Hemşire ve ebelerin meslekte çalışma süresi ortalamasının ($15,7 \pm 5,8$) yüksek olduğu görülmektedir. 10 yıl ve üzerinde çalışma süresi oranı %80,8'dir. Özdirek'in araştırmasında bu oran %48,1 bulunmuştur (11). Bu farklılık giderek hemşire ve ebelerin yaş ortalamasının artmasına bağlanabilir. Kurumda çalışma sürelerine bakıldığında; katılımcıların yarısının 5 yıl ve üzerinde çalıştığı ortaya çıkmaktadır. Kurumların yetişmiş personeli başka bir kuruma göndermek istememesine bağlamaktayız.

Türkiye'de hemşirelik mesleği üniversite düzeyinde öğretimi ve akademik kadroları ile büyük gelişmeler göstermektedir. Ulusal sağlık programlarında söz sahibi olan Türk hemşireleri, uluslararası alanda da çalışmalarını sürdürmektedirler (51). Araştırmamızda hemşire ve ebelerin eğitim düzeyleri günümüz eğitim seviyesine göre beklenenden düşük bulunmuştur. Lisans mezunu ancak 10 hemşire ve ebe katılmış ayrıca yüksek lisans mezunu da yoktur. Sağlık meslek lisesi ve açık öğretim önlisans mezunlarının sayılarının fazla olması araştırmanın yürütüldüğü yerlerin Sağlık Bakanlığı'na bağlı kurumlar olmasından kaynaklanmaktadır. Üniversite mezunu katılımcı sayısının düşüklüğünü Sağlık Bakanlığı'nın atamalarda kendi mezunlarına öncelik vermesine bağladık. Özdirek'in çalışmasında sağlık meslek lisesi mezunlarının oranı (%48,1) bizim çalışmamıza göre daha yüksek bulunmuştur (11). Araştırmamızdaki sağlık meslek lisesi mezunu oranının düşüklüğü son yıllardaki hemşire ve ebe eğitim seviyesinin giderek yükselmesine bağlanabilir.

FKÜ tarama programını 5 yıl ve üzeri yürüten hemşire ve ebe oranının %72,5 olduğu dikkat çekmektedir. Bu durum, kurumlarda hizmete özel deneyimli personelin çalıştığını düşündürmektedir. Özdirek'in çalışmasında FKÜ taraması

görev süresini 1 yıldan az yürütenlerin oranı %48,1 iken bizim çalışmamızda 1 yıldan az bu görevi yürüten tespit edilmemiştir. Bu farklılığı kurumlarda hizmetin kaliteli ve eksiksiz sürdürülebilmesi için deneyimli, uzman personele daha fazla yer verilmesine bağladık.

Katılımcıların genel olarak hizmet içi eğitim alma oranının düşük olduğu (%35,7) görülmektedir. Ayrıca fenilketonüri ile ilgili verilen hizmet içi eğitimlerin içeriği ve verilme sıklığı bilinmemektedir. FKÜ kan örneği alacak personelin HİE den geçirilmesi gerektiği kaçınılmazdır. Hizmet içi eğitim alanların tamamının bilgi kaynağını HİE'ye dayandırması ise hizmet içi eğitimin konu ile ilgili bilgilendirme etkili olduğunu bize doğrulamaktadır. Özdirek'in çalışmasında hizmet içi eğitime katılma oranı (%22,2) daha düşük bulunmuştur (11). Hizmet içi eğitimlerin öneminin anlaşılmasıyla giderek çalışan personelin katılım oranı artmaktadır.

Fenilketonüri ile ilgili bilgi kaynaklarının başında Sağlık Bakanlığı'na ait dergi, broşür gelmesi (%33,5) hemşire ve ebelerin bilgilendirilmesi yolunda bakanlıktan gelen yayınların daha etkili olduğunu gösteriyor. Program etkinliği ve başarısının artması için bakanlığın bir standardizasyonu sürekli hale getirmesi gerektiği düşünülebilir. Okul yılları yanıtı (%14,8) oranının az olması fenilketonüri hastalığı ve taraması uygulaması ile ilgili eğitimin temelde verilmesi gereken yerlerde alınmadığını ve uygulamaya yönelik eğitimin daha kalıcı olabileceğini düşündürmektedir. Çağımızda öne çıkan teknolojiyle birlikte medya/tv ve internet ön plana çıktığı halde bu kaynaklardan bilgilendirme oranı oldukça (%4,4) düşük bulunmuştur. Basın-yayın kuruluşlarının konuya yeteri kadar yer vermedikleri de düşünülmektedir. Oysaki hemşireler kitle iletişim araçlarını kullanarak, halk eğitimleri düzenleyerek toplumu bilinçlendirip daha duyarlı bir toplum oluşmasında katkıda bulunabilirler (10).

Hemşire ve ebelerin fenilketonüri konusundaki genel bilgi puan ortalaması 100 üzerinden $57,3 \pm 15,2$ olarak hesaplanmıştır. Aydın ilinde 13 yıldır yürütülmekte olan FKÜ tarama programı açısından alınan puanların düşük olduğu kanaatindeyiz.

Katılımcıların yaş ortalamasının artmasıyla mesleki yeterliliklerinin ve kişilik gelişiminin de artacağı düşünüldüğünde fenilketonüri hastalığı, taraması ve genel bilgilerinin daha fazla olması beklenmekle birlikte istatistiksel analiz sonucunda yaş ile aralarında anlamlılık bulunmamıştır. Bu durumu hemşire ve ebelerin geçen yıllara

rağmen kendilerini konu hakkında yeterince geliştirmemelerine bağlamaktayız. Kelleci'nin çalışmasında ise 30 yaş ve altındaki hemşirelerin kendilerini sorun çözme konusunda daha başarılı algıladıkları bildirilmiştir (52).

Hemşirelerin daha fazla oranda HİE alması ve üniversite mezunu olma oranının daha fazla olması nedeniyle hemşirelerin ebelere göre fenilketonüri hastalığı, taraması ve genel bilgi puan ortalaması daha yüksek bulunmuştur. Ancak meslek ile alınan bilgi puan ortalamaları arasında istatistiksel bir anlamlılık tespit edilmemiştir. Bu durumu hemşire ve ebe sayılarındaki büyük farklılığa bağlamaktayız.

Mesleğin başlangıcındaki ilk yıllarda, öğrenilen bilgilerin çoğunun hatırlandığı ve çalışanların mesleki heyecan duygusunu daha yoğun yaşadığı, sonrası içinde meslekte geçen yılların bilgi ve deneyimi arttırdığı düşünülerek meslekte çalışma süresine bağlı incelendiği bu soruların hemşire ve ebelikte bilgi düzeylerinin farklılık göstermediği sonucuna varılmıştır. Bu durumu mesleki çalışma süresine bağlı kalmaksızın kişinin kendisini yetiştirmesine ve isteğine bağlı olduğu düşüncesindeyiz. Araştırmamızı bu yönüyle Özdirek'in çalışması destekler niteliktedir (11). Kelleci'nin çalışmasında ise çalışma deneyimi az olan hemşirelerin mesleğin bir üyesi olarak kendini kanıtlama çabası ile daha aktif çalıştıkları gösterilmiştir (52). Hurst ve arkadaşları yaptıkları çalışmada deneyimli hemşirelerin sorunları eleştirel bir bakış açısı ile ele almaktan uzak olduklarını, daha çok rutin bir şekilde bakım vermeye yoğunlaştıklarını ve bu şekilde davranmalarının hemşireleri düşünmekten uzaklaştırdığını belirtmişlerdir (53).

Hemşire ve ebelerin çalıştıkları kurum neresi olursa olsun işlerini severek yapmaları ve işlerine bağlı olmaları iş yerindeki motivasyonunu artırır. Bu yüzden sağlık personeli sürekli eğitim programlarına alınmalı, yeni bilgi ve teknolojik gelişmelerden haberdar edilmelidir (54). Kurum ile katılımcıların FKÜ hastalığı ve genel bilgi düzeyleri arasında istatistiksel bir ilişki tespit edilmiştir. Bu durum hastanelerde hizmet içi eğitim birimlerinin olması, çalışanların hizmet içi eğitimlerde hastalık hakkında da bilgi alması ve sağlık ocaklarına oranla daha düzenli eğitim programlarını uygulaması olarak düşünülmektedir. Teorik bilgi eksiklikleri uygulamada yanlışlıklara sebep olabileceğinden sağlık ocaklarında çalışanların bu

yönüyle bilgilendirilmesi gerektiği görüşündeyiz. FKÜ taramasındaki istatistiksel farklılığın olmaması bu nedene bağlanabilir.

Çalıştığı kurumda uzun yıllarını vermiş, kurumsal işleyişi bilen deneyimli personelin verilen hizmetin işlerliği açısından daha bilgili olacağını düşündürmektedir. Kurumda çalışma süresi ile fenilketonüri hastalığı, taraması ve genel bilgi düzeyi konusundaki alınan bilgi puan ortalaması arasında istatistiksel olarak anlamlılık görülmemiştir. Bu durumu kurumlararası personel değişikliğine, geçici görevlendirmelere ve tayinlere bağlamaktayız.

