



**TÜRKİYE CUMHURİYETİ  
ANKARA ÜNİVERSİTESİ  
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ**



**FENİLKETONÜRİ HASTALARININ BESLENME  
ALİŞKANLIKLARININ VE YAŞAM KALİTELERİNİN  
DEĞERLENDİRİLMESİ**

**İsmail Mücahit ALPTEKİN**

**BESLENME VE DİYETETİK ANABİLİM DALI  
YÜKSEK LİSANS TEZİ**

**DANIŞMAN  
Prof. Dr. Funda Pınar ÇAKIROĞLU**

**ANKARA  
2017**

**TÜRKİYE CUMHURİYETİ  
ANKARA ÜNİVERSİTESİ  
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ**

**FENİLKETONÜRİ HASTALARININ BESLENME  
ALİŞKANLIKLARININ VE YAŞAM KALİTELERİNİN  
DEĞERLENDİRİLMESİ**

**İsmail Mücahit ALPTEKİN**

**BESLENME VE DİYETETİK ANABİLİM DALI  
YÜKSEK LİSANS TEZİ**

**DANIŞMAN  
Prof. Dr. Funda Pınar ÇAKIROĞLU**

**ANKARA  
2017**

Ankara Üniversitesi  
Sağlık Bilimleri Enstitüsü Müdürlüğü'ne,

Yüksek Lisans tezi olarak hazırlayıp sunduğum ‘‘Fenilketonüri Hastalarının Beslenme Alışkanlıklarının ve Yaşam Kalitelerinin Değerlendirilmesi’’ başlıklı tez; bilimsel ahlak ve değerlere uygun olarak tarafımdan yazılmıştır. Tezimin fikir/hipotezi tümüyle tez danışmanım ve bana aittir. Tezde yer alan deneysel çalışma/araştırma tarafımdan yapılmış olup, tüm cümle ve yorumlar bana aittir.

Yukarıda belirtilen hususların doğruluğunu beyan ederim.

Öğrencinin Adı Soyadı: İsmail Mücahit ALPTEKİN

Tarih:

İmza:

Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü  
Beslenme ve Diyetetik Anabilim Dalında  
İsmail Mücahit ALPTEKİN tarafından hazırlanan  
“Fenilketonüri hastalarının beslenme alışkanlıklarının ve yaşam kalitelerinin  
değerlendirilmesi” adlı tez çalışması aşağıdaki jüri tarafından YÜKSEK LİSANS  
TEZİ olarak OY BİRLİĞİ ile kabul edilmiştir.

12/06/2017

Prof. Dr. Funda Pınar ÇAKIROĞLU  
Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi  
Beslenme ve Diyetetik Anabilim Dalı  
Jüri başkanı

Prof. Dr. Nurcan YABANCI AYHAN  
Ankara Üniversitesi  
Sağlık Bilimleri Fakültesi  
Beslenme ve Diyetetik Anabilim Dalı  
Üye

Doç. Dr. Eda KÖKSAL  
Gazi Üniversitesi  
Sağlık Bilimleri Fakültesi  
Beslenme ve Diyetetik Anabilim Dalı  
Üye

Tez hakkında alınan jüri kararı, Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü  
Yönetim Kurulu tarafından onaylanmıştır.

Prof. Dr. Mehmet AKAN  
Sağlık Bilimleri Enstitüsü Müdürü V.

# İÇİNDEKİLER

Etik Beyan	ii
Kabul ve Onay	iii
İçindekiler	iv
Önsöz	vii
Simgeler ve Kısaltmalar	viii
Şekiller	x
Çizelgeler	xi
<b>1. GİRİŞ</b>	<b>1</b>
1.1. Fenilketonürinin Tanımı ve Tarihçesi	3
1.2. Fenilketonüri'nin Sınıflandırılması	8
1.3. Epidemiyoloji	9
1.4. Tanı ve Tedavi	10
1.4.1. İlaç tedavisi	11
1.4.2. Diyet tedavisi	12
1.4.2.1. Diyet tedavisinde enteral ve özel ürünler	19
1.5. PKU'lu Bireylerin Sosyal Yaşamda Karşılaştıkları Sorunlar ve Zorluklar	21
<b>2. GEREÇ VE YÖNTEM</b>	<b>28</b>
2.1. Araştırma Yeri, Zamanı ve Örneklem Seçimi	28
2.2. Araştırma Verilerinin Toplanması ve Değerlendirilmesi	28
2.2.1. Anketlerin içeriği	29
2.2.2. PKU'lu bireylerin BKİ sınıflaması	29
2.2.3. PKU-QOL ölçekleri ve skorların değerlendirilmesi	30
2.2.3.1. 9-11 yaş grubu PKU'lu çocuk grubunun PKU-QOL ölçeği	31
2.2.3.2. 12-17 yaş grubu PKU'lu adölesan grubunun PKU-QOL ölçeği	31
2.2.3.3. 18-35 yaş grubu PKU'lu yetişkin grubunun PKU-QOL ölçeği	31
2.2.3.4. Ebeveyn grubunun PKU-QOL ölçeği	31
2.3. Verilerin İstatistiksel Olarak Değerlendirilmesi	32
<b>3. BULGULAR</b>	<b>33</b>
3.1. Genel Bilgiler	33

3.2. PKU'lu Bireylerin BKİ Sınıflaması	35
3.3. PKU'lu Bireylerin Diyetlerine Ait Bazı Bilgiler	36
3.4. Ebeveynlerin ve PKU'lu Yetişkinlerin PKU Ürünleri İle İlgili Düşünceleri	44
3.5. PKU-QOL Ölçeği Bulguları	46
3.5.1. PKU-QOL ölçeğinin "PKU Semptomları" bölümünden alınan skorlar	46
3.5.1.1. PKU'lu bireylerin karşılaştırılması	47
3.5.1.2. 9-11 yaş grubu çocuklar ile ebeveynlerinin ve 12-17 yaş grubu adölesanlar ile ebeveynlerinin karşılaştırılması	52
3.5.2. PKU-QOL ölçeğinin "Genel Olarak PKU" bölümünden alınan skorlar	57
3.5.2.1. PKU'lu bireylerin karşılaştırılması	57
3.5.2.2. 9-11 yaş grubu çocuklar ile ebeveynlerinin ve 12-17 yaş grubu adölesanlar ile ebeveynlerinin karşılaştırılması	61
3.5.3. PKU-QOL ölçeğinin "Fenilalanin İçermeyen Protein Supleman Kullanımı" bölümünden alınan skorlar	65
3.5.3.1. PKU'lu bireylerin karşılaştırılması	65
3.5.3.2. 9-11 yaş grubu çocuklar ile ebeveynlerinin ve 12-17 yaş grubu adölesanlar ile ebeveynlerinin karşılaştırılması	69
3.5.4. PKU-QOL ölçeğinin "Protein Kısıtlı Diyet" bölümünden alınan skorlar	71
3.5.4.1. PKU'lu bireylerin karşılaştırılması	71
3.5.4.2. 9-11 yaş grubu çocuklar ile ebeveynlerinin ve 12-17 yaş grubu adölesanlar ile ebeveynlerinin karşılaştırılması	75
3.6. PKU'lu Bireyler ve Ebeveynlerinin PKU Semptomları ile Hastalık İlişkisine Yönelik Düşünceleri	78
3.7. PKU'lu Bireyler ve Ebeveynlerin PKU ile Yaşamak Konusundaki Duygu ve Düşünceleri	81
<b>4. TARTIŞMA</b>	<b>86</b>
4.1. Genel Bilgilerin Değerlendirilmesi	87
4.2. PKU'lu Bireylerin Diyetleri İle İlgili Genel Beslenme Alışkanlıklarının Değerlendirilmesi	89
4.3. PKU'lu Bireylerin PKU Ürünleri ile İlgili Bazı Düşüncelerinin Değerlendirilmesi	91
4.4. PKU'lu Bireylerin ve Ailelerinin Ölçek Skorlarının Değerlendirilmesi	92
4.4.1. PKU semptomları bölümünün değerlendirilmesi	93
4.4.2. PKU'nun genel etkileri bölümünün değerlendirilmesi	95
4.4.3. Fenilalanin içermeyen supleman kullanımı bölümünün değerlendirilmesi	97

4.4.4. Protein kısıtlı diyet bölümünün değerlendirilmesi	98
4.5. PKU'lu bireylerin ve Ailelerinin PKU ile ilgili Duygu ve Düşünceleri	103
<b>5. SONUÇ VE ÖNERİLER</b>	<b>104</b>
<b>ÖZET</b>	<b>110</b>
<b>SUMMARY</b>	<b>111</b>
<b>KAYNAKLAR</b>	<b>112</b>
<b>EKLER</b>	<b>122</b>
EK-1: Etik kurul onayı	122
EK-2: PKU Aile Derneği'nin yazılı izin belgesi	125
EK-3: PKU-QOL ölçeklerinin kullanım izni	126
EK-4: Bilgilendirilmiş gönüllü olur formu	129
EK-5a: 9-11 ve 12-17 yaş PKU'luların anket formu	130
EK-5b: 18-35 yaş PKU'lu yetişkinlerin anket formu	132
EK-5c: Ebeveynlerin anket formu	134
EK-6a: 9-11 yaş PKU'lu çocuk grubunun PKU-QOL ölçeği	136
EK-6b: Çocukların PKU-QOL ölçeğinin alt bölümleri ve alanları	145
EK-7a: 12-17 yaş PKU'lu adölesan grubunun PKU-QOL ölçeği	146
EK-7b: Adölesanların PKU-QOL ölçeğinin alt bölümleri ve alanları	157
EK-8a: 18-35 yaş grubu PKU'lu yetişkin grubunun PKU-QOL ölçeği	158
EK-8b: Yetişkinlerin PKU-QOL ölçeğinin alt bölümleri ve alanları	170
EK-9a: Ebeveyn grubunun PKU-QOL ölçeği	171
EK-9b: Ebeveynlerin PKU-QOL ölçeğinin alt alanları ve bölümleri	183
<b>ÖZGEÇMİŞ</b>	<b>184</b>

## ÖNSÖZ

Tüm PKU'lu bireylere ve ailelerine ithaf olunur...

Fenilketonüri (PKU) doğuştan aminoasit metabolizma hastalığı olup prevalansı ülkemizde oldukça yüksektir. PKU hastalarının yaşam boyu uygulaması gereken Fenilalaninden kısıtlı bir diyet bulunmaktadır. Diğer insanların tüketebildiği birçok besini tüketemeyen veya çok sınırlı miktarda tüketen PKU hastaları diyetleri nedeniyle sosyal yaşamda birçok sorunla karşılaşabilmektedir. Ülkemizde PKU hastalarının sorunlarını dile getiren yeterli çalışma bulunmamaktadır. PKU'lu bireyler ve ebeveynleri için özel olarak geliştirilen bir ölçek, bu çalışma ile birlikte ülkemizde ilk defa uygulanmıştır. Bu çalışma PKU'lu bireylerin beslenme alışkanlıkları ile sosyal yaşamda karşılaştıkları sorunları ön plana çıkarmayı amaçlamaktadır.

Akademik hayatım boyunca bana yol gösteren, tez dönemim boyunca yardımlarını eksik etmeyen danışman hocam sayın Prof. Dr. Funda Pınar ÇAKIROĞLU'na göstermiş olduğu ilgi, sevgi, anlayış ve üzerimdeki emeklerinden dolayı teşekkürlerimi sunarım. Gerek akademik gerekse ikili ilişkilerde ilgi gösteren tüm Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Beslenme ve Diyetetik Bölümü akademik personeline saygılarımı sunarım. Özellikle tez verilerinin toplanması aşamasında yardımlarını esirgemeyen ve akademik hayatın kazandırdığı güzel dostlar olan Arş. Gör. Hacı Ömer YILMAZ, Arş. Gör. Serap BALABAN, Arş. Gör. Mustafa ÖZGÜR, Arş. Gör. Onur ÇIRAK arkadaşlarıma sevgilerimi, PKU Aile Derneği Başkanı sayın Deniz YILMAZ ATAKAY'a, meslektaşım ve aynı zamanda PKU'lu olan sayın Ekinsu KANBUR'a teşekkürlerimi sunarım.