Üniversite mezunları sağlık meslek lisesi mezunlarına göre FKÜ genel bilgi düzeyi konusunda daha yüksek puan ortalaması almıştır ve eğitim düzeyi ile istatistiksel olarak ilişkili bulunmuştur. Katılımcıların eğitimi ne olursa olsun hastalık yada tarama konusunda benzer düzeyde bilgiye sahiptirler ancak eğitim düzeyi arttıkça genel bilgileri de yükselmektedir. Dolayısıyla bu alanda çalışacak hemşire ve ebelerin tarama ve hastalık konusunda özel hizmet içi eğitime alınmaları hizmet sunumunu olumlu etkilemektedir. Sağlık meslek lisesi eğitiminin hemşire ve ebelik için yetersiz olabileceği ve bu mesleklerde farklı düzeylerde eğitim düzeylerinin oluşu verilen hemşirelik ve ebelik kalitesini olumsuz etkilediği düşüncesindeyiz. Kelleci'nin çalışmasında ise lisans mezunu ve sağlık meslek lisesi mezunlarının benzer şekilde problem çözdükleri saptanmıştır. Bu durum lisans mezunlarının hemşirelik sürecini kullanarak bakım vermeleri beklenirken klinikteki hemşirelerin öğrenciler için uygun rol modeli olmamaları ve eğitimin amacına ulaşmasını engelleyici bir faktör olarak görülmüştür (52).

FKÜ taraması görev süresinin fenilketonüri hastalığı, taraması ve genel bilgi konusundaki puan ortalaması istatistiksel olarak etkilemediği tespit edilmiştir. Hizmete özel geçen yılların hizmete ilişkin bilgi ve uygulamaları etkilemesinin ancak konuyla ilgili eğitim alma, ilgili yazıları okuma, kendi kendini yenileme gibi eğitsel yönlendirmelerle mümkün olabileceğini düşündürmektedir. Özdirek'in çalışması bu yönüyle çalışmamızı desteklemektedir (11).

Hizmet içi eğitim alma ile FKÜ hastalığı, taraması ve genel bilgi düzeyi konusunda alınan puan ortalaması istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur. Hizmet içi eğitim alanların bilgi puan ortalamaları hizmet içi eğitim almayanlara göre daha yüksek saptanmıştır. Beyzadeoğlu ve arkadaşları da çalışmalarında hizmet içi eğitim

almanın fenilketonüri konusundaki bilgi açığını önemli ölçüde etkilediğini belirtmişlerdir (55).

FKÜ’li bir bebeğe/çocuğa bakım vermiş aynı zamanda ailesine eğitim/danışmanlık vermiş olma durumu ile FKÜ hastalığı, taraması ve genel bilgi düzeyi konusunda istatistiksel bir ilişki saptanmamıştır. Bu hizmeti veren personelin fenilketonüri konusunda edinmiş olduğu bilgi ve deneyim ile birlikte bilgi düzeyinin daha fazla olacağı düşünülse de FKÜ’li bir bebeğe/çocuğa bakım vermiş aynı zamanda ailesine eğitim/danışmanlık vermiş olan katılımcıların sayıca az olmasına ve verdikleri hizmeti doğru yapmamış olabileceklerine bağlıyoruz.

Çalışmamızda katılımcıların fenilketonüri hastalığının tanımlanması konusunda doğru yanıt verme oranları düşük bulunmuştur. Fenilketonürde eksik olan enzimin katılımcıların büyük çoğunluğu tarafından fenilalanin olarak bilinmesi hastalığın tanımlanması konusunda çelişkiye düştüğünü göstermektedir.

Fenilketonürinin kalıtsal bir hastalık olduğunun bilme oranı çalışmamızda %41,2 olarak saptanmıştır. Tomatır ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada ebelerin fenilketonüri hastalığının genetik bir hastalık olduğunu bilme oranı ise %61,1 bulunmuştur. Ebelerin hiçbirisi kendisini genetik hastalıklar ve danışmanlık verme konusunda yeterli görmemiş %76,4’ü bu konuda eğitici kursların düzenlenmesini istemiştir (56). Akraba evliliğinin fenilketonüri görülme sıklığını arttırdığını hemşire ve ebelerin %23,6’sı doğru olarak bilmiştir. Daha çok sıklığı ve olası olumsuz sonuçları nedeni ile akraba evlilikleri, sadece ülkemizde değil, sosyoekonomik koşulları iyi olmayan başka ülkelerde de genetik danışmanlık açısından önemli bir sorun olmaya devam etmektedir. Eğitimsiz, erken yaşta evlilik yapan, dar çevrede yetişen, ekonomik ve sosyal şartları iyi olmayanlar daha fazla akraba evliliği yapmaktadırlar. Ülkemizde akraba evliliğinin sıklığı ile ilgili yapılan 1998 çalışmasının sonuçları Tunçbilek tarafından belirtildiği gibi 1968’den 1998’e kadar geçen süre içinde düşüş ve yeniden artışla birlikte günümüzde %25,1 olarak görülmektedir. Bu dağılım içinde en düşük %16,3 batıda görülürken en yüksek %39,2 doğuda %29,9 güneydoğuda verilmiştir (30). Toplum akraba evliliklerinin sonuçları konusunda bilinçlendirme, FKÜ’li çocukları yada hastalık olasılığı taşıyan aileleri belirleme, bu aileleri genetik danışmanlık için yönlendirme, FKÜ tarama programlarına, etkin olarak katılma hemşirenin koruyuculuk rolüne uygun düşen

işlevlerdir (12,29). Hemşire ve ebelere fenilketonüri, genetik ve akraba evliliği konusunda daha fazla bilgi verilmesi gerektiği kanaatindeyiz.

Erken tanı ve tedavisi gerçekleşmeyen bebeklerde zihinsel-motor gerilik olacağına katılımcıların %75,3'ü tarafından bilinmesi bize bu durumun HİE'lerde üzerinde durulması gereken bir konu olduğunu göstermektedir. Hemşireler tarafından tüm toplumun, özellikle anne ve anne adaylarının fenilketonüri hastalığının nedenleri ve hangi sorunlara yol açtığı konusunda bilinçlendirilmesi önemlidir (50). Ailelere yönelik yapılan çalışmalarda gebelerin ve yeni doğum yapmış annelerin fenilketonüri hastalığı duyma oranlarının, tanı ve tedavisi hakkında bilgilerinin yetersiz olması dikkat çekmektedir (57,58,59). Bu durumda üreme çağındaki kadınların fenilketonüri hakkında bilgi düzeyleri için konuyu hemşire ve ebelerin yeteri kadar bilmemesi veya ailelere verdikleri eğitimlerin etkisizliği düşünülebilir.

Çalışmamız bize hemşire ve ebelerin fenilketonürinin tedavisi konusunda bilgilerinin tekrar gözden geçirilmesi gerektiğini göstermektedir. Hastalığın nedenleri, sonuçları ve tedavi edilebilirliği hakkında kapsamlı bilgiye sahip doktor, hemşire ve tüm diğer sağlık personelinin aileleri uyarmaları, bilgilendirmeleri ve bu programa gerekli önemi göstermeleri olguların atlanma riskini en aza indirecektir (7). Disiplinlerarası takımın bir üyesi olan hemşire, hasta ve ailesine fenilketonüri ile ilgili bilinmesi gereken konularda yol gösterici olmalıdır (60).

Diyet tedavisinin yaşam boyu sürmesi gerektiği doğru cevabını katılımcıların %46,2'sinin bilmesiyle birlikte soruya doğru cevap verme ile eğitim durumu, kurum ve hizmet içi eğitim arasında istatistiksel olarak anlamlılık bulunmuştur. Üniversite mezunlarının sağlık meslek lisesi mezunlarına göre soruyu doğru cevaplama oranı yüksektir. Hastanelerde çalışanlar da sağlık ocaklarında çalışanlara göre daha yüksek oranda soruyu doğru cevaplamışlardır. Hizmet içi eğitim alanların hizmet içi eğitim almayanlara göre daha fazla doğru cevap vermiş olması bize konunun HİE'lerde önemle durulması gereken bir konu olduğunu doğrulamaktadır.

Ailelerin çeşitli nedenler öne sürerek bebeklerinden kan örneği alınmasına izin vermemeleri de tarama testinin gerçekleştirilmesi önündeki en önemli engellerden biri olmaya devam etmektedir (7). FKÜ kan örneği almadan önce bu taramanın neden yapıldığı ailelere anlatılmalı diyen hemşire ve ebe oranı %92,9'dur. Bunun yanında aileden tarama öncesi izin istenmeli diyen hemşire ve ebe oranı ise

%52,2'dir. Bu uygulamalar, aile danışmanlığının bir parçası olduğundan ortaya çıkan oranların daha da artırılması gerekmektedir. Sağlığın geliştirilmesi için eğitim ve danışmanlık yapan hemşire ve ebeler bireylerde sağlık bilinci gelişmesinde rehberlik etmelidirler (10). Eğer anne, baba örnek alınmasına karşı çıkmışsa bu durum belgelendirilmeli, imza alınmalı ve bebeğin izlem dosyasında saklanmalıdır (21,22). Amerika'nın 51 eyaletinde yapılan bir çalışmada ailelerin fenilketonüri konusundaki bilgilendirilmelerinin kan örneği alınımından kısa bir zaman öncesinde yapıldığı ve ailelere bununla birlikte broşür verildiği ve kısa konuşmaların yapıldığı ortaya çıkmıştır (61).

Çalışmamızda kan örneğinin alındığı tarama testi kartındaki bilgi formunda doldurulması gereken bilgilerin tümünün birlikte bilinmesi oranı %40,7'dir. Beyzadeoğlu'nun çalışmasında da hizmet içi eğitim sonrasında bu konudaki bilgi açığı hekim, hemşire ve ebelerde %4 oranına düşmüştür (55).

FKÜ tarama zamanını hemşire ve ebelerin %83,5'i 48-72 saat içinde yanıtı vererek doğru bilmiştir. Eğitim düzeyi ile fenilketonüri tarama zamanını bilme istatistiksel açıdan anlamlı tespit edilmiştir. Özdirek'in çalışmasında bu oran %63 olarak bulunmuştur ancak eğitim düzeyi ile istatistiksel bir farklılık saptanmamıştır (11). Biz bu farklılığı çalışmamızdaki eğitim seviyesinin yüksekliğine ve bu bilginin rutinde sık kullanımına dayandırmaktayız.

Amerikan Pediatri Akademisyenleri erken taburcu olan bebeklerin kan örneklerinin ilk 24 saatten önce alınmasından dolayı bebek bir haftalık olunca tekrar alınması gerektiğini bildirmektedir. Coody ve arkadaşlarının yaptıkları çalışmada yenidoğan taramalarının yaşamın 24 saatinden önce yapılan bebeklerin %40'ının vajinal doğumla dünyaya geldiği saptanmıştır. Devletin metabolik tarama sonuçlarını denetlemesi ve başarılı halk sağlığı çalışmalarıyla erken taburculuğun anne ve bebekler için güvenli olduğu düşünülmektedir (62). Hemşire ve ebelerin fenilketonüri taraması için hangi durumlarda bebeklerden tekrar kan alınacağını bilme durumlarına bakıldığında %39,5'i erken taburculuk, %27,5'i ilk kan örneği ilk 24 saat içinde alındıysa, %24,2'si ise yeterince anne sütü almadan ilk kan örneği alındıysa doğru yanıtlarını vermişlerdir. Çalışmamızda doğru yanıt verme oranı %91,2 olarak tespit edilmiştir. Özdirek'in çalışmasında ise %64 oranında doğru yanıt alınmıştır (11). Son yıllarda postpartum dönemde hastanede yatış süresinin

kısalmasına yönelik bir eğilim bulunmaktadır. Aynı zamanda erken taburculuğun anne-bebek sağlığı açısından sonuçları hakkında bazı endişeler yaşanmaktadır. Hemşireler tarafından yürütülen evde bakım hizmetleri ile desteklenen erken taburculuk programlarının anne ve bebekler için güvenli olduğu bildirilmektedir (63,64). Ülkemizde de doğum hizmeti veren kurumlarda vajinal doğum sonucu erken taburculuğun yaygın olması sağlık personelinin bu konudaki bilinçliliğini arttırmaktadır.

Hizmet içi eğitim alan katılımcıların hizmet içi almayanlara göre prematüre bebeklerden kan alınma zamanını doğru bilmeleri arasında istatistiksel bir anlamlılık tespit edilmiştir. Hizmet içi alanların %63,1'i doğru bilirken hizmet içi almayanların %46,2'si doğru bilmiştir. Bu bulgu hizmet içi eğitimin ne kadar etkili olduğunu bir kez daha göstermektedir.

Yenidoğanlardan kan örneği alınması sırasında bebeğin ağrı ile baş etmesi için hemşire ve ebelerin neler yapılmasını bilme dağılımları arasında anne kucağı yanıtı %69,9, bebeklerin emzirilmesi yanıtı ise %4,9 olarak saptanmıştır. Yılmaz ve arkadaşların yaptığı çalışmada, muayene masasında yatırılarak topuk kanı alınan bebeklerin ağlama sürelerinin hemşire kucağında kan alınan bebeklere göre belirgin olarak uzun olduğu görülmüştür. Bebeklerin anne kucağı yerine hemşire kucağında tutulmasının nedenini annelerin kan alınma sırasında bebeğin yanında durmayı tercih etmemeleri, sakinleşmelerinin güç olması olarak belirtmişlerdir Yapılan çalışmalarda bebeklerin ağrı duymalarını engellemek için gerek anne babaların gerekse doktorların sukroz içeren solüsyonların veya emzik kullanılmasında isteksiz olduğu ve uygulanmadığı gösterilmiştir (37). Beyzadeoğlu ve arkadaşlarının çalışmasında bebeğin canının yanması nedeniyle ailelerin kan alınmasına isteksizliklerini katılımcıların %61'i en sık karşılaşılan sorun olarak belirtmişlerdir (55). Sağlık personeli topuk kan örneği alırken bebeğin ağrı ile baş etmesi için tüm doğru yöntemleri bilmeli ve uygulamalıdır. Çalışmamızda vardığımız sonuca göre hemşire ve ebelerin bu konuda bilinçliliğinin arttırılmaya ihtiyacı bulunmaktadır.

FKÜ kan örneği alırken hemşire ve ebelerin dikkat etmesi gereken bazı noktaların olduğu bilinmektedir. Yenidoğan tarama programı merkezleri, birçok kan örneğinin test için kabul edilemez, hatalı laboratuvar sonuçları verdiğini bildirmektedirler. Laboratuvar kurallarına uymayan, geçersiz örnekler test

edilememektedirler. Bu durum yenidoğanın taramasının gecikmesine ve tekrar taranmasına neden olmaktadır (36). Fenilketonüri olgularının çoğu, tarama testinin yanlış negatiflerden değil de, tarama testinin kan alımı, saklama ve gönderme hatasına, pozitif sonuç alınmasına rağmen bebeğin ailesine ulaşılamamasına yada bebekten tarama testi için hiç kan alınmamış olmasına bağlı olarak, geç tanılandırabilmektedir (7). Çalışmamızda katılımcıların FKÜ taramasını etkileyecek uygulamalar konusunda doğru yanıt verme oranları yeterli bulunmamıştır. Katılımcıların ancak %6,6'sı FKÜ kan örneği alınırken dikkat edilmesi gereken noktaların tümünü doğru bilmiştir. Hemşire ve ebelerin çoğunun bu uygulamalar konusundaki bilgilerinin teorik ve araştırmadan ziyade geleneklere dayandığı ileri sürülebilir. Beyzadeoğlu ve arkadaşları çalışmalarında FKÜ testini etkileyecek etmenler konusunda bilgi açığını yaptıkları eğitimle önemli oranda giderdiklerini belirtmişlerdir (55).

Ailelere fenilketonüri tarama sonucunu nasıl öğrenecekleri ne şekilde açıklanacağı konusunda doğru cevap verme oranı %57,7'dir. "Şüpheli bir durum olduğunda aileye telefonla yada adresle ulaşılabilecek" mesajının aileye iletilmesi ailenin kaygısını gidermek açısından önemlidir. Katılımcıların eğitim durumu ile soruya doğru yanıt verme arasında istatistiksel olarak farklılık bulunmuştur. Üniversite mezunlarının doğru mesajın nasıl olduğunu bilme oranı sağlık meslek lisesi mezunlarına göre daha yüksektir. Özdirek'in çalışmasında aileye verilmesi gereken mesajın bilinme oranı daha yüksek bulunmuş ve eğitim düzeyi ile istatistiksel olarak anlamlı tespit edilmiştir (11).

Sağlık kuruluşlarında kuruyan kan örnekleri 24 saat içinde tarama merkezlerine gönderilmelidir (36). Fenilketonüri bebeklerin ilk 15 gün içerisinde tanımlanıp tedaviye alınması için topuk kanının 48 saatten sonra ilk beş gün içerisinde alınması ve ilk hafta içerisinde tarama laboratuvarına gönderilmesi gerekmektedir (7,20). Hemşire ve ebelerin kan örneklerinin laboratuvara gönderilme zamanını doğru bilme oranı %20,3'tür. Özdirek'in çalışmasında fenilketonüri kan örneklerinin laboratuvara gönderilme zamanının bilinme oranı da %66,7 olarak tespit edilmiş olup çalışmamızdaki değerden oldukça yüksektir (11). Bu farklılığı bizim çalışmamızın yapıldığı yerin çoğunluğunu sağlık ocaklarının oluşturmasına bağlıyoruz. Hastanelerde çalışanlar sağlık ocaklarında çalışanlara göre daha yüksek

oranda soruya dođru yanıt vermişlerdir. Sağlık ocaklarında FKÜ kan örneklerini il sağlık müdürlüğüne sağlık memurlarının veya yazı işlerine bakan sekreterlerin göndermesi sağlık ocaklarında çalışan katılımcıların bu konuda yeterli bilgiye sahip olmadıkları yada konuya yeterince önem vermediklerini düşündürmektedir.