Yaşamım boyunca insanlara karşılıksız faydalı işler yapmayı öğrendiğim, dedem Kazım ALPTEKİN'e, babam Metin ALPTEKİN'e, annem Zahire ALPTEKİN'e, rahmetli babaannem Hava ALPTEKİN'e ve akademik anlamda destekçim dayım Prof. Dr. İsmail ÇALIŞKAN'a sevgi ve saygılarımı sunarım.



## SİMGELER VE KISALTMALAR

<b>BH<sub>4</sub></b>	Tetrahidrobiopterin
<b>BKİ</b>	Beden Kütle İndeksi
<b>cm</b>	Santimetre
<b>DA</b>	Dopamin
<b>dL</b>	Desilitre
<b>DOAC</b>	Dihidroksifenilasetik Asit
<b>DOPA</b>	Dihidroksi Fenilalanin
<b>g</b>	Gram
<b>GMP</b>	Gliko Makro Peptid
<b>HVA</b>	Homovanilik Asit
<b>IQ</b>	Zeka Katsayısı
<b>ISSN</b>	Uluslararası Standart Dizi Numarası
<b>Kg</b>	Kilogram
<b>kcal</b>	Kilokalori
<b>L</b>	Litre
<b>LNAAs</b>	Büyük Nötral Aminoasit
<b>m<sup>2</sup></b>	Metrekare
<b>mg</b>	Miligram
<b>mL</b>	Mililitre
<b>mmol</b>	Milimol
<b>PAH</b>	Fenilalanin Hidroksilaz
<b>PAL</b>	Fenilalanin Liyaz
<b>Phe</b>	Fenilalanin
<b>PKU</b>	Fenilketonüri
<b>PKU-QOL</b>	PKU Yaşam Kalitesi
<b>Q1</b>	25. Persentil değeri
<b>Q3</b>	75. Persentil değeri
<b>QOL</b>	Yaşam Kalitesi
<b>SPSS</b>	Statistical Package for the Social Sciences

<b>SS</b>	Standart Sapma
<b>TYR</b>	Tirozin
<b>WHO</b>	World Health Organization (Dünya Sağlık Örgütü)
$\bar{X}$	Ortalama
$\mu\text{mol}$	Mikromol



## ŞEKİLLER

<b>Şekil 1.1.</b>	Fenilalanin aminoasidinin Tirozin aminoasidine dönüşümü	3
<b>Şekil 1.2.</b>	Fenilalanin ve Tirozin aminoasitlerinin farklı metabolik yollarda oluşturdukları bileşikler	4
<b>Şekil 1.3.</b>	Fenilalaninin biyokimyasal yapısı	5
<b>Şekil 1.4.</b>	Fenilalanin ve diğer aminoasitlerin kan beyin bariyerinden geçişi	6
<b>Şekil 1.5.</b>	Tirozin aminoasidinin biyokimyasal yapısı	6
<b>Şekil 1.6.</b>	Fenilalaninden oluşan Tirozin aminoasidinin diğer nöropeptidleri oluşturması	7
<b>Şekil 1.7.</b>	Beyin nöronlarında Tirozin aminoasidinden DOPA sentezi	8
<b>Şekil 1.8.</b>	Fenilalanin Hidroksilaz enziminin 3 boyutlu biyokimyasal yapısı	8
<b>Şekil 3.1.</b>	PKU'lu bireylerin PKU-QOL ölçeğinin "PKU Semptomları" bölümünden aldıkları skorlar arasındaki istatistiksel farklılıklar	49
<b>Şekil 3.2.</b>	PKU'lu bireylerin PKU-QOL ölçeğinin "Genel Olarak PKU" bölümünden aldıkları skorlar arasındaki istatistiksel farklılıklar	59
<b>Şekil 3.3.</b>	PKU'lu bireylerin PKU-QOL ölçeğinin "Fenilalanin İçermeyen Protein Supleman Kullanımı" bölümünden aldıkları skorlar arasındaki farklılıklar	67
<b>Şekil 3.4.</b>	PKU'lu bireylerin PKU-QOL ölçeğinin "Protein Kısıtlı Diyet" bölümünden aldıkları skorlar arasındaki farklılıklar	73

## ÇİZELGELER

<b>Çizelge 1.1.</b>	PKU'da enerji, protein ve Phe gereksinimleri	13
<b>Çizelge 1.2.</b>	Bazı sebzelerin Phe ve protein değişimleri	15
<b>Çizelge 1.3.</b>	Bazı meyvelerin Phe ve protein değişimleri	16
<b>Çizelge 1.4.</b>	PKU diyet tedavisinde yer alan aminoasit karışımlarının içerikleri	20
<b>Çizelge 3.1.</b>	Katılımcılara ait genel bilgiler	34
<b>Çizelge 3.2.</b>	PKU'luların boy uzunluğu ve vücut ağırlıklarının ortalama, standart sapma, alt-üst değerleri	35
<b>Çizelge 3.3.</b>	PKU'luların vücut ağırlıklarının sınıflandırılması	36
<b>Çizelge 3.4.</b>	PKU'lu bireylerin diyetlerine ait bazı bilgiler	37
<b>Çizelge 3.5.</b>	9-11 yaş PKU'lu çocuklar ile ebeveynlerinin diyetle ilgili bazı sorulara yönelik cevaplarının karşılaştırılması	40
<b>Çizelge 3.6.</b>	12-17 yaş PKU'lu adölesanlar ile ebeveynlerinin diyetle ilgili bazı sorulara yönelik cevaplarının karşılaştırılması	42
<b>Çizelge 3.7.</b>	PKU'lu bireylerin PKU ürünleri ile ilgili düşünceleri	45
<b>Çizelge 3.8.</b>	PKU'lu bireylerin PKU-QOL ölçeğinin "PKU semptomları" bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerleri	48
<b>Çizelge 3.9.</b>	9-11 yaş grubu PKU'lu çocuklar ile ebeveynlerinin PKU-QOL ölçeğinin "PKU Semptomları" bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerleri	53
<b>Çizelge 3.10.</b>	12-17 yaş PKU'lu adölesanlar ile ebeveynlerinin PKU-QOL ölçeğinin "PKU Semptomları" bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerleri	56
<b>Çizelge 3.11.</b>	PKU'lu bireylerin PKU-QOL ölçeğinin "Genel Olarak PKU" bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerleri	58
<b>Çizelge 3.12.</b>	9-11 yaş grubu PKU'lu çocuklar ile ebeveynlerinin PKU-QOL ölçeğinin "Genel olarak PKU" bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, ortanca ve Q1-Q3 değerleri	62
<b>Çizelge 3.13.</b>	12-17 yaş PKU'lu adölesanlar ile ebeveynlerinin PKU-QOL ölçeğinin "Genel olarak PKU" bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerleri	64

<b>Çizelge 3.14.</b> PKU'lu bireylerin PKU-QOL ölçeğinin "Fenilalanin İçermeyen Protein Supleman Kullanımı" bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerleri	66
<b>Çizelge 3.15.</b> 9-11 yaş grubu PKU'lu çocuklar ile ebeveynlerinin PKU-QOL ölçeğinin "Fenilalanin İçermeyen Protein Supleman Kullanımı" bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, ortanca ve Q1-Q3 değerleri	69
<b>Çizelge 3.16.</b> 12-17 yaş PKU'lu adölesanlar ile ebeveynlerinin PKU-QOL ölçeğinin "Fenilalanin İçermeyen Protein Supleman Kullanımı" bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerleri	70
<b>Çizelge 3.17.</b> PKU'lu bireylerin PKU-QOL ölçeğinin "Protein Kısıtlı Diyet" bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerleri	72
<b>Çizelge 3.18.</b> 9-11 yaş grubu PKU'lu çocuklar ile ebeveynlerinin PKU-QOL ölçeğinin "Protein Kısıtlı Diyet" bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, ortanca ve Q1-Q3 değerleri	76
<b>Çizelge 3.19.</b> 12-17 yaş PKU'lu adölesanlar ile ebeveynlerinin PKU-QOL ölçeğinin "Protein Kısıtlı Diyet" bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerleri	77
<b>Çizelge 3.20.</b> Ebeveynlerin ve PKU'lu bireylerin PKU-QOL ölçeğindeki PKU semptomlarının PKU ile ilişkisine yönelik düşünceleri	79
<b>Çizelge 3.21.</b> PKU'lu bireylerin ve ebeveynlerin PKU ile ilgili duygu ve düşünceleri	81
<b>Çizelge 3.22.</b> PKU'lu çocuğa sahip ebeveynlerin PKU ile ilgili duygu ve düşünceleri	83

## 1. GİRİŞ

Doğuştan otozomal resesif bir hastalık olan Fenilketonürinin (PKU), 12. kromozom üzerinde yer alan Fenilalanin Hidroksilaz (PAH) genindeki mutasyondan dolayı geliştiği ileri sürülmektedir (Santos ve ark., 2010). Bu gende meydana gelen mutasyon sonucunda Fenilalanin (Phe) aminoasidi Tirozin (Tyr) aminoasidine dönüşmemekte ve kanda düzeyi yükselerek özellikle beyinde birikmesi ile kalıcı hasarlara yol açmaktadır.

Ülkemiz açısından prevalansı diğer ülkelere göre oldukça yüksek olan PKU hastalığının biyokimyası temel olarak; insanlarda aminoasit sentezinde elzem olan Phe aminoasidini nörotransmitter sentezinde önemli fonksiyonları olan Tyr aminoasidine dönüştüren PAH enzimindeki değişiklik ya da eksikliklere dayandırılmaktadır. Metabolik hastalıklar arasında en sık görülen PKU'nun ülkemizde diğer ülkelere göre daha fazla ortaya çıkmasına akraba evliliklerinin fazla olmasının neden olduğu düşünülmektedir (William ve ark., 2008).

Fenilketonürinin mekanizmasına genel olarak bakıldığında, kanda fenilalanin miktarının artması (hiperfenilalaninemi) bu hastalığın biyokimyasal göstergesi olarak kabul edilmektedir. Ayrıca, PAH enziminin bu mekanizmadaki işlevinde kofaktör olarak görev yapan  $BH_4$ 'deki defektler de hiperfenilalaninemiye yol açabilmektedir. PAH genindeki bozukluk kanda Phe miktarının normal düzeylerin üzerine çıktığı hiperfenilalaninemide en sık görülen nedendir (Guldberg ve ark., 1998).

PKU sadece biyokimyasal açıdan araştırılmamış, diyet kurallarına bağlı olarak PKU'lu bireylerin sosyal yaşamlarında karşılaştıkları sorunlar ve zorluklar üzerinde yeterli olmasa da çalışmalar yapılmıştır.