5. SONUÇLAR VE ÖNERİLER

* Aydın il merkezinde fenilketonüri tarama programının yürütülmesinden sorumlu hemşire ve ebelerle yapılan bu çalışmada katılımcıların FKÜ konusundaki genel bilgi puan ortalamaları kurum, eğitim düzeyi ve hizmet içi eğitim alma durumları ile istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur. Hastanelerde çalışanlar sağlık ocaklarında çalışanlara, üniversite mezunları sağlık meslek lisesi mezunlarına ve hizmet içi eğitim alanlar HİE almayanlara göre daha yüksek puan almış olup konu hakkında daha geniş bilgiye sahiptirler.

* Her şeye rağmen yenidoğanların sağlığının korunması ve yükseltilmesinde önemli rolleriyle çocuk sağlığının daha etkin bir şekilde yükselmesi ve verilen hizmetin devamlılığı için hemşire ve ebelerin bilgi düzeylerinin FKÜ konusunda istenilen düzeye ulaştırılması gerekmektedir.

* Güncel bilgileri aktarmak, edinilmiş bilgileri tekrarlamak ve yenilemek amaçlı düzenlenen hizmet içi eğitimler çalışmamızda da önemini göstermektedir. Hizmet içi eğitim almış olan tüm hemşire ve ebeler FKÜ konusundaki bilgi kaynaklarını hizmet içi eğitime dayandırmışlardır. Hizmet içi eğitim ile fenilketonüri hastalığı, taraması ve genel bilgi düzeyleri arasında istatistiksel açıdan ilişki tespit edilmiştir.

* Fenilketonüri hastalığı, taraması ve genel bilgi düzeyi ile FKÜ taraması görev süresi istatistiksel olarak anlamsız bulunmuştur. Akraba evliliğinin FKÜ görülme sıklığını arttırdığının doğru bilinmesi ile çalışılan kurum arasında bir ilişki görülmemiştir. Eğitim düzeyinin yüksek olması ile FKÜ tarama zamanını doğru bilme arasında anlamlılık saptanmıştır. Katılımcıların büyük çoğunluğu, bebeklerden hangi durumlarda ikinci kez kan örneği alınması gerektiğini doğru belirtmiştir. Hemşire ve ebelerin ancak %6,6'sı FKÜ tarama uygulamasını etkileyen faktörlerin hepsini doğru bilmiştir. Katılımcıların ailelere FKÜ taraması sonucunu nasıl öğrenecekleri konusunda doğru açıklamayı bilmeleri ile eğitim düzeyi arasında olarak anlamlılık tespit edilmiştir.

* Doğru bilgi eksikliğinin doğru uygulamayı, verilecek hizmeti etkileyebileceği unutulmamalıdır. Çalışan personelin eksikliklerinin giderilmesinde sorumlulara büyük görev düşmektedir. Yapılacak değerlendirme toplantılarıyla konuyla ilgili

eksikler saptanmalı ve bu eksikler giderilmelidir. Kendinden beklenen hizmeti yerine getirecek durumda olan veya olmayan tarama programına yeni başlayacak personelin konu ile ilgili eksikliklerinin giderilmesi için hizmet içi eğitime alınması gerekmektedir. Böylece hemşire ve ebelerin mesleki uygulamaları yerine getirmede kendilerine duydukları güven güçlenecek ve yaptığı uygulamaların sorumluluğunu alabilen, karar verme becerisi gelişmiş sağlık personelleri yetişmiş olacaktır. Ayrıca hizmet içi eğitim programlarının akademisyen-klinisyen işbirliği çerçevesinde yürütülmesiyle doğru teorik bilginin uygulamaya yansıtılması sağlanmış olacaktır. Eğitim düzeyini arttırmaya yönelik çalışmalara (kurs, seminer vb.) hız kazandırılmalıdır. Hemşire ve ebelerin konu ile ilgili mesleki kongre ve sempozyumlara katılmaları kurumlar tarafından desteklenmelidir.

* Sağlık kurumlarında tarama programlarını yürüten personelin sık görev değiştirmesi engellenmelidir. FKÜ kan örneklerinin sağlık ocaklarından il sağlık müdürlüğüne ulaştıran personelin bu hizmetin doğru bir şekilde yapılması, aksamaması için eğitilmesi düşünülmektedir.

* Özellikle topluma fenilketonürinin genetik bir hastalık olduğunu, akraba evliliğinin bu hastalığın görülme sıklığını arttıracığı konusunda danışmanlık verecekleri servisler açılmalıdır. Bu durum fenilketonürinin sağlık personeli tarafından bile yeterince bilinmeyen bir yüzünü aydınlatmış olacaktır. Kitle iletişim araçlarından faydalanarak hemşire ve ebeler konu ile ilgili halkı bilinçlendirmek amaçlı toplantılar düzenlemelidirler. Böylece hem kendileri de araştırmacı olmuş, bilgilerini pekiştirmiş olacaklardır.

* Sağlık personeli yetiştiren her eğitim kurumunun eğitim müfredatında FKÜ konusuna daha fazla yer verilmesi sağlanmalıdır. Hizmet içi eğitim veya kursların maliyeti arttırdığı da bir gerçektir. Eğitim kurumlarında alınmış, yerinde ve zamanında verilmiş eğitimin önemi kaçınılmazdır. Fenilketonüri ile ilgili teorik bilginin işin neden yapıldığının bilinmesi açısından önemli olduğu hatırlanmalıdır.

* Yüksek lisans programlarının yaygınlaşmaya başladığı günümüzde daha iyi eğitim için hemşire ve ebelerin bu programlara özendirilmesi uygun olacaktır. Ayrıca birçok bölümde (diyaliz, diyabet vb.) artık sertifika programları geniş yer tutmaktadır. FKÜ hastalığı ve taramasıyla ilgili bilgi eksikliklerinin giderilmesinde böyle bir sertifika uygulaması anlamlı olacağı düşüncesindeyiz.

* Hastanelerde yenidoğanların kalış süresinin kısa olmasından dolayı, tarama uygulaması maliyet yönünden gözden geçirilmeli, hastanelere danışmanlık rolünün verilebileceği düşünülmektedir.

6. KAYNAKLAR

1. Demirkol M. (2002) Metabolizma Hastalıkları. In: Neyzi O., Ertuğrul T. (eds) *Pediatric 1*, Nobel Tıp Kitabevi, İstanbul.
2. Özalp İ., Çoşkun T., Tokatlı T. (2001) Newborn PKU Screening in Turkey: at present and organisation for future. *Turk J Pediatr* **43**:2, 97-101.
3. Pırtı M., Özer G., Yüksel B. (2004) Geç Tanılı Fenilketonüri Olgularında Büyüme, Gelişme ve Beslenme Durumunun Değerlendirilmesi. *Ç.Ü. Tıp Fakültesi Dergisi* **24**, 138-44.
4. Brown E. (1998) Metabolic Screening. *Clin Perinatol* **25**, 371-88.
5. Wright S., Steiner R. (2004) Tandem Mass Spectrometry in Newborn Screening. *J Perinat Neonat Nurs* **18**:1, 41-58.
6. Guthrie R. (1992) The Origin of Newborn Screening. *Screening* **1**, 5-15.
7. Zeybek Ç. (2003) Fenilketonüri Tarama Programı. *İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Sürekli Tıp Eğitimi Etkinlikleri* **35**, 65-71.
8. Wong D., Eaton M. (eds). (2001) *Essentials of Pediatric Nursing* (6th ed). Mosby, St. Louis.
9. Demir G. (2005) Metabolik Hastalıklarda Beslenme. *Türkiye Klinikleri J Pediatr Sci* **1**:7, 81-8.
10. Ergül Ş. (2005) Halk Sağlığı Hemşireliğinin Dünü, Bugünü ve Geleceği. *Ege Üniversitesi Hemşirelik Yüksekokulu Dergisi* **21**:1, 157-66.
11. Özdirek E., (1997) İzmir Hastanelerinde Fenilketonüri Tarama Programının İşleyişini Etkileyen Etmenlerin İncelenmesi. Yayınlanmış Yüksek Lisans Tezi, Ege Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Hemşirelik Programı, İzmir.
12. Erdemir F. (1992) Fenilketonürlü Çocuğu Olan Annelerin Çocuklarının Hastalığına İlişkin Yaşadıkları Güçlüklerin Belirlenmesi. Yayınlanmış Doktora Tezi, Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Hemşirelik Programı, Ankara.
13. Zeybek Ç. (2003) Doğumsal Metabolik Hastalıklarda Beslenme. *İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Sürekli Tıp Eğitimi Etkinlikleri* **41**, 217-32.
14. Garrod A.E. (1908) *Inborn Errors of Metabolism*. Oxford University Press, Oxford, UK.

15. www.newbornscreening.info son erişim:5.10.2006.
16. Madden M. (2004) Defects in Amino Acid Metabolism. *SCJMM* **5**, 57-61.
17. Özalp İ. (1999) Fenilketonürlü Hastanın Tedavi ve İzlemi. *Katkı Pediatri Dergisi* **20**:4, 409-21.
18. Çoker M., Darcan Ş., Mavi E. (1999) *Metabolik Hastalıklara Yaklaşım*. In: Cura A. (Ed). *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları*. E.Ç.V. Yayınları 6, İzmir.
19. Jenkins J., Lea D. (2005) *Nursing Care in The Genomic Era*. Jones and Barlett Publishers, Canada.
20. Çoşkun T. (2004) Kalıtsal Metabolizma Hastalıklarının Taranması. In: Yurdakök M., Erdem G. (eds) *Neonatoloji*, Ankara.
21. Demirkol M. (2003) Doğumsal Metabolizma Hastalıkları. Edi: Cantez T. (ed) *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları*, Nobel Tıp Kitabevi, İstanbul.
22. UK Newborn Screening Programme Centre (2005) *Health Professional Handbook for Newborn Blood Spot Screening*, UK.
23. Rubin E. (2004) Developmental and Genetic Diseases. In: Rubin E., Farber J. (eds) *Rubin's Pathology*. Lippincott Williams&Wilkins.
24. Hendriksz C., Walter J. (2004) Update on Phenylketonuria. *Current Paediatrics* **14**, 400-6.
25. Lundstedt G. (2001) Growing up with a Chronic Disease. A Survey of Children with PKU in Sweden. Acta Universitatis Upsaliensis. Comprehensive Summaries of Uppsala Dissertations from the Faculty of Social Sciences, Uppsala.
26. Centerwall Sa., Centerwall Wr. (2000) The Discovery of Phenylketonuria: The story of a young couple, two retarded children, and a scientist. *Pediatrics* **105**:1, 89-103.
27. Özenoğlu A. (2003) 0-1 Yaşta Farklı Şekillerde Beslenen Fenilketonürlü Bebeklerin Büyüme Durumları. *Göztepe Tıp Dergisi* **18**:2, 98-105.
28. Ramaswami U., Smith I. (1997) Phenylketonuria. *Current Paediatrics* **7**, 251-5.
29. *Sağlık Personeli İçin El Kitabı* (2002) Sağlık Bakanlığı ve Ana Çocuk Sağlığı Aile Planlaması Genel Müdürlüğü, Ankara.

30. Bökesoy I., Karabulut H. (2005) Akrabalık ve Genetik Danışmanlık. *Türkiye Klinikleri J Pediatr Sci* **1**:2, 30-5.
31. Uskun E. (2001) Akraba Evlilikleri. *Sted* **10**:2, 87-90.
32. American Academy of Pediatrics Committee On Genetics (1989) Newborn Screening Fact Sheets. *Pediatrics* **83**, 449-64.
33. Keklioğlu M. (2002) Amino Asit Metabolizması Anormallikleri (Çeviri) Artan Ş. *The Merk Manual of Diagnosis and Therapy*, İstanbul.
34. Clarke J.T.R. (2002) *A Clinical Guide to Inherited Metabolic Diseases* (2nd Ed). Cambridge University Press, UK.
35. Müslümanoğlu M., Çine N., Özdemir M. ve ark. (2004) Fenilketonüri'de VNTR Bağlantısı ve Direkt Mutasyon Analizleri. *Kocatepe Tıp Dergisi* **5**:1, 19-24.
36. Newyork State Department of Health (2003) *A Guide For Health Professionals*. Newborn Screening in Newyork State, Albany.
37. Yılmaz G., Gürakan B., Saatçi Ü. (2002) Topuk Kanı Alınma Sonrası Bebeklerin Ağlama Sürelerine Etki Eden Faktörler. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi* **45**, 233-6.
38. Ludington S., Hosseini R., Torowicz D. (2005) Skin-to-skin contact (Kangaroo Care) analgesia for preterm infant heel stick. *AACN Clin Issues* **16**:3, 373-87.
39. Naughten F. (2005) The heel prick: How efficient is common practice?. *RCM Midwives* **8**:3, 216-21.
40. Gray L., Miller LW., Philipp BL. (2002) Breastfeeding is analgesic in healthy newborns. *Pediatrics* **109**:4, 590-3.
41. Gibbins S., Stevens B., Hodnett E. et al. (2002) Efficacy and safety of sucrose for procedural pain relief in preterm and term neonates. *Nurs Res.* **51**:6, 375-82.
42. Stevens B., Johnston C., Taddio A., et al. (1999) Managment of pain from heel lance with lidocaine-prilocaine (EMLA) cream: is it safe and efficacious in pretem infants?. *J Dev Behav Pediatr* **20**:4, 216-21.

43. Huang CM., Tung WS., Kuo LL. (2004) Comparison of pain responses of premature infants to the heelstick between containment and swaddling. *J. Nurs Res.* **12**:1, 31-40.
44. Tokatlı A. (2006) Doğuştan Metabolik Hastalıklara Tanısal Yaklaşım. *Güncel Pediatri* **4**, 133-8.
45. Özer I. (2005) Fenilketonüri Örneğinde Doğumsal Metabolik Hastalıklarda Genel Tedavi Yaklaşımı. *Klinik Pediatri* **3**:1, 26-30.
46. Endres W. (1998) Diet in Phenylketonuria: How Long?. *Annals of Nutrition and Metabolism* **42**, 63-7.
47. Koch R. (1999) Issues in Newborn Screening for Phenylketonuria. *Am Fam Physician* **60**, 1462-6.
48. Stanfield P., Hui Y. (2003) *Nutrition and Diet Therapy* (4th ed). Jones and Barlett Publishers, Canada.
49. Hacıoğlu N., Tortumluoğlu G., Eryiğit A., Erzurum'daki Sağlık Ocaklarının Sağlık Eğitimi Hizmetlerine İlişkin Fiziki Koşullarının Değerlendirilmesi. IX. Halk Sağlığı Günleri, Poster No:368, 29 Eylül-1 Ekim 2005.
50. Köse R. (2005) Çocuk Sağlığı Çalışmaları. *T.C. Sağlık Bakanlığı Aylık Yayın Organı SB Diyalog* Sayı:18 Dosya:22.
51. Özyayın Z. (2002) Türkiye'de Hemşireliğin Başlaması ve Son 30 Yılda Gelişmelerden Örnekler. *Türkiye Klinikleri Tıp Etiği-Hukuku-Tarihi Dergisi* **10**:4, 258-62.
52. Kelleci M. (2004) Bir Üniversite Hastanesinde Çalışan Hemşirelerin Problem Çözme Becerilerinin Bazı Değişkenler Açısından İncelenmesi. *C.Ü. Hemşirelik Yüksekokulu Dergisi* **8**:2, 1-8.
53. Hurst K., Dean A., Trickey S. (1991) The Recognition and Nonrecognition of Problem-Solving Stages in Nursing Practice. *J Adv Nurs* **16**:12, 1444-54.
54. Arcak R. (2006) Diyarbakır Merkezdeki Hastane ve Sağlık Ocaklarında Çalışan Hemşirelerin Sağlık Hizmetlerindeki Rolü ve İş Memnuniyetleri. *Dicle Tıp Dergisi* **33**:1, 23-30.
55. Beyzadeoğlu H., Ekuklu G., Vatansever Ü., Özden D. Edirne İli Sağlık Ocakları Ebe/Hemşire ve Hekimlerin Hizmetiçi Eğitim Öncesi ve Sonrasında

- Fenilketonüri Tarama Programı Konusundaki Bilgi Düzeyleri, 1. Ulusal Sağlığı Geliştirme ve Sağlık Eğitimi Sempozyumu (Uluslararası Katılımlı), 24-26 Kasım 2004, Ankara.
56. Tomatır A., Özşahin A., Sorkun H. ve ark. (2006) Midwives' approach to Genetic Diseases and Genetic Counseling in Denizli, Turkey. *Journal of Genetic* **15**, 191-8.
57. Özkan S., Menek M., Atmış F. Bandırma'daki Gebe ve Yeni Doğum Yapmış Bireylerin Fenilketonüri Konusundaki Bilgileri V. Ulusal Hemşirelik Öğrencileri Kongresi, Poster No: 138, 20-21 Nisan 2006, Şanlıurfa.
58. Yeşilköy Z., Türker S., Sunay B. Akdeniz Bölgesinde Bir İlimizde Yeni Doğum Yapan Annelerin Fenilketonüri Hastalığı Hakkındaki Bilgi Düzeyleri, V. Ulusal Hemşirelik Öğrencileri Kongresi, Poster No: 55, 20-21 Nisan 2006, Şanlıurfa.
59. Akaya A., Türker S., Sunay B. Karadeniz Bölgesinde Bir İlimizde Yeni Doğum Yapan Annelerin Fenilketonüri Hastalığı Hakkındaki Bilgi Düzeyleri, V. Ulusal Hemşirelik Öğrencileri Kongresi, Sözel Sunum: 17, 20-21 Nisan 2006, Şanlıurfa.
60. Steele S. (1989) Phenylketonuria: counseling and teaching functions of the nurse on an interdisciplinary team. *Issues Compr Pediatr Nurs.* **12**:5, 395-409.
61. Sunnah K., Puryear M., Tonniges T. (2003) Examination of Communication Practices Between State Newborn Screening Programs and the Medical Home. *Pediatrics* **111**, 120-6.
62. Wall T., Brumfield C., Cliver S., et al. (2003) Does Early Discharge With Nurse Visits Affect Adequacy of Newborn Metabolic Screening?. *J Pediatr* **143**, 213-8.
63. Gölbaşı Z. (2003) Postpartum Dönemde Erken Taburculuk, Evde Bakım Hizmetleri ve Hemşirelik. *C.Ü. Hemşirelik Yüksekokulu Dergisi* **7**:2, 15-22.
64. Camfield C., Joseph M., Hurley T. et al. (2004) Optimal Management of Phenylketonuria: A Centralized Expert Team is More Successful Than a Decentralized Model of Care. *J Pediatr* **145**, 53-7.