Thimm ve ark. (2013) yaptığı bir çalışmaya, 50 çocuk ve adolesan ile aileleri dahil edilmiştir. Sağlıkla ilgili yaşam kaliteleri, ilgili ölçek kullanılarak

belirlenmiştir. PKU'lu bireyler ile sağlıklı akranları arasında bireyin kendi kendine değerlendirilen tüm bireysel boyutlardaki alanlarda yaşam kalitesi açısından farklılık bulunmamıştır. Ayrıca PKU'lu bireylerin ebeveynleri ile sağlıklı bireylerin ebeveynlerinin yaşam kaliteleri arasında fiziksel iyilik, duygusal iyilik, benlik saygısı, aile ve arkadaşlar boyutları için bireysel skorlarda anlamlı farklılık bulunmamıştır. Fakat günlük işlerle ilgili yaşam kalitesinde (okul ya da anaokulu gibi), PKU hastası ebeveynlerinin sağlıklı çocuk ebeveynlerinden önemli ölçüde daha düşük skora sahip olduğu bulunmuştur. Fiziksel olarak iyi durumda olmasına rağmen, PKU'lu bireylerin ailelerinin, PKU'lu çocuklarının okul başarılarının düşük olmasından endişeli oldukları da belirtilmiştir.

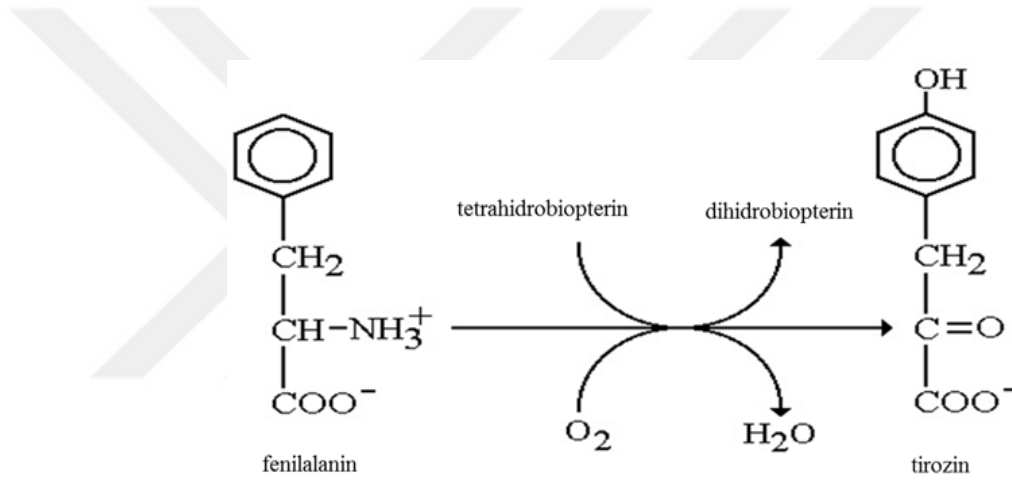
PKU'lu ebeveynler ile yapılan bir çalışmada, ebeveynlerin çocuklarının durumları ile iyi başa çıktıkları, yaşam kalitelerinin ve aile streslerinin anlamlı derecede normalin altında olduğu belirlenmiştir (Astrid Fidika ve ark., 2013).

PKU'lu bireyler ve aileleri ile, PKU' nun bu bireyler üzerindeki etkilerinin değerlendirilmesi amacıyla yapılan bir çalışmada; PKU'lu bireylerin anket sonuçlarının iyi olduğu, fakat PKU ile baş etmenin duygusal etkileri gibi olumsuz yönlerinin olduğu gösterilmiştir (Bosch ve ark., 2015).

Ülkemizdeki prevalansı dünya geneline göre yüksek olmasına rağmen PKU konusunda yeterli çalışma bulunmamaktadır. Özellikle PKU'lu bireylerin ve ailelerinin sosyal yaşamda karşılaştıkları sorunlar değerlendirilmelidir. Doğru bir değerlendirmenin yapılabilmesi için de PKU durumuna özgü materyaller kullanılmalıdır. Bu çalışmada PKU'lu bireyler ve aileleri için özel olarak geliştirilen ölçeklerin ülkemizde ilk defa bu tez çalışması ile kullanılmış olması çalışmaya özgünlük kazandırmasının yanında ülkemizdeki çok sayıdaki PKU'lu ailenin benzer sorunlarını ortaya çıkartmıştır. Daha sonraki kapsamlı araştırmalara da kaynak olacaktır. Bu nedenle bu çalışma amacı PKU'lu bireylerin beslenme alışkanlıkları ve yaşam kalitelerinin değerlendirilmesini amaçlamaktadır.

## 1.1. Fenilketonürinin Tanımı ve Tarihçesi

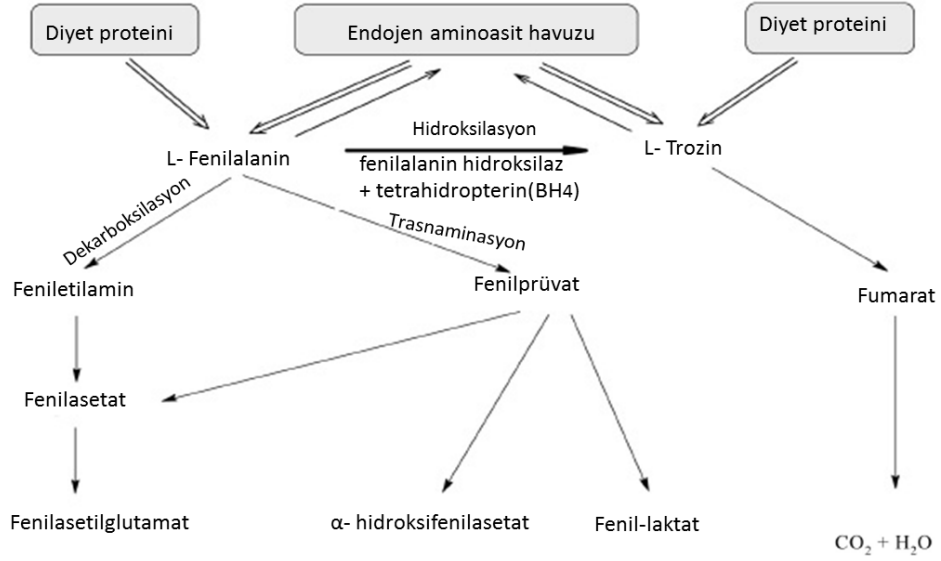
Elzem ve aromatik bir aminoasit olan Phe, Tyr aminoasidi ve epinefrin, norepinefrin, dopamin ve tiramin gibi katekolaminlerin öncü maddesidir ve merkezi sinir sisteminde birçok nöropeptidi oluşturmaktadır. PAH enzimi, moleküler oksijen ve tetrahidrobiopterin (BH<sub>4</sub>) kofaktörü varlığında elzem aminoasit olan Phe elzem olmayan Tyr aminoasidine tersinmez bir tepkime ile dönüştürülmektedir (Şekil 1.1.) Mekanizmadaki PAH enzimi veya BH<sub>4</sub> kofaktörü yokluğunda ortaya çıkan durum ‘Fenilketonüri (PKU)’ olarak adlandırılmaktadır.



Şekil 1.1. Fenilalanin aminoasidinin tirozin aminoasidine dönüşümü (Wurtman ve Caballero, 1988).

Fenilalanin aminoasidi protein sentezi için kullanılmadığında, 12. kromozom üzerinde yer alan PAH enzimi ile tirozin aminoasidine dönüştürülür. Bu enzimdeki aktivitenin azalması sebebiyle ortaya çıkan PKU doğuştan metabolik hastalıklar arasında yerini almaktadır. Sonuçta kullanılmayan fenilalanin farklı metabolik yollara girerek fenil asetik asit, fenil laktik asit ve fenil pürivik asit gibi fenil ketonlarına dönüşmektedir (Şekil 1.2). Aslında hastalığın ismi de buradan gelmektedir.



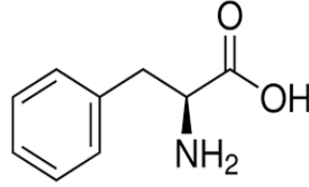


**Şekil 1.2.** Fenilalanin ve trozin aminoasitlerinin farklı metabolik yollarda oluşturdukları bileşikler (William ve ark., 2008, Scriver ve Kaufman, 2001)

İlk kalıtsal metabolik hastalıklar arasında sayılan ve küresel olarak oldukça yüksek bir prevalansa sahip olan PKU (Strisciuglio ve Concolino, 2014) ilk defa 1934 yılında Asbjorn Folling tarafından "*ciddi derecede zihinsel bozukluk, motor problemi ve cilt anormallikleri ile karakterize kalıtsal metabolik hastalık*" olarak tanımlanmıştır (Christ, 2003). 1950'lerde PKU tedavisi için Horst Bickel tarafından düşük fenilalaninli diyet geliştirilmiştir (Bickel ve ark.,1953). Aynı yıllarda, PKU'da PAH aktivitesindeki eksiklik belirlenmiştir. 1960'lara gelindiğinde Robert Guthrie, hiperfenilalaninemi teşhisi için, günümüzde de dünya genelinde yaygın olarak kullanılmakta olan bir tanı testi (Guthrie testi) geliştirmiştir (Guthrie ve Susi, 1963). 1980'li yıllarda insan PAH geni üzerinde araştırmalar artmış ve bu genin haritası çıkarılmıştır. 1990'lı yıllardan sonra PKU'lu bireyler için özel ürünler geliştirilmiş ve PKU'lu bireylerin sosyal yaşamda karşılaştıkları sorunlar ele alınmaya başlanmıştır.

Fenilalanin aminoasidi; aromatik aminoasitler grubunda yer alan Phe, Tyr ve katekolaminlerin (epinefrin, norepinefrin, dopamin ve tiramin) öncüsü olarak işlev gören ve birçok merkezi sinir sistemi nöropeptidinin bir bileşeni olan biyolojik olarak elzem bir aminoasittir (Şekil 1.3.). Normal şartlarda Phe aminoasidi PAH enzimi ve BH<sub>4</sub> kofaktörü aracılığı ile Tyr aminoasidine dönüştürülmektedir. Bu mekanizmadaki enzim eksikliği ile birlikte kandaki Phe konsantrasyonu artmakta ve

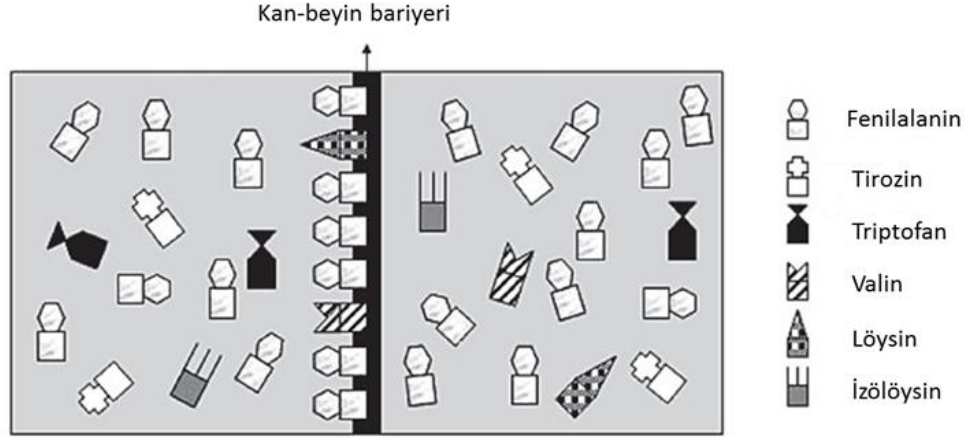
beyin için toksik düzeylere ulaşmaktadır. Mental retardasyon gibi olumsuz sonuçlar doğuracak şekilde kan beyin bariyerinde birikmektedir.