7. EKLER

Ek-1

Anket Formu

Aydın İl Merkezinde Fenilketonüri Tarama Programını Yürüten Hemşire ve
Ebelerin Fenilketonüri Konusundaki Bilgi Düzeylerinin Saptanması

Kaç Yaşındasınız?

Medeni haliniz nedir?

a. Evli b. Bekar

Mesleğiniz nedir?

a. Hemşire b. Ebe

Meslekte kaç yıldır çalışıyorsunuz?

Hangi kurumda çalışıyorsunuz?

a. Sağlık Ocağı b. Doğum ve Çocuk Bakım Evi d. 82. Yıl Devlet Hastanesi

Kurumda kaç yıldır çalışıyorsunuz?

En son hangi okuldan mezun oldunuz?

a. Sağlık Meslek Lisesi b. Açıköğretim Önlisans c. Meslek Yüksekokulu
d. Sağlık/Hemşirelik Yüksekokulu e. Yüksek lisans f. Diğer.....

1-Fenilketonüri taramasını kaç yıldır uyguluyorsunuz?.....

2-Fenilketonüri ile ilgili hizmet içi eğitim aldınız mı?

a. Evet b. Hayır

3-Fenilketonüri hakkındaki bilgileriniz en çok nereden kaynaklıdır?

a. Okul yılları b. Hizmet içi eğitim c. Bakanlığa ait dergi, broşür
d. Medya, TV e. İnternet f. Kendi kendime uygulayarak g. Diğer.....

4-Fenilketonürlü bir bebeğe/çocuğa bakım verdiniz mi?

a. Evet b. Hayır

5-Fenilketonürlü bebeğe/çocuğa sahip bir aileye eğitim/danışmanlık verdiniz mi?

a. Evet b. Hayır

6-Fenilketonüri ne tür bir hastalıktır?

a. Bulaşıcı b. Otoimmün c. Hormonel d. Metabolik
e. Bilmiyorum f. Diğer.....

7-Fenilketonürüde eksik olan enzim nedir?

a. Tirozin b. Fenilalanin c. Fenilalanin Hidroksilaz
d. Bilmiyorum e. Diğer.....

8-Fenilalanin vücutta nerede dönüşüme uğrar?

a. Karaciğer b. Böbrek c. Hipofiz d. Hipotalamus
e. Bilmiyorum f. Diğer.....

- 9-Fenilketonüri kalıtsal olarak geçer mi?
a. Bilmiyorum b. Hayır c. Evet.....(nasıl geçişlidir)
- 10-Akraba evliliği fenilketonüri hastalığının görülme sıklığını arttırır mı?
a.Evet b. Hayır c. Bilmiyorum
- 11-Fenilketonürili yenidoğanlar doğuştan hastalığa özgü belirti verirler mi?
a. Evet b. Hayır c. Bilmiyorum
- 12-Fenilketonürili bebekte/çocukta hastalığa özgü idrar kokusunda değişiklik olur mu?
a. Bilmiyorum b.Hayır c.Evet.....(nasıl bir koku)
- 13-Fenilketonürili çocukların cilt, göz ve saç renginde değişiklik olur mu?
a. Bilmiyorum b. Hayır c. Evet.....(nasıl bir görünüm)
- 14-Fenilketonüri hastalığının tedavisi var mıdır?
a. Evet b. Hayır c. Bilmiyorum
- 15-Tedavi edilmemiş FKÜ'li çocuklarda zihinsel-motor gerilik görülür mü?
a. Evet b. Hayır c. Bilmiyorum
- 16-Fenilketonürili çocukların özel bir diyeti var mıdır?
a.Bilmiyorum b. Hayır c. Evet.....(diyet içeriği)
- 17-Diyet tedavisi ne kadar sürdürülmelidir?
a. Adölesana kadar b. Yaşam boyu c. İlk 1 yıl
d.Bilmiyorum e.Diğer.....
- 18-Fenilketonürili bebekler tedavi altında anne sütü alabilirler mi?
a. Evet b. Hayır c. Bilmiyorum
- 19-Fenilketonürili bebeklerin ek gıdaya geçiş zamanında bir değişiklik var mıdır?
a. Evet b. Hayır c. Bilmiyorum
- 20-Ailelere Fenilketonüri taraması neden yapıldığı anlatılmalı mıdır?
a. Evet b. Hayır c. Bazen
- 21-Fenilketonüri taraması yapılmadan önce bebeğin ailesinden izin alınmalı mıdır?
a. Evet b. Hayır c. Bazen
- 22-Fenilketonüri tarama testi formunda yer alan bilgiler nelerdir?
 Gönderen kurumun adı Annenin adı-Soyadı Bebeğin doğum tarihi
 Kan alınma tarihi Antibiyotik Prematürite
 Kan değişimi Ailenin adresi Ailenin telefon numarası
 Bilmiyorum Diğer.....
- 23-Fenilketonüri taraması bebelere ne zaman uygulanmalıdır?
a. Doğar doğmaz b.İlk 24 saat içinde c. İlk 48-72 saat içinde
d. Bilmiyorum e.Diğer.....

24-Bebeklerden fenilketonüri taraması için ikinci kan örneği hangi durumlarda tekrar alınmalıdır?

- a. Erken taburculuk b. Yeterince anne sütü almadan ilk kan örneği alındıysa
c. İlk kan örneği ilk 24 saat içinde alındıysa d. Bilmiyorum e. Diğer.....

25-Fenilketonüri taraması prematüre bebeklere ne zaman uygulanmalıdır?

- a. 7. günde b. 10. günde c. 15 günde d. Bilmiyorum e. Diğer.....

26- Bebeğe kan değişimi yapılması kan örneği alım zamanını etkiler mi?

- a. Evet b. Hayır c. Bilmiyorum

27-Bebeğin antibiyotik kullanması kan örneği alım zamanını etkiler mi?

- a. Evet b. Hayır c. Bilmiyorum

28-Fenilketonüri taraması için bebeğin en sık hangi bölgesinden kan alınır?

- a. Topuğun dış yan bölgelerinden b. Topuğun orta kısmından
c. Topuğun her bölgesinden d. Bilmiyorum e. Diğer.....

29-Kan örneği alırken bebeğin ağrı ile baş etmesi için neler yapılmalıdır?

- Anne kucağı Emzik verilmesi Sukroz verilmesi Kundaklama yapılması
Emzirilmesi Lokal anestetik uygulanması Bilmiyorum Diğer.....

30-Fenilketonüri taraması yaparken her zaman eldiven kullanılmalı mıdır?

- a. Evet b. Hayır c. Bazen

31-Kan örneği alınmadan önce bebeğin topuğunu ne ile silinmelidir?

- a. Steril %70'lik alkol b. %0.9 NaCL c. Sodyum Bikarbonat
d. Bilmiyorum e. Diğer.....

32-Lansetle topuğun delinmesinden önce alkolün fazlası kurumaya bırakılmalı mıdır?

- a. Bilmiyorum b. Hayır c. Evet..... (nedenini açıklayınız)

33-Fenilketonüri taraması için bebeklerden ne kadar kan alınmalıdır?

- a. İşaretleli daireler tam olarak doldurulmalı ve arkasına geçmelidir
b. 2 damla alınmalıdır
c. İşaretleli dairelerin sadece ön yüzleri doldurulmalıdır
d. Bilmiyorum e. Diğer.....

34-Fenilketonüri taraması yaparken ilk kan damlası filtre kağıdına alınabilir mi?

- a. Bilmiyorum b. Evet c. Hayır..... (nedenini açıklayınız)

35-Fenilketonüri taramasında alınan kan filtre kağıdının her iki yüzüne de alınabilir mi?

- a. Evet b. Hayır c. Bilmiyorum

36-Kan alırken bebeğin topuğunun aşırı sıkılması kan sonucunu etkiler mi?

- a. Bilmiyorum b. Hayır c. Evet..... (nedenini açıklayınız)

37-Kan örnekleri zarfa konulmadan kurumaması için ne kadar süre bekletilmelidir?

- a. Hemen zarfa konulabilir b. 1 saat c. 2 saat
d. 3 saat e. Bilmiyorum f. Diğer.....

38-Kan örneğinin kurutulmasında güneş ışığının olumsuz bir etkisi olur mu?

- a. Evet b. Hayır c. Bilmiyorum

39-Alınmış kan örnekleri su, mama, antiseptik solüsyon vb. çevresel etkilerden korunmalı mıdır?

- a. Evet b. Hayır c. Bilmiyorum

40- Ailelere fenilketonüri taraması sonucunu nasıl öğrenecekleri ne şekilde açıklanmalıdır?

- a. Şüpheli bir durum olduğunda aileye telefonla yada adresle ulaşılacak
b. Fenilketonüri taramasının sonucu aileye bildirilecek
c. Bilmiyorum d. Diğer.....

41-Kurumlarda fenilketonüri taraması yapılmış bebeklere ait bir kayıt sistemi olmalı mıdır?

- a. Evet b. Hayır c. Bilmiyorum

42-Alınan kan örnekleri ne kadar zaman içerisinde tarama laboratuvarına gönderilmelidir?

- a. Günlük b. Haftalık c. 15 günde bir
d. Aylık e. Bilmiyorum f. Diğer.....

Ek-2

Şekil 5: Ülkemizde Fenilketonüri İçin Yenidoğan Taramalarında Kullanılan Guthrie Kartı ve Beraberindeki Bilgi Formu (1)



**FENİLKETONÜRİLİ ÇOCUKLARI
TARAMA ve KORUMA DERNEĞİ**
Tel & Fax : (0.312) 310 08 63

Gönderen Kurum :

.....

Anne Adı Soyadı :

Doğum Tarihi : / / 19...

Kan Alınma Tarihi : / / 19...

Antibiyotik Prematürite Kandığişimi

Ailenin Adresi :

.....

Ailenin Telefon No :







Kan örneğini topuğun işaret edilen bölgesinden, topuğu alkolle silip kuruttuktan sonra kağıdın arka yüzüne de geçecek şekilde emdirerek alınız

AFYONKARAHİSAR KOCATEPE ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

**AYDIN İL MERKEZİNDE FENİLKETONÜRİ TARAMA
PROGRAMINI YÜRÜTEN HEMŞİRE VE EBELERİN
FENİLKETONÜRİ KONUSUNDAKİ BİLGİ DÜZEYLERİNİN
SAPTANMASI**

Canan TUNÇ

**ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI HEMŞİRELİĞİ
YÜKSEK LİSANS TEZİ**

DANIŞMAN
Yrd.Doç.Dr. Reşit KÖKEN

2006 – AFYONKARAHİSAR

ÖNSÖZ

Tezimin hazırlanmasında yardımlarını benden esirgemeyen, fikirleriyle ve çalışmalarlarıyla tezime katkıda bulunan, danışmanlığımı üstlenen, değerli hocalarım Yrd.Doç.Dr. Reşit KÖKEN ve Yrd.Doç.Dr. Reha DEMİREL'e, çalışmamın yürütülmesine izin vererek, tezime destek olan Aydın İl Sağlık Müdürlüğü ve çalışan personeline, bugünlere gelmemde büyük emekleri olan aileme, içtenlikle teşekkür eder, saygılarımı sunarım.

İÇİNDEKİLER

Kabul ve Onay	II
Önsöz	III
İçindekiler	IV
Simge ve Kısaltmalar Dizini	VI
Şekiller Dizini	VII
Tablolar Dizini	VIII
ÖZET	X
SUMMARY	XII
1. GİRİŞ	1
1.1. Doğumsal Metabolizma Hastalıkları	3
1.1.1. Amino Asit Metabolizma Hastalıkları	3
1.1.2. Fenilketonüri	4
1.1.2.1. Fenilketonürinin Tanımı	4
1.1.2.2. Fenilketonürinin Tarihçesi	5
1.1.2.3. Fenilketonürinin Görülme Sıklığı	6
1.1.2.4. Fenilketonüride Klinik Bulgular	6
1.1.2.5. Genetik ve Akraba Evliliği	8
1.1.2.6. Fenilketonüride Tanı	9
1.1.2.6.1. Tanı Yöntemleri	9
1.1.2.6.2. Kan Örneklerinin Toplanması	12
1.1.2.6.3. Fenilketonüri Tarama Programı	17
1.1.2.7. Fenilketonüride Tedavi	19
1.1.2.7.1. Diyet Tedavisi	19
1.1.2.8. Maternal Fenilketonüri	23
1.1.2.9. Fenilketonüride Hemşire ve Ebelerin Görev ve Sorumlulukları	24
2. GEREÇ VE YÖNTEM	28
2.1. Araştırmanın Türü	28
2.2. Araştırmanın Yapıldığı Yer ve Zaman	28
2.3. Araştırma Evreni	28
2.4. Araştırma Örnekleme	29

2.5. Veri Toplama Yöntemi	29
2.6. Veri Toplama Aracı	30
2.7. Verilerin Değerlendirilmesi	30
2.8. Sınırlılıklar	30
3. BULGULAR	32
4. TARTIŞMA	53
5. SONUÇLAR VE ÖNERİLER	64
6. KAYNAKLAR	67
7. EKLER	72

SİMGE VE KISALTMALAR DİZİNİ

AÇS/AP	:Ana Çocuk Sağlığı ve Aile Planlaması
BH4	:Tetrahidrobiopterin
DNA	:Deoksiribonükleik asit
EEG	:Elektroensefalografi
FKÜ	:Fenilketonüri
HİE	:Hizmet İçi Eğitim
METVAK	:Metabolik Hastalıklı Çocuklar Vakfı
NIH	:National Institutes of Health
PAL	:Fenilalanin Amonyak Liyaz
UK	:United Kingdom
US	:United States

ŞEKİLLER DİZİNİ

Şekil 1	Fenilketonürde Metabolik Bozukluk ve Sonuçları	8
Şekil 2	Katılımcıların Çalıştıkları Kurumlara Göre Fenilketonüri Konusundaki Genel Bilgi Puanları	36
Şekil 3	Katılımcıların Eğitim Durumlarına Göre Fenilketonüri Konusundaki Genel Bilgi Puanları	37
Şekil 4	Katılımcıların Hizmetiçi Eğitim Durumlarına Göre Fenilketonüri Konusundaki Genel Bilgi Puanları	37
Şekil 5	Ülkemizde Fenilketonüri İçin Yenidoğan Taramalarında Kullanılan Guthrie Kartı ve Beraberindeki Bilgi Formu	76

TABLOLAR DİZİNİ

Tablo 3.1	Türkiye’de ve Bazı Ülkelerde Fenilketonüri Görülme Sıklığı	6
Tablo 3.2	Hemşire ve Ebelerin Sosyo-Demografik Özelliklerinin Dağılımı	32
Tablo 3.3	Hemşire ve Ebelerin FKÜ Taraması Görev Özelliklerinin Dağılımı	33
Tablo 3.4	Katılımcıların Fenilketonüri Konusundaki Bilgi Kaynaklarının Dağılımı	34
Tablo 3.5	Katılımcıların Tanıtıcı Özelliklerine Göre Fenilketonüri Konusundaki Genel Bilgi Puan Ortalamalarının Karşılaştırılması	35
Tablo 3.6	Katılımcıların Tanıtıcı Özelliklerine Göre Fenilketonüri Hastalığı Konusundaki Bilgi Puan Ortalamalarının Karşılaştırılması	38
Tablo 3.7	Katılımcıların Tanıtıcı Özelliklerine Göre Fenilketonüri Taraması Konusundaki Bilgi Puan Ortalamalarının Karşılaştırılması	39
Tablo 3.8	Katılımcıların Fenilketonüri Hastalığının Tanımlanması Konusundaki Verdikleri Yanıtların Dağılımı	40
Tablo 3.9	Akraba Evliliği Fenilketonüri Hastalığının Görülme Sıklığını Arttırır mı?” Sorusuna Verilen Yanıtların Katılımcıların Özelliklerine Göre Dağılımı	41
Tablo 3.10	Katılımcıların Fenilketonürlü Çocuklarda Görülen Değişiklikler Konusundaki Bilgi Durum Dağılımı	42
Tablo3.11	Katılımcıların Fenilketonürlü Çocukların Tedavisi Konusundaki Bilgi Durum Dağılımı	43
Tablo 3.12	Diyet Tedavisi Ne Kadar Sürdürülmelidir? Sorusuna Verilen Yanıtların Katılımcıların Özelliklerine Göre Dağılımı	44
Tablo 3.13	Ailelere FKÜ Taraması Neden Yapıldığı Anlatılmalı mıdır? Sorusuna Verilen Yanıtların Dağılımı	45
Tablo 3.14	FKÜ Taraması Yapılmadan Önce Ailelerden İzin Alınmalı mıdır? Sorusuna Verilen Yanıtların Dağılımı	45