**Şekil 1.3.** Fenilalaninin biyokimyasal yapısı (Tizin ve Galili, 2010).

Fenilalanin aminoasidi, metiyonin aminoasidi haricinde, izomerler arasındaki dönüşümü sağlayan enzim sayesinde, L ve D izomerleri eşit olarak emilebilen tek aminoasittir. Fenilalaninin sentetik izomeri olan D- formu insanlarda hemen emilmekte ve L- formuna dönüştürülmektedir (Lehmann ve ark., 1983). Ayrıca, diğer büyük nötral aminoasitler (asparagin, sistein, glutamin, histidin, isölöysin, löysin, metiyonin, serin, treonin, tirozin, triptofan ve valin) gibi, Phe de L-tipi aminoasit taşıyıcıları aracılığı ile kan beyin bariyeri üzerinde taşınmaktadır.

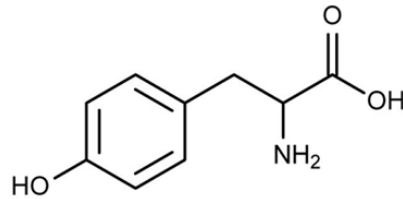
PKU'lu bireylerde genellikle gözlenen bir durum olan yüksek Phe düzeyleri diğer büyük nötral aminoasitlerin beyne girişini azaltmaktadır (Pietz et al., 1999; Koch et al., 2003; Kanai and Endou, 2003). Tirozin ve triptofan gibi bazı nötral aminoasitler, nörotransmitterlerin prekürsörleridir ve bozulmuş nörotransmitter sentezinin PKU'da gözlenen bilişsel bozukluklara neden olan diğer faktörler olabileceği düşünülmektedir (Şekil 1.4.). (Pietz et al., 1999; Surtees and Blau, 2000; Weglage et al., 2002; Koch et al., 2003; Matalon et al., 2003).



**Şekil 1.4.** Fenilalanin ve diğer aminoasitlerin kan beyin bariyerinden geçişi (De Aguiar ve Carvalho, 2006).

Ayrıca klinik olarak önemli bir aminoasit olan Phe, endojen depresyonu ve dikkat eksikliği durumunun tedavisinde ve kronik ağrı opiat analjezi potensiyatörü olarak kullanılmaktadır (Heller ve ark.,1978, Balagot ve ark.,1983, Wood ve ark.,1985). PKU'lu bireylerde görülen mental retardasyon ve bazı bilişsel hasar durumları Phe'nin klinik olarak önemini ortaya koymaktadır.

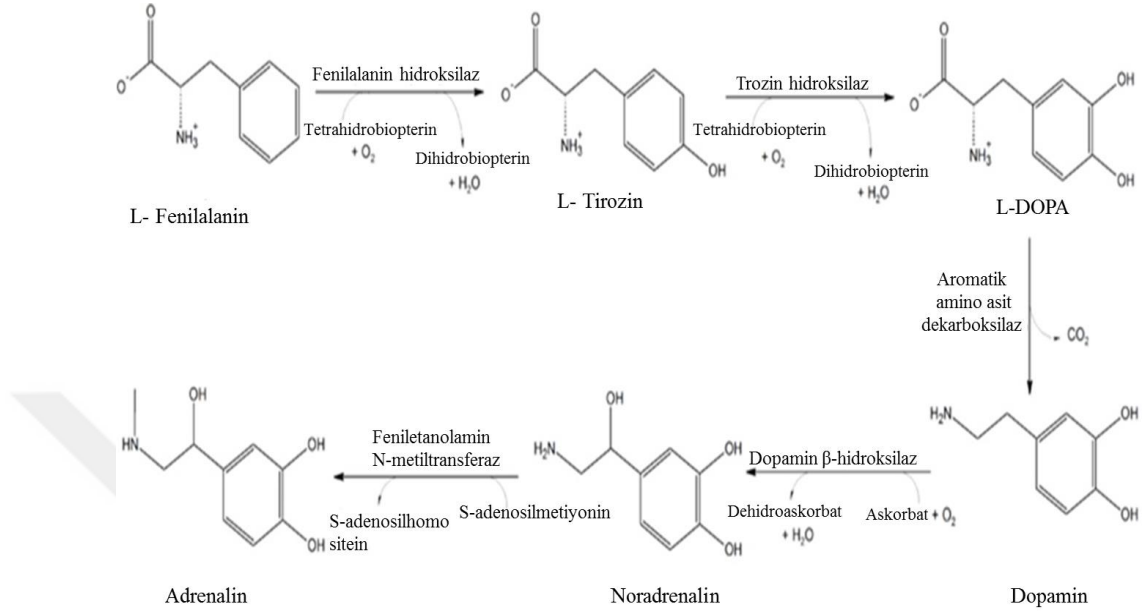
Tirozin aminoasidi; beyin nöropeptitlerinin önemli bir prekürsörü olarak görev yapmaktadır. Aromatik aminoasit yapısına sahip olan Tyr aminoasidi nötral bir yapıda olup PAH enzimi ile Phe aminoasidinin tersinmez bir reaksiyonu ile oluşmaktadır (Şekil 1.5).



**Şekil 1.5.** Tirozin aminoasidinin biyokimyasal yapısı (Tizin ve Galili, 2010).

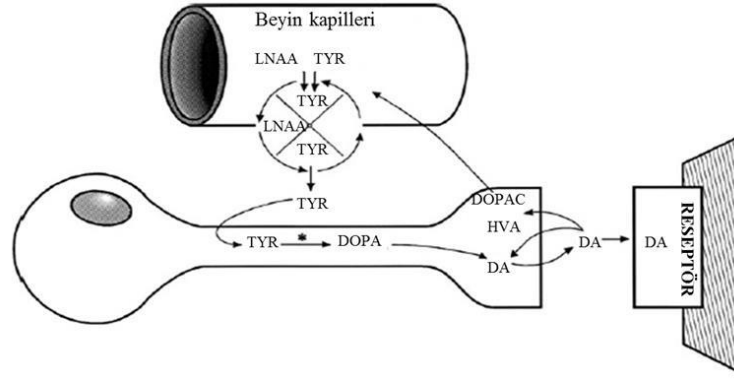
Elzem bir aminoasit olan Phe sağlıklı bireylerde elzem olmayan tirozin aminoasidine dönüşmektedir. Fakat bu dönüşümü sağlayan PAH enzim defektlerine veya eksikliğine bağlı olarak bu dönüşüm gerçekleşmemektedir. Bu dönüşümün

gerçekleştiği sağlıklı bireylerde ise Trozin aminoasidi dopamin gibi katekolamin transmitterlerinin sentezlenmesinde yer almaktadır (Şekil 1.6).



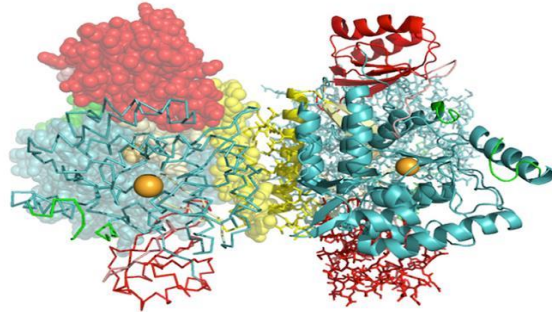
**Şekil 1.6.** Fenilalanininden oluşan trozin aminoasidinin diğer nöropeptitleri oluşturması (New World Encyclopedia, 2016).

Kanda bulunan Tyr aminoasidi diğer büyük nötral amino asitlerle (LNAA) yarışarak bir taşıyıcı aracılığı ile beyne taşınır. Daha sonra Tyr aminoasidi, katekolaminlerin sentezinde anahtar rolü olan trozin hidroksilaz enzimini içeren nöronlarda dihidroksifenilalanine (DOPA) dönüştürülür. Dihidroksifenilalanin de aromatik L-amino asit dekarboksilaz enzimi ile katalize edilerek dekarboksilasyon sonucu dopamine dönüşür. Dopamin ise monoamin oksidaz enzimi ile başlatılan reaksiyonda dihidroksifenilasetikasite (DOPAC) metabolize edilir ve katekolometiltransferaz enzimi ile homovanilik aside katabolize edilebilir (John Fernstrom, 2013) (Şekil 1.7).



**Şekil 1.7.** Beyin nöronlarında tirozin aminoasidinden dopamin sentezi. LNAA; Büyük nötral aminoasit, TYR; Tirozin aminoasidi, DOPA; Dihidroksifenilalanin, DA; Dopamin, HVA; Homovanilik asit (John Fernstrom, 2013).

Fenilalanin Hidroksilaz enzimi;  $BH_4$  kofaktörü ve moleküler oksijen eşliğinde L-fenilalanin aminoasidini L-tirozin aminoasidine katalizler. PAH dimerik formu ile dengede olan tetramerik yapıya bir enzimidir (Björge ve ark., 2001; Martínez ve ark., 1995) (Şekil 1.8.).



**Şekil 1.8.** PAH enziminin 3 boyutlu biyokimyasal yapısı (National Academy of Sciences, 2016).

## 1.2. Fenilketonüri'nin Sınıflandırılması

Enzim defektine, hastalığın genotipine ve şiddetine bağlı olarak farklı klinik fenotipteki PKU'nun çeşitli formları tanımlanmıştır (Blau ve ark., 2011). Karaciğerde PAH enzimi yokluğu veya azlığı sonucu oluşan ve kan Phe düzeyleri yüksek olan Klasik PKU ( $>20\text{mg/dL}$  veya  $1200\text{ mmol/L}$ ), kan Phe düzeylerinin daha düşük olduğu Orta Derecede PKU ( $15\text{-}20\text{mg/dL}$ ), en hafif tip olan Hafif Derece PKU ( $<15\text{mg/dL}$ ), beslenme tedavisi gerekli olmayabilen tip Hafif-Hiper Fenilalaninemi

(<10mg/dL), PAH enzim aktivitesi için gerekli olan BH<sub>4</sub> kofaktöründeki biyokimyasal defektlere bağlı olarak gelişen BH<sub>4</sub> Kofaktör Defektler (Köksal ve Gökmen Özel, 2013) ve Maternal Fenilketonüri gibi genel olarak tipleri olmasına rağmen ortak bir fenotip sınıflaması bulunmamaktadır.

PKU'nun keşfedilmesinden günümüze kadar değişmeyen tek kural ömür boyu diyetin gerekliliğidir. PKU'lu bireyler için geliştirilen ilaçların kullanımı da önemlidir fakat protein kısıtlı diyetlerin ömür boyu devam etmesi elzemdir. Bu nedenle erken tanı alan PKU'lu bireyler fizyolojik olarak normale yakın olsa da sosyal anlamda oldukça fazla problem yaşayabilmektedirler (Thimm ve ark., 2013).

### **1.3. Epidemiyoloji**

Özalp ve ark. (2001) yaptıkları çalışmada PKU insidansını Türkiye için 1:4200; Kimura ve ark. (2001) Japonya için 1:80500; Desviat ve ark. (2001) Küba için 1:20000 olarak bulmuşlardır. Yapılan başka bir çalışmada PKU gelişmesine neden olan PAH enzimi eksikliğinin Türkiye'deki canlı doğan bebeklerde 1:2600 gibi çok yüksek bir oranda olduğu saptanmıştır (Özalp ve ark., 1986). Aoki ve Wada (1988) bu oranları Japonya için 1:143000 olarak bulmuşlardır. Özellikle ülkemizde diğer ülkelere göre yüksek oranda görülen PKU ve PAH enzimidaki eksiklik, ülkemizdeki akraba evliliklerinin de oldukça fazla olmasına bağlanmaktadır (Williams ve ark., 2008).

Ghiasvand ve ark. (2009) İran'da yaptıkları bir çalışmada yaklaşık 5 bin engelli mahkumdan 104'ünün (%2,1) PKU tanısı aldığını tespit etmişlerdir. Başkent Tahran'da verilerin daha yüksek çıkmasını, topuk kanı gibi tanı testlerinin kırsal kesimlere göre daha sıkı takip edilmesine bağlamışlardır.

Hardelid ve ark., (2007), PKU erken tanı ve tedavi açısından yeni doğan taramalarının önemine vurgu yaptıkları çalışmada, Güney İngiltere'de 1994-2004

yılları arasında 167 PKU tanısının konulduğunu (1:10.000 canlı doğum) ve beyaz ırklarda daha fazla görüldüğünü belirtmişlerdir.

Yapılan başka bir çalışmada, birçok ülkede PKU için ulusal programların geliştirildiği, bazı ülkelerde ekonomik sebeplerle geliştirilemediği belirtilmiştir ve 37 ülkede yaklaşık 6 milyon yeni doğan tarama sonucunda PKU sayısı 743 (1:8.034) olarak bulunmuştur (Loeber, 2007).

#### **1.4. Tanı ve Tedavi**

PKU'nun mekanizmasının anlaşılabilmesi ve tedavisinin geliştirilebilmesi için uzun yıllar birçok çalışma yapılmıştır. Bireylerin kan fenilalanin düzeylerinin normal değerlere ulaşılabilmesinin sadece PKU'ya uygun beslenme şekli ile olabileceği vurgulanmaktadır (Akosta, Gökmen Özel, 2016). Guthrie testi ile özellikle erken teşhis edilen bireyler için ise ilaç tedavileri geliştirilmeye çalışılmıştır.

PKU'lu bireylerin diyetle tedavilerinin başarılı olabilmesi için diyet kuralları kan Phe düzeylerine göre düzenlenmektedir. Normal kan Phe düzeyi 50-110  $\mu\text{mol/L}$  'e kıyasla, PKU'lu hastalar kan Phe düzeylerine bağlı olarak klasik PKU'lu ( $>1200$   $\mu\text{mol/L}$ ), hafif PKU'lu (600–1200  $\mu\text{mol/L}$ ) ve hafif fenilalaninemili (120–600  $\mu\text{mol/L}$ ) olarak sınıflandırılmaktadır (Blau ve ark., 2010). Bu sınıflandırma ışığında PKU'lu hastaların büyüme ve gelişmeleri için kritik sınırlar belirlenmiştir ve olması gereken sınırlar ülkeler arasında farklılık gösterebilmektedir. Ülkemizde tüm yaş grupları için tavsiye aralığı 60-240 $\mu\text{mol/L}$  iken ABD'de yetişkin bireyler için 120-900  $\mu\text{mol/L}$  olarak belirtilmektedir (Blau ve ark., 2010).

Ayrıca, yapılan araştırmalarda, PKU'lu bireylerde A, C, E, B<sub>2</sub>, B<sub>6</sub>, B<sub>12</sub> vitaminleri ve selenyum, folat, demir, kalsiyum mineralleri gibi birçok mikrobesein ögesinin gereksinmelerinin altında alındığı saptanmıştır (Demirkol ve ark. 2011). PKU, teorik olarak bir derece kolay gibi görünen fakat pratik olarak arka planda

oldukça zorlu bir durumdur. Crujeiras ve ark. (2015) yaptığı kesitsel-gözlemsel bir çalışmada, PKU'lu bireylerin özellikle prealbümin ve selenyum değerlerinde anlamlı derecede eksiklik olduğunu, folik asit miktarında ise anlamlı derecede artış olduğunu, B12 ve fosfor düzeylerinin ise daha düşük olduğunu bulmuşlardır. Bu nedenle diyet tedavisinin de kapsamlı olması gerekmektedir.

#### 1.4.1. İlaç Tedavisi

PKU hastalığının metabolik sisteminde yer alan PAH enzimi 1980'lerde klonlanarak ilk mutasyonlar tanımlanmıştır (Woo ve ark., 1988). Daha sonraki çalışmalara ışık tutan PAH enzimi üzerindeki bu araştırmalar ile birlikte PAH enzim mekanizması da anlaşılmaya başlanmıştır. Böbreklerde de gerçekleştiği belirtilmekle birlikte Phe katabolizmasının temel olarak karaciğerde gerçekleştiği saptanmıştır (Richardson ve ark., 1993).

Fenilalanin aminosidinin Tyr aminosidine dönüşümünde BH<sub>4</sub> kofaktör olarak görev yapmaktadır ve PKU hastalarında ilaç tedavisinde temel etken olarak kullanılmaktadır. Bu önemli kofaktör PAH enzimi aktivitesini artırarak kan Phe düzeylerini azaltmakta ve diyet Phe toleransını arttırmaktadır (Muntau ve ark., 2002).

PKU hastalığında PAH enzimi eksikliği veya BH<sub>4</sub> kofaktörü eksikliği ve hidrosillenememesi nedeniyle Phe'den Tyr oluşumuna alternatif olarak fenillaktat, feniletilamin ve fenilasetat gibi sağlık açısından olumsuz fenilketonları oluşmaktadır (Ho ve Christodoulou, 2013). PKU hastalarının, çeşitli sebeplerle kanda artan Phe düzeylerinin olumsuz sonuçlarından etkilenmemesi veya azaltması için proteinden sınırlı diyet tedavisi ve/veya BH<sub>4</sub> içeren ilaç tedavisi (kuvan tablet) uygulanmaktadır.

Trefz ve ark. (2009) sapropterin (BH<sub>4</sub>) tedavisi almış 33 PKU'lu bireyde kan Phe düzeylerinde azalma olduğu sonucuna varmışlar böylece Phe toleransının ve diyetlerinde alabilecekleri Phe miktarının arttığını belirtmişlerdir.



Son zamanlarda, PKU'ya alternatif bir tedavi yöntemi olarak, fenilalanini amonyum ve trans-sinnamik asite dönüştüren Fenilalanin Amonyum Liyaz (PAL) enzimi klinik olarak uygulanmaktadır. PAH'tan daha az kompleks olarak görev yapan bu enzim ayrıca bir kofaktör gerektirmemektedir (Bélangier-Quintana ve ark. 2011).

#### **1.4.2. Diyet tedavisi**

İlaç tedavisinin yanında PKU hastaları için çok önemli olan diyet tedavilerinin temeli protein (Phe) kısıtlamaya yöneliktir. Kişilere özel olarak hazırlanan bu düşük Phe diyetleri, PKU hastalarında kan Phe düzeylerinin normal seyri ve beynin normal gelişimi için elzemdir (Macleod ve ark., 2010). Ayrıca PKU'lu bireylerin diyetisyenler tarafından beslenme durumlarının izlenmesi çok önemlidir. Çünkü yetersiz enerji alımı ile katabolize edilen ürünler sonucunda da Phe miktarı artabilmektedir. Bu olumsuz sonuçlara neden olabilecek tablonun oluşmaması açısından sürekli takip yapılması gerekmektedir. PKU'lu bireylere verilebilecek Phe miktarı, kan Phe düzeyine göre ayarlanmalıdır.

PKU tedavisinde; diyetsiz tedavilere yönelim olmasına rağmen diyetin gelecek yıllarda da başlıca tedavi olacağı, bu nedenle PKU'lu bireyler için diyet tedavileri geliştirmeye yönelik çalışmaların artması gerektiği düşünülmektedir (MacDonald ve ark., 2009).

Kan Phe düzeyini normal büyümeyi sağlayacak, beyin harabiyetini önleyecek veya en aza indirecek düzeyde tutmak, diyetle hiperfenilalaninemiye yol açmayacak, büyüme ve gelişme için yeterli olacak Phe, protein, enerji, vitamin ve eser elementleri sağlamak, hasta için diyetin tat çeşitlilik gibi yönlerden kabul edilebilir olmasını sağlamak, değişim listeleri ile diyetin tekdüzeliğini yok etmek, en önemlisi hastayı doyurmak, hastanın izlem sırasında ağırlık kaybı ve diğer katabolik olaylardan etkilenmemesini sağlamak, teorik olarak hastanın Phe, protein ve enerji

gereksinimlerini bireysel olarak saptamak, hasta büyüdükçe diyet kapsamında bazı değişiklikler olmakla birlikte hastanın yaşam boyu kendisine verilen diyeti tüketmesini sağlamak, diyetisyen ve doktor tarafından hasta ve ailesine hastalık, beslenme tedavisi ve kullanılan aminoasit karışımları, düşük proteinli ürünler ve değişim listeleri hakkında gerekli eğitimi vermek, PKU'nun diyet tedavisinde primer amaçlar arasında yer alabilirler (Köksal ve Gökmen Özel, 2013). Ayrıca PKU hastalarının günlük diyetlerinin enerji, protein ve Phe alımları da özellikle takip edilmelidir. Çizelge 1.1'de PKU'da enerji, protein ve Phe gereksinimleri gösterilmektedir (Köksal ve Gökmen Özel, 2013).

**Çizelge 1.1.** PKU'da enerji, protein ve Phe gereksinimleri\*

Yaş	Phe (mg/kg)**	Protein (g/kg)**	Enerji (kcal/kg)**
Prematüre	90	3,2	125-130
0-3 ay	60-70	3,0	120-125
3-6 ay	50-70	2,5	115-120
6 ay-1 yıl	40-50	2,4	110-115
1-3 yaş	30-40	2,0	90-105
4-6 yaş	25-30	1,7	80-90
7-9 yaş	15-25	1,6	70-90
10+ yaş	10-20	1,5	70-80
Gebelik	10-15	1,3	40-50

\* Mevcut enzim eksikliği ile elzem hale gelen tirozin mutlaka sağlanmalıdır.

\*\* Bu değerler hastanın kan Phe değerlerine göre değişmektedir.

**Enerji:** Fenilalaninden fakir beslenmede sıvı yağlar ve saf karbonhidratlar (şeker, nişasta) önemli enerji kaynaklarıdır. Bu amaçla çocuklara yaşlarına göre şeker, bal, reçel, pekmez, sıvı yağ, nişasta, limonata, ıhlamur, çay verilebilir. Ayrıca protein içeriği düşük, buna bağlı olarak Phe miktarı çok az ve enerji içeriği yüksek olan düşük Phe ve düşük proteinli ürünlerin kullanımı bu hastalarda enerji açığının giderilmesinde önem taşımaktadır (Köksal ve Gökmen Özel, 2013). Yapılan bir çalışmada, Phe kısıtlı diyet tedavisi alan 11-15 yaş aralığındaki PKU'lu adölesanların (n=16), kontrol grubuna göre (n=14) daha düşük enerji aldıkları belirlenmiştir (Gropper ve ark, 1993).

Protein: Temel amaç kan Phe düzeyini normal sınırlar içerisinde tutmak olması sebebiyle PKU hastalarının diyetlerinde protein kısıtlaması yapılmalıdır. Bu sebeple diyetle yüksek protein içeren et, yumurta, süt ürünleri gibi besinler yer almamalıdır. Ancak protein kısıtlanırken hastaların protein ihtiyaçları da göz önünde bulundurularak Phe içermeyen veya sınırlı miktarda Phe içeren sebze, meyve gibi besinlerle veya Phe içermeyen PKU özel ürünleri ile takviye yapılmalıdır.

Fenilalanin: Diyet tedavisi başlangıcında dokularda biriken Phe boşaltılması gerekmektedir. Bu diyetle boşaltma diyeti denilmektedir. Kanda, dokularda ve idrarda biriken Phe normal düzeylere çekilmesi, böylelikle beyin harabiyetinin önüne geçilmesi amaçlanmaktadır (Köksal ve Gökmen Özel, 2013).