Tablo 3.15	Hemşire ve Ebelerin Fenilketonüri Tarama Testi Formundaki Tanıtıcı Bilgiler Konusundaki Bilgi Durum Dağılımı	45
Tablo 3.16	Fenilketonüri Taraması Yenidoğanlara Ne Zaman Yapılmalıdır? Sorusuna Verilen Yanıtların Katılımcıların Özelliklerine Göre Dağılımı	46
Tablo 3.17	Katılımcıların Fenilketonüri İkinci Tarama Zamanı Konusundaki Bilgi Durum Dağılımı	47
Tablo 3.18	Fenilketonüri Taraması Prematüre Bebeklere Ne Zaman Uygulanmalıdır? Sorusuna Verilen Yanıtların Katılımcıların Özelliklerine Göre Dağılımı	47
Tablo 3.19	Katılımcıların Kan Örneği Alırken Bebeğin Ağrı İle Baş Etmesi İçin Neler Yapıldığı Konusundaki Bilgi Durum Dağılımı	48
Tablo 3.20	Katılımcıların FKÜ Taramasını Etkileyecek Uygulamalar Konusundaki Bilgi Durum Dağılımı	49
Tablo 3.21	Ailelere Fenilketonüri Taraması Sonucunu Nasıl Öğrenecekleri Ne Şekilde Açıklanmalıdır? Sorusuna Verilen Yanıtların Katılımcıların Özelliklerine Göre Dağılımı	51
Tablo 3.22	Alınan Kan Örnekleri Ne Kadar Zaman İçerisinde Tarama Laboratuvarına Gönderilmelidir? Sorusuna Verilen Yanıtların Katılımcıların Özelliklerine Göre Dağılımı	52

ÖZET

Aydın İl Merkezinde Fenilketonüri Tarama Programını Yürüten Hemşire ve Ebelerin Fenilketonüri Konusundaki Bilgi Düzeylerinin Saptanması

Ülkemizde hemşire ve ebeler Fenilketonüri Tarama Programının yürütülmesine aktif olarak katılmaktadırlar. Fenilketonüri hastalığının erken tanı ve tedavi ile mümkün olduğunun hemşire ve ebeler tarafından bilinmesi tarama programının düzenli, güvenli ve etkin bir şekilde yürütülmesi için önem arz etmektedir.

Bu çalışmada, Aydın il merkezinde fenilketonüri tarama programını yürüten hemşire ve ebelerin fenilketonüri konusundaki bilgi düzeylerinin saptanması amaçlandı.

Kesitsel tipteki bu araştırma, 1 Mart 2006-31 Mayıs 2006 tarihleri arasında Aydın İl Sağlık Müdürlüğü'nden gerekli izinler alındıktan sonra yapıldı. Araştırmada Sağlık Ocakları, Doğum ve Çocuk Bakım Evi, Devlet Hastanesi'nde fenilketonüri tarama programını yürüten hemşire ve ebelerin tamamına ulaşılması hedeflendi. Araştırma verileri 42 sorudan oluşan anket formunun yüz yüze görüşme yönteminin kullanılması ile toplandı.

Verilerin değerlendirilmesinde anket sorularından 20 soru FKÜ konusundaki genel bilgi sorusu olarak kabul edildi ve her bir soruya 5 puan verilerek 100 puan üzerinden değerlendirildi. Ayrıca ankette seçilen bu 20 soru kendi arasında FKÜ hastalığı ve FKÜ taraması olarak iki bölüme ayrıldı. FKÜ hastalığı ile ilgili seçilen her bir soruya 5 puan, FKÜ taraması ile ilgili seçilen her bir soruya da 5 puan verilerek 50'şer puan üzerinden değerlendirilme yapıldı. Ortalamalar ortalama±standart sapma olarak verildi ve verilerin istatistiksel analizinde Mann Whitney U ve ki-kare testleri kullanıldı. Anlamlılık seviyesi olarak $P<0,05$ alındı.

Fenilketonüri tarama programını yürüten birimlerde çalışan toplam 211 hemşire ve ebeden 182 si (%86,26) araştırmamıza gönüllülük esasına uygun olarak katıldı. Katılımcıların yaş ortalaması $35,1\pm 5,9$, meslekte çalışma süresi ortalaması $15,7\pm 5,8$ ve fenilketonüri taraması görev süresi ortalaması $8,2\pm 3,7$ yıl olarak hesaplandı. Hemşire ve ebelerin %35,7'sinin konu hakkında hizmet içi eğitim aldığı,

fenilketonüri konusundaki bilgi kaynaklarının en çok bakanlığa ait dergi, broşür (%33,5) olduğu ve %5,5'inin daha önce fenilketonürlü bebeğe/çocuğa bakım verdiği görüldü.

İstatistiksel analiz sonucunda hemşire ve ebelerin fenilketonüri konusuna ilişkin genel bilgi puan ortalamasının 100 puan üzerinden $57,3 \pm 15,2$ olduğu saptandı. Fenilketonüri konusundaki genel bilgi puan ortalaması ile yaş, medeni durum, meslek, meslekte çalışma süresi, aynı kurumda çalışma süresi, FKÜ taraması görev süresi ve bakım/eğitim/danışmanlık verme durumu arasında istatistiksel bir ilişki görülmedi ($P > 0,05$). Kurum, eğitim düzeyi ve hizmet içi eğitim alma ile FKÜ konusundaki genel bilgi puan ortalaması istatistiksel açıdan anlamlı bulunmuştur ($P < 0,05$).

Fenilketonüri hastalığı ve taraması konusunda eğitim faaliyetlerine, özellikle hizmet içi eğitimlere daha ağırlık verilmesinin ve eğitimlerin aralıklarla tekrar edilmesinin konunun önemini vurgulamak, sunulan sağlık hizmetlerinin kalitesini arttırmak için daha yararlı olacağı kanaatindeyiz.

Anahtar sözcükler: Aydın, Bilgi Düzeyi, Ebeler, Fenilketonüri, Hemşireler

SUMMARY

To determine the level of knowledge of the nurse and midwives about the phenylketonuria who are implementing the screening program of phenylketonuria in the province centre Aydın

In our country nurses and midwives are taking an active participation on the implementation of the screening program of phenylketonuria. As the treatment of the phenylketonuria illness is possible during the early diagnosis, which is known by the nurse and midwives, underline the importance of the screening program to be done regularly, save and effectively.

In this study the aim was to determine the knowledge level of the nurses and midwives about the phenylketonuria who are implementing a screening program about phenylketonuria in the province centre Aydın.

This cross section type of survey, has been done between the dates of 01 march 2006-31 may 2006 after all the necessary permits have been taken from Aydın province health department. In this survey the aim was to reach all of the nurses and midwives who are implementing a screening program about the phenylketonuria, in village clinics, birth and child care home and state hospital. The data of this survey has been gathered by face to face interview with 42 questions inquiry form.

While evaluating the data, 20 question has been accepted as the general knowledge of the phenylketonuria and each question has been valued 5 points and evaluated out of 100 points. Furthermore the selected 20 question in survey has been divided into two among them selfs as phenylketonuria illness and phenylketonuria screening. For each questions related to phenylketonuria illness have been 5 points and for each questions related to phenylketonuria screening also 5 points has been evaluated out of 50 points. The averages has been given as average \pm standart deviation. While analyzing the datas statistical Mann Whitney U and chi-square test has been used. $P<0,05$ significance level has been taken.

182 (%86,26) nurse and midwives out of 211 who are working in the phenylketonuria screening units have joined on the basis of voluntary to our survey. Participants age average is $35,1\pm 5,9$, average time worked on job is $15,7\pm 5,8$ and

phenylketonuria screening task time $8,2\pm 3,7$ has been calculated in years. It has been seen that %35,7 of the nurse and midwives has been trained about the subject with in the in-service training and %33,5 source of their knowledge about the phenylketonuria comes from the source of the ministry magazine, brochure and %5,5 of them have been nursing a phenylketonuria baby/child before.

At the end of the statistical analysis, it has been determined a general knowledge average point out of 100 points $57,3\pm 15,2$ regarding the knowledge about the phenylketonuria subject of the nurses and midwives. Relating to the general point average of the phenylketonuria subject it has not been found any satistical relationship with age, marital status, job, time spend on job, the working period on same institution, phenylketonuria screening period of time and nursing/training/consultancy ($P>0,05$). Institution, level of training and taking in-service training, also the general average of knowledge point about the subject phenylketonuria has been found meaningful on the statistical point of view ($P<0,05$).

We believe that it will help in order to increase the offered health service quality, especially to give importance to the in-service training and repeating this trainings in certain period of times and mentioning the importance of the subject about the phenylketonuria illness and screening subject should be done.

Key words: Aydın, Level of knowledge, Midwives, Phenylketonuria, Nurses