Kan Phe düzeylerinin normal düzeyde tutulabilmesi için uygulanan diyetin diyetle yer alan besinlerin Phe içeriklerine göre düzenlenmesi, ayrıca diyetle çeşitlilik sağlanması açısından, besinlerin Phe içeriklerinin PKU diyetini hazırlayanlar tarafından bilinmesi gerekmektedir. Çizelge 1.2’de ve Çizelge 1.3’te bazı besinlerin Phe ve protein değişimleri gösterilmektedir (Köksal ve Gökmen Özel, 2013).

**Çizelge 1.2.** Bazı sebzelerin Phe ve protein değişimleri (1 değişim sebze 15mg Phe ve 0.6g protein içerir)

Besin	Gram	Ölçü
Aasma yaprağı	10g	4 Yaprak
Aysberg	35g	3/4 su bardağı (kıyılmış)
Bakla (taze)	5g	1/2 küçük boy (tanersiz)
Bamya	20g	7 adet
Bezelye	10g	1 yemek kaşığı
Brokoli	10g	1 küçük çiçek
Biber (dolmalık)	35g	1 orta boy
Biber (kırmızı)	30g	1/2 orta boy
Biber (Çarliston)	40g	2 orta boy
Domates	60g	1/2 küçük boy
Enginar	20g	1/4 küçük boy
Havuç	50g	1 küçük boy
Ispanak	15g	4 yaprak
Kabak	30g	1/3 küçük boy
Kabak (bal)	50g	1 kibrit kutusu
Karnabahar	20g	1 küçük çiçek
Kereviz	30g	1/2 küçük boy
Kıvırcık	30g	5 yaprak
Lahana	35g	3/4 su bardağı (kıyılmış)
Lahana (brüksel)	10g	1 adet
Lahana (kırmızı)	35g	1/2 su bardağı (kıyılmış)
Mantar	20g	1 orta boy
Maydanoz	5g	5 dal
Mısır	15g	1 silme yemek kaşığı
Pancar	35g	1/4 küçük boy
Patates	15g	1/4 küçük boy
Patlıcan	30g	1/3 küçük boy
Pazı	15g	1 yaprak
Pırasa	25g	3 parça
Salatalık	105g	1 orta boy
Salça	10g	2 tatlı kaşığı
Sarımsak	10g	2 küçük diş
Semizotu	35g	10 küçük dal
Soğan	45g	1/2 orta boy
Soğan (yeşil)	35g	4 adet ince soğan
Şalgam	50g	1 küçük boy
Taze fasülye	20g	3 küçük boy
Turp (kara)	35g	1/2 küçük boy
Turp (kırmızı)	40g	2 orta boy

**Çizelge 1.3.** Bazı meyvelerin Phe ve protein değişimleri (1 değişim sebze 15mg Phe ve 0.5g protein içerir)

Besin	Gram	Ölçü
Ananas	105g	2 orta boy (dilim)
Armut	115g	1 küçük boy
Avakado	15g	1 ince dilim (1/20)
Ayva	150g	1 küçük boy
Böğürtlün	40g	6 adet
Çilek	60g	5 orta boy
Dut	40g	6 adet
Elma	165g	1,5 küçük boy (1 orta boy)
Erik	115g	4 orta boy
Erik (sarı)	100g	3 orta boy
Greyfurt	150g	1/2 büyük boy
Hurma (Medine)	25g	6 orta boy
Hurma (Trabzon)	50g	1/2 küçük boy
İğde	15g	6 adet
İncir	50g	1 küçük boy
Karpuz	105g	1 ince dilim
Kavun	70 g	1/2 ince dilim
Kayısı	45g	2 küçük boy
Kiraz	95g	10 büyük boy
Kivi	60g	1/2 orta boy
Limon	85g	1 orta boy
Mandalina	70g	1 küçük boy
Muz	45g	1 küçük boy
Nar	85g	1/2 orta boy
Portakal	75g	1/4 orta boy
Şeftali	85g	1/2 küçük boy
Tüysüz şeftali	70g	1/2 küçük boy
Vişne	95g	10 adet
Yenidünya	85g	4 adet
Üzüm	100g	1 küçük su bardağı

PKU'lu bireylerde diyet tedavisi elzem olmakla beraber diyete olan uyum/bağlılık da oldukça önemlidir. PKU'lu bireylerde diyete olan bağlılığın artması ile birlikte kan Phe düzeyleri dengelenmekte ve olumlu sonuçlara yol açmaktadır. Cotugno ve ark. (2011), erken tanı alan 41 PKU'lu birey üzerinde yaptıkları bir araştırmada, bireylerin diyete olan bağlılıklarını ve yaşam kalitelerini değerlendirmişlerdir. Bireylerin %56,0'sının diyetlerine uyduğunu ve farklı bir çalışmadaki İtalyan popülasyonundan oluşan sağlıklı referans gruba göre (n=788) mental sağlık, fiziksel fonksiyon ve aile aktiviteleri alanlarında olumsuz olarak anlamlı farklılıklar belirlemişlerdir. Sadece kendine güvenme skoru referans gruptan daha yüksek bulunmuştur.

Yapılan araştırmalarda, düşük Phe diyeti, BH<sub>4</sub> veya Fenilalaninden kısıtlı özel aminoasit içerikli ürünler ile tedavinin PKU'lu bireylerin yaşam kalitelerini arttırdığı belirtilmiştir (Burton ve ark., 1977, Koch ve ark., 2003, Gassió ve ark., 2003, Cabalska ve ark.,2010).

PKU diyeti, temel olarak Phe içerikleri baz alınarak seçilen sebze ve meyvelerden, değişken miktarlarda düşük fenilalanin içeren besinlerden, uygun ölçülerde olan ve elzem aminoasitleri sağlayan fenilalanin içermeyen sentetik ürünlerden oluşmaktadır (Demirkol ve ark. 2011). Uygun besinlerin seçiminde PKU'lu bireyin eğitimi, besinler ve miktarları hakkındaki bilgisi de son derece önemlidir.

PKU diyet tedavisinde yer alan proteinlerin çoğu Phe içermeyen aminoasitlerden sağlanmaktadır (Macdonald ve ark. 2011). Son zamanlarda PKU'lu bireylerin diyetlerine uygun besin geliştirme çalışmaları yapılmaktadır. Tıbbi ürünler de bulunmakla birlikte çalışmalar özellikle peynir altı suyundan elde edilen, whey-protein sınıfında olan ve Phe gibi aromatik aminoasitler içermeyen glikomakroprotein (GMP) üzerinde yoğunlaşmaktadır. GMP, Phe içermeyişi bakımından PKU'lu bireyler için eşsiz bir aminoasit örüntüsüne sahiptir (Calcar ve ark., 2012). Çeşitli besinler elde etmek için, ısıtma işlemiyle peynir altı

suyundan GMP elde etmenin mümkün olduđu belirtilmektedir (Rojas ve Torres, 2013).

Yapılan bir çalışmada GMP ile hazırlanmış çeşitli yiyecek ve içeceklerdeki tat, koku, görünüş özelliklerine bakılmış ve PKU'lu bireylerin tercihleri genel olarak belirtilmiştir. En fazla tercihi çilek pudingi almış ve bu tür çalışmaların arttırılması tavsiye edilmiştir (Lim ve ark., 2007).

Ney ve ark. (2008) ratlar üzerinde yaptığı bir çalışmada, GMP ile beslenen ratlarda, plazmadaki ve beyindeki Phe düzeylerinin azaldığını saptamışlar (sırasıyla %11,0 ve %20,0) ve PKU'lu bireyler için Phe içermeyen alternatif bir protein kaynağı olabileceğini belirtmişlerdir.

Calcar ve ark. (2009) yaptığı başka bir çalışmada, Phe içermeyen diyet ile beslenen PKU'lu bireyler ile GMP içerikli ürünleri tüketen PKU'lu bireylerin plazma Phe düzeyleri ölçülmüş ve iki grup arasında açlık Phe düzeyleri arasında anlamlı farklılıklar bulunmuştur. Sonuç olarak GMP'nin PKU'lu bireyler için tıbbi ürünlere güvenli bir alternatif olduğu vurgulanmıştır.

On beş PKU'lu bireyle yapılan başka bir çalışmada, saflaştırılmış GMP eklenen yiyeceğin Phe içeriğinin diğer gruplardakine göre çok daha düşük olduğu saptanmıştır ( $2.6 \pm 0.6$  mg/g) ve özellikle PKU'lu bireylerin diyetlerine uyumunu ve yaşam kalitelerini geliştirebileceği belirtilmiştir (Laclair ve ark., 2009).

PKU'lu bireylerin diyetlerindeki kısıtlamalardan dolayı büyüme gelişme ve malnutrisyon riskleri de oldukça fazladır (Mereu T., 1967). Yapılan çalışmalarda, PKU'lu bireylerde gelişmenin daha yavaş olduğu belirtilmektedir (Verkerk ve ark., 1994, Dhondt ve ark., 1995). Bu nedenle, PKU'nun erken teşhis edilmesi oldukça önemlidir. Fakat erken teşhis edilmesi ile hastalığın şiddeti azaltılsa bile, diyet tedavisi PKU'lu bireylere ayrı ayrı özel olarak ayarlanmalıdır.

Fenilalanin, elzem aminoasitlerden olduđu için, PKU'lu bireylerin diyetinden tamamen çıkartılmaması gerekmektedir. Bireylerin biyokimyasal kan sonuçlarına göre diyet planı yapılması bu sebeple çok önemlidir. Bu şekilde hem bireylerin diyet uyumları arttırılacak, hem gereksinimleri sağlanacak hem de yaşam kaliteleri bir derece arttırılmış olacaktır.

#### **1.4.2.1. Diyet tedavisinde enteral ve özel ürünler**

PKU'lu bireyler için özel olarak geliştirilen ürünler bulunmaktadır ve diyet tedavisinin önemli bir kısmını oluşturmaktadır. Aminoasit karışımları PKU'da başarılı diyet tedavisinde bütünün bir parçasıdır. Proteinlerin yanı sıra, vitamin, mineral, eser element, az miktarda karbonhidrat ve yağ içermektedirler (Çizelge1.4.). (Büyükkasap, 2013). Ancak ülkemize bu ürünler yurt dışından gelmekte, maddi olarak pahalı olabilmekte ve her zaman tedarik edilmeyebilmektedir. Ayrıca piyasada bulunan Phe içermeyen tahıl ürünleri, bisküvi ve mama çeşitleri de çok sınırlı ve pahalı olmakla birlikte bulunmaktadır. PKU'lu bireylerin diyetlerine besin değeri, çeşitlilik, tat gibi özellikler açısından ele alındığında enteral ve özel ürünlere yönelik ürün geliştirmeleri ve çalışmalara ihtiyaç vardır.



**Çizelge 1.4.** PKU diyet tedavisinde yer alan aminoasit karışımlarının içerikleri

Ürün (Özel diyet maması)	Aminoasit içeriği (mg/100g)			Protein kaynağı (g/100g)	Lipid kaynağı (g/100g)	Karbonhidrat kaynağı (g/100g)	Enerji dağılımı (%)			Enerji (kkal/ 100g)
	Phe	Tyr	Trp				L-AA	Lipid	CHO	
Lofenalac	80	80	195	15 L-aminoasit kazein hidr.	18 mısır yağı	60 mısır şurubu, tapyoka niş.	13	35	52	460
Periflex	-	1850	270	20 L-Aminoasit	17 mısır yağı	40 mısır şurubu	23	37	40	395
XPhekid	-	1500	170	15 L-Aminoasit	-	-	89	-	-	297
XPheJunior	-	3000	340	30 L-Aminoasit	-	-	90	-	-	300
XP Analog	-	1370	300	13 L-Aminoasit	0,9 fındık yağı hind. cevizi	59 mısır şurubu	11	39	50	475
XP Maxamaid	-	26,5	570	25 L-Aminoasit	<1,0 eklenmemiş	2 sakkaroz, mısır niş. hidr.	17	-	83	350
XP Maximum	-	4030	890	39 L-Aminoasit	<1,0 eklenmemiş	5 sakkaroz, mısır niş. hidr.	46	-	54	301
Phenly Free	-	2000	280	19,8 L-Aminoasit	6,6 mısır yağı, hind. cevizi	66 sak., tapyoka niş., mısır niş.	20	15	65	410
PKU 1	-	3400	100	50 L-Aminoasit	-	19 sakkaroz	28	-	72	280
PKU 2	-	4500	1400	67 L-Aminoasit	-	7 sakkaroz	90	-	10	300
PKU 3	-	6000	1400	68 L-Aminoasit	-	3 sakkaroz	95	-	5	290
PKU 1 mix	-	920	210	10 L-Aminoasit	27,6 n-3, n-6 LCP	56 laktoz	9	48	43	514
Phenlydon formula	-	1000	220	12,5 L-Aminoasit	25,5 mısır yağı	54 glukoz, malt. polisakkarit	10	44	46	469
Phenlydon mixture1	-	100	220	53 L-Aminoasit	-	16,3	76	-	24	278
Phenlydon mixture2	-	100	220	58 L-Aminoasit	-	20	80	-	20	288
Phlexy-10 kapsül	-	970	220	8 L-Aminoasit	-	-	97	-	-	142

Phe; Fenilalanin, Tyr; Trozin, Trp; Triptofan, L-AA; L-aminoasit, CHO; Karbonhidrat.

## 1.5. PKU'lu Bireylerin Sosyal Yaşamda Karşılaştıkları Sorunlar ve Zorluklar

PKU'nun 19. yüzyılda keşfedilmesinin ardından günümüze kadar birçok araştırma yapılmış, mekanizması, çeşitleri belirlenmiştir. Ayrıca tanı ve tedavi alanında çalışmalar yapıldığı ve yapılmakta olduğu görülmektedir. Son zamanlarda çalışmalar PKU'lu bireylerin ve ailelerinin sosyal yaşamda karşılaştıkları sorunlara yönelmiştir.

Di-Ciommo ve ark. (2012) yapmış oldukları kantitatif bir çalışmada, bireylere PKU ile yaşadıkları sorunlar ile ilgili çeşitli sorular sormuş ve *"Okulda öğle yemeğinde tüm arkadaşlarımla birlikte iken yemeğimin farklı şekilde hazırlanmasını istiyorum ve kendimi dışlanmış, farklı ve garip hissediyorum"*, *"Okul gezilerine utandığım için gitmiyorum ve PKU'lu olduğumu ailem dışında kimse bilmiyor bu sebeple farklı bir insan olduğumu düşünüyorum"*, *"Arkadaşlarımla dışarıda yemek yemeye gittiğimiz zaman kendimi yıkılmış ve çökmüş hissediyorum,"*, *"Arkadaşlarımla yemek yerken diğerlerinin karşısında huzursuz oluyorum, ilaç ve özel ürünlerimi farklı yerlerde tüketiyorum"* şeklinde cevaplar almışlardır.

PKU'lu bireylerin yaşam kalitelerini yaşam kalitesi anketi (QOL) kullanarak araştıran bir çalışmaya 17 yaş üzeri ve erken teşhis almış 104 PKU'lu birey dahil edilmiştir. Ölçek sonuçlarına göre, kontrol grubu ve PKU'lu bireyler arasında fiziksel fonksiyon, psikolojik fonksiyon, pozitif ruh hali, negatif ruh hali, sosyal fonksiyon, sosyal yönden iyi olma hali ve semptom sayıları konularında anlamlı bir farklılık bulunmamıştır. Fakat PKU'lu bireyler arasında erkeklerin kadınlara göre daha pozitif bir ruh halinde ve daha iyi fizyolojik fonksiyon gösterdikleri saptanmıştır (Simon ve ark., 2008). Bu sonuçlar ile PKU'nun fiziksel fonksiyonlar açısından diğer metabolik hastalıklara nispeten düzeltilebilir bir hastalık olduğu söylenebilir. Ancak PKU'lu bireyler ile sağlıklı bireyler arasında sosyal anlamda farklılık olmadığını gösteren çalışmalar da bulunmaktadır (Weglage ve ark., 1993, Landolt ve ark., 2002, Bosch ve ark., 2007).

Bilginsoy ve ark. (2005) yaptığı çalışmada, 2-18 yaş aralığında aileleriyle birlikte yaşayan PKU'lu bireylerin çoğunun özel ürün tükettikleri, diyet kurallarını bildikleri, besinlerin Phe içeriklerini kontrol ettikleri, enerji içeriklerini kontrol etmedikleri bulunmuştur. Çoğunun modifiye düşük proteinli ürünler tüketmediğinin belirlendiği çalışmada, hastaların büyük kısmının hekim ve diyetisyen kontrolüne gittikleri sonucuna ulaşılmıştır. Ayrıca, ebeveynlerin ve PKU'lu bireylerin büyük çoğunluğu diyetle uymak için çok çaba harcadıklarını, kan Phe düzeylerinin düzenli olarak evde ölçülebilmesi ile PKU diyetinin daha dikkatli bir şekilde yürütülebileceklerini belirtmişlerdir. PKU'lu bireylerin ve ailelerinin PKU konusunda yeterli bilgiye sahip oldukları fakat hastalığın sürekli takip edilmesi, hastaneye gidilmesi ve diyetle uyma konularından şikayetçi oldukları sonucuna varılmıştır.

PKU'lu bireylerin yaşam kalitelerini dünya sağlık örgütü tarafından geliştirilen yaşam kalitesi anketi (QOL) kullanarak ölçen bir çalışmada; ilaç tedavisi (sapropterin, BH<sub>4</sub>) gören 22 birey ve diyet tedavisi gören 21 birey çalışmaya dahil edilmiştir. Hafif ve klasik PKU olarak sınıflandırılan grupların QOL skorları arasında anlamlı farklılık olmamasına rağmen, bu skorların ilaç tedavisi alan hafif PKU'lu bireylerde diyet tedavisi alan klasik PKU'lu bireylerden önemli derecede fazla olduğu saptanmıştır. Ayrıca, QOL skorlarının uzun süre takip edilen bireylerde daha fazla olduğu ve eğitimi yüksek olan kadınlarda da daha yüksek olduğu belirlenmiştir (Cazzorla ve ark., 2014).

Bosch ve ark. (2007) yaptığı bir çalışmada, 18-30 yaş aralığında, 24,6 yaş ortalamasına sahip erken teşhis almış 32 PKU'lu bireyle yaptıkları bir çalışmada, yaşam kalite anketi, sağlık araştırma anketi ve yaşam kalitesi skalalarını kullanarak PKU'lu bireylerin yaşam kalitelerini ve yaşamlarının gidişatlarını değerlendirmişlerdir. PKU'lu bireyler ile karşılaştırılan grup (501 sağlıklı birey) arasında yaşam kalitesi açısından anlamlı bir farklılık olmadığı, yaşam gidişatlarındaki gelişmelerin benzer olduğu sonucuna ulaşılmıştır.

Olsson ve ark. (2007), 41 PKU'lu birey ve aileleri ile yaptıkları bir çalışmada, Phe düzeyleri ve hastalığın şiddetinden yola çıkarak aile durumları ve diyet kontrollerini ele almışlardır. PKU'lu bireylerin çoğunluğunun tüketmeyi istemedikleri yiyecekleri tükettikleri belirlenmiştir. Anketlerde, ailelere sorulan sorular "*Çocuğumuz seyahate çıkarken özel yiyecekler hazırlarız*", "*Özel günlerde, çocuğumuza bizim hazırladığımız yiyeceklere benzerlerini tüketmesine izin veririz*", "*Çocuğumuz hastalandığında, onun kalori ihtiyacını nasıl olursa olsun karşılamaya çalışırız*", "*Kan testlerinin sonuçları geldiğinde, ekstra bir diyet planlarız*" şeklinde belirtilmiş ve büyük çoğunluğun bu sorulara katıldığı sonucuna ulaşılmıştır. PKU'da diyete bağlılık zor olmasına rağmen, PKU'nun tedavisinde diyetisyenlerin yönetiminin temel etken olduğunun altı çizilmiştir. Ayrıca, tedaviye uygunluğunu ölçen bir ölçeğin olmadığı ve geliştirilmesi gerektiği vurgulanmıştır. Ancak Regnault ve ark. (2015) son zamanlarda PKU'lu bireylerin yaşam kalitelerini değerlendirebilecek özel ölçekler geliştirmişlerdir.

PKU'lu bireylerin evleri ziyaret edilerek, onlara bakan bireylere evlerinde eğitim verilmesinin çocuklarının kan Phe düzeylerine etkisine bakılan sınırlı sayıdaki araştırmaların birinde, 2-12 yaş aralığındaki 36 PKU'lu çocuğun aileleri evlerinde ziyaret edilmiştir. Detaylı bir eğitim verildikten sonra 1, 4, 12, 24 ve 48 hafta sonra PKU'lu bireylerin kan Phe düzeyleri kontrol edilmiştir. Ziyaretlerden 1 ve 4 hafta sonra PKU'lu bireylerin kan Phe düzeylerinde düşüş olduğu, 1. hafta sonundaki verilerin anlamlı derecede düşük olduğu saptanmıştır (Özel ve ark., 2011).

Hoedt ve ark. (2011), randomize kontrollü ve 10 ay süreli, yaptıkları bir çalışmaya 38 PKU'lu bireyi dahil etmiştir. Diyetisyenlerin telefon ve e-mail ile ve bir web sitesi hazırlanarak ulaşılan iki farklı grup oluşturulup bireylerin kan Phe düzeyleri elde edilmiştir. Çalışma öncesinde ve sürecinde bireylerin kan Phe düzeyleri arasında anlamlı bir farklılık olmadığı ve PKU'nun yönetiminde bu tür yeni yöntemlerin tüm bireyler ve aileleri tarafından desteklendiği ve memnun oldukları sonucuna ulaşılmıştır. Ayrıca diğer kronik hastalar için yapılan yaşam kalitesi ölçme çalışmalarının PKU'lu bireyler için de geliştirilmesi gerektiğinin altı çizilmiştir.

Bosch ve ark. (2015), PKU'lu bireylerin yaşam kalitelerini ölçmeyi amaçladıkları bir çalışma yapmışlardır. PKU'lu bireyler için özel olarak geliştirilen ölçekleri (PKU-QOL) kullanarak çalışmayı yürütmüşlerdir. PKU'lu bireyler (n=306) ve ebeveynler (n=253) çalışmaya dahil edilmiştir. Anketlerin sağlık kısımlarında katılımcılar skorlarının iyi olduğu bulunmuştur. Fakat PKU'nun PKU'lu bireylerin yaşamları üzerindeki etkilerinin en fazla "*PKU'nun duygusal etkileri*", "*Kan Phe düzeylerindeki endişe*", "*Diyette kısıtlamalarına veya fenilalaninsiz aminoasit supleman kullanımındaki zayıf bağlılık nedeni ile suçluluk duyma*" ve "*Hamilelik sırasındaki kan Phe düzeyleri ile ilgili endişe*" bölümlerindeki skorların olumsuz olduğuna dikkat çekmişlerdir.

Yapılan başka bir çalışmada; erken teşhis almış 34 PKU'lu birey ve ailesi ile çalışmaya dâhil edilmiştir. Çalışmaya katılan bireylerin, sosyal yaşam durumları, hastalıkları ve diyetleri ile ilgili geliştirilen anketler kullanılarak psikolojik ve sosyal bulguları değerlendirilmiştir. Hastalar durumlarından dolayı tüm sosyal yaşamlarının kısıtlı olduğunu belirtmiştir. Büyük çoğunluğu ailelerinin yardımı olmadan diyetlerinin uyumunun çok zor olduğunu belirtmiştir. Hastalar normal IQ düzeyinde olmalarına rağmen, genel popülasyonun oldukça altında yer almışlardır. Kontrol grubu (2832) ve PKU'lu bireyler kıyaslandığında, PKU'lu bireylerin sosyal durumlarının toplam değeri kontrol grubundan anlamlı derecede düşük bulunmuştur. Ayrıca PKU'lu bireylerin %77'si diyetlerini sürdürmenin çok zor olduğunu vurgulamıştır (Weglage ve ark. 1992).

Bushueva ve ark. (2014) PKU'lu çocukların yaşam kalitelerini değerlendirdiği bir çalışmada, sağlıklı çocuklar ile PKU'lu çocuklar kıyaslandığında, PKU'lu çocukların fiziksel, duygusal, sosyal ve rol işleyişi konularında anlamlı derecede daha düşük oldukları bulunmuştur. PKU'nun erken teşhis edilmesi ve diyet tedavisinin yanında PKU'lu bireylerin yaşamlarını geliştirecek yönde PKU'lu bireylere ve ailelerine destek verilmesi tavsiye edilmiştir.

PKU diyet uyumunun oldukça zor bir süreç olduğu düşünüldüğünde, PKU'lu bireylerin ailelerine ve sağlık çalışanlarına büyük sorumluluk düşmektedir. PKU'lu bireylerin sosyal yaşamlarını ele alacak çalışmalara daha fazla ihtiyaç vardır.

PKU'lu bireylerin sosyal yaşamda karşılaştıkları sorunları, bireylerin tecrübelerinden faydalanarak ele alan çalışmalar bulunmaktadır. Sharman ve ark.(2013), PKU'lu bireylerden "Bunu nasıl yemezsin, vejeteryan mısın? şeklinde soran insanlar... Bu bazen gerçekten çok sinir bozucu oluyor ve öğretmen, herkes soracağı için devam ederek tekrar tekrar söylemesi çok fazla oluyor, çünkü onlar ben bunu yiyorum, neler oluyor şeklinde düşünüyorlar", "Basit bir şekilde vejeteryanım diyorum. Bu durumu anlatmanın en kısa yolu oluyor. Hiç et tüketmediğimi söylüyorum, yiyemediğimi ya da tercih etmediğimi söylemiyorum. Onlar ise gerçekten benim seçimim olmadığını düşünerek hiç bir şey söylemiyor". "Karaciğer nakli olamaz mısın şeklinde soran insanlar oluyor, (katılımcıların geneli) ben 20.000 papel etmem diyorum". "Bunu nasıl düzeltebilirsin? Daha iyi nasıl olabilirsin? Olamaz mısın? şeklindeki soruların daha kolayı var: İnsanlar bu durumu anlayamaz mı?", "Diğer insanlar bu durumu anlamıyor (katılımcıların geneli)", "Birçok insan bu tanı ne zaman konuldu diye soruyor? Sürekli soruyorlar. Deniyorum ve doğuştan olduğunu ve hayatınızın geri kalanında bununla olacağınızı söylüyorum, bu üstesinden gelebileceğiniz bir şey değil". İleri yaştaki bireyler alıştığını belirtirken genç olanlardan "Bazen utanıyorum" şeklinde cevaplar almışlardır. Ayrıca PKU'lu bireylerin özel olarak tükettikleri formulları hazırlamakta zorlandıklarını ve gerek okuldaki gerek iş yerlerindeki diğer insanların tükettikleri ürünlere karşı bakış açılarından rahatsız olduklarını dile getirmişlerdir. " Birinin pişirdiği bir şey ve çok cazip... Fakat biliyorum ki normal sağlığımı sürdürebilmem için yiyemeyeceğim", güzel görünen ve kokan yemekleri gördüklerinde " onu alamayacağımı bildiğim için, onu asla pişirmiyorum", PKU'lu bireyler ayrıca ev dışında, restaurantlarda yemek yemelerinin de oldukça zor olduğuna değinmişlerdir. PKU'nun keşfedildiği yıllarda yapılan araştırmaların da benzer sonuçlar göstermesi (Hudson ve ark., 1963, Friedman ve ark., 1968), PKU ile yaşamının oldukça zor olduğunu göstermektedir.

Yapılan başka bir çalışmada, PKU'lu bireyler ile kontrol grubu karşılaştırıldığında, PKU'lu bireylerde depresyon, anksiyete ve stres görülme oranlarında anlamlı derecede fazla olduğu bulunmuştur (Clacy ve ark., 2014).

Vegni ve ark., (2009) yaptıkları kalitatif bir araştırmada, PKU'lu bireylerin PKU durumlarını aşırı derecede sinir bozucu, yorucu gibi negatif olarak görmediklerini; *"PKU'yu normal olarak görüyorum, artık ona alıştım", "Kişisel olarak dürüstçe söyleyebilirim ki; PKU problem edilecek mesele değil, sizin parçanız haline geldiğini neredeyse fark ediyorsunuz"* şeklinde cevaplar alarak göstermişlerdir. Ayrıca diyetleri ile ilgili *"Deli dana hastalığını duyduğum zaman et tüketen diğer çocukları düşündüğümde diğer insanlardan daha şanslı olduğumu söyledim", "Sonuçta büyüyorum, bu yüzden, eğer yediğimi yiyerek büyürsem bu problem değil"* cevaplar alınmıştır. Fakat bu bireylerin diğer insanlardan gelen tepkilere de dikkat çekilmiştir. *"Önemli bir nokta olan şu ki, yemek masasında birlikte oturmamız, Evimize yemeğe geldiğinizde, evet bu benim için bir problem olur", "Başkaları ile yemek yemek başkalarını bir araya getirir fakat çoğu zaman sizin görülmemenizi gerektirebilir", "Görünmez olmalıyım. Yemek yediğimizde ortadan kaybolmalıyım. Bir anlamda, bir başkası benim tabağım ile diğerlerinin tabakları arasındaki farkı anlamamalı, görmemeli, yani görülmezse iyi olur", "Farklı olduğum kafamda belirlediğinde, bir kitabın karşısına oturup okurum. Farklı beslendiğim için farklı hissederim", "Birisıyla takılana kadar problem olmaz, ben normal bir kişiyim, sen de normal bir kişisin, fakat konu yemeğe geldiğinde evet bu bir problem"* olarak cevaplar almışlardır. Diğer çalışmalarda da belirtildiği gibi, bu çalışmada da diğer insanlara durumlarını açıklama konusunda problem yaşandığı belirtilmiştir. PKU'lu bireyler *"Bu diyetle problem yaşamıyorum, fakat başka birine anlatmak zorunda olduğum zamanları kendime problem olarak görüyorum", "Başkalarına anlatma gereği... sebebini anlamıyorum, yani konuşacak çok şeyimiz var. Arkadaşlarımla hiç konuşmadık. Bu benim özelim, kendi özelim, ben öyle görüyorum. Bu benim hastalığım diye arkadaşlarıma söyleme gereğini duymuyorum"*. Ayrıca bazı PKU'lu bireyler PKU'yu hastalık olarak değil bir tür diyet olarak gördüklerini belirtmişlerdir.

Zwiesele ver ark. (2015), 7-12 yaş aralığındaki PKU'lu çocuklar ve aileleri ile yaptıkları çalışmada, PKU ile yaşamın farklı hissedilmesini ele almışlardır. Ebeveynlerin çoğu, çocuklarının kendilerini özellikle PKU'dan dolayı tükettikleri besinler nedeniyle farklı hissettiklerini belirtmişlerdir.





## 2. GEREÇ VE YÖNTEM

### 2.1. Araştırma Yeri, Zamanı ve Örneklem Seçimi

Bu çalışma, PKU Aile Derneği aracılığı ile ulaşılan ve PKU tanısı almış çocuk ve aileleri, PKU tanısı almış adölesan ve aileleri ile PKU tanısı almış yetişkinlerin dahil edildiği tanımlayıcı niteliksel bir araştırma türüdür. Çalışma verileri Ocak 2016-Şubat 2017 tarihleri arasında toplanmıştır.

Araştırmanın örneklem grubunu, 20 PKU'lu çocuk (9-11 yaş), 22 PKU'lu adölesan (12-17 yaş), 21 PKU'lu yetişkin (18-35 yaş) ve 42 ebeveyn olmak üzere 4 grup şeklinde toplam 105 kişi oluşturmaktadır. Kullanılan ölçeğin özelliğine uygun olarak katılımcılar, çocuklar 9-11 yaş aralığında, adölesanlar 12-17 yaş aralığında ve yetişkinler 18 yaşının üzerinde olacak şekilde gruplara ayrılmıştır. Çalışmaya katılımda gönüllülük esas olarak alınmış ve yaş dışında başka bir kriter gözetilmeksizin PKU tanısı almış bireyler ile çalışma tamamlanmıştır.

Bu çalışma için Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'ndan 2016-004 protokol kodlu etik kurul onayı alınmıştır (EK-1). Bireylere ulaşılabilmesi için PKU Aile Derneği'nin yazılı izin belgesi alınmıştır (EK-2). Ayrıca PKU'lu bireyler için özel olarak geliştirilmiş ve literatüre yeni kazandırılmış olan PKU-QOL ölçeklerinin kullanılabilmesi için yazarlar ile iletişime geçilmiş ve izinleri alınmıştır (EK-3).

### 2.2. Araştırma Verilerinin Toplanması ve Değerlendirilmesi

Araştırma verileri, anket formu ve PKU-QOL ölçeğinin görüşme tekniği kullanılarak doldurulmasıyla toplanmıştır. Çalışmaya katılım gönüllülük esası doğrultusunda olduğu için katılmayı kabul eden bireylere çalışmanın detaylarının

anlatıldığı ve iletişim bilgilerinin olduğu bilgilendirilmiş gönüllü olur formu imzalatılmıştır (EK-4).

### **2.2.1. Anketlerin içeriği**

Çalışma popülasyonunun genel olarak değerlendirilebilmesi için hazırlanan anket formları, I. Genel bilgiler, II. PKU'lu bireylerin BKİ sınıflaması, III. PKU'lu bireylerin diyetlerine ait beslenme alışkanlıkları, IV. PKU'lu bireylerin PKU ürünleri ile ilgili düşünceleri, V. PKU'lu bireylerin ve ebeveynlerinin PKU ile yaşamak konusundaki duygu ve düşünceleri olmak üzere 5 bölümden oluşmaktadır. 9-11 ve 12-17 yaş PKU'luların anketlerinde 18 soru (EK-5a), 18-35 yaş PKU'lu yetişkinlerin anketlerinde 26 soru (EK-5b) ve ebeveynlerin anketlerinde 24 soru (EK-5c) bulunmaktadır.

### **2.2.2. PKU'lu bireylerin BKİ sınıflaması**

PKU'lu bireyler için herhangi bir özel sınıflama olmadığından kendilerinin ve ebeveynlerinin beyanlarına dayanılarak alınan vücut ağırlığı ve boy uzunluğu değerleri kullanılarak beden kütle indeksleri (BKİ) hesaplanmıştır. 18 yaş üstü bireyler vücut ağırlığının (kg) boy uzunluğunun karesine ( $m^2$ ) bölünerek elde edilen BKİ değerlerine göre değerlendirilmiştir. Hesaplama sonucunda elde edilen BKİ değeri  $<19,9 \text{ kg/m}^2$  ise "zayıf",  $20,00-24,99 \text{ kg/m}^2$  ise "normal" ve  $>25,0 \text{ kg/m}^2$  ise şişman olarak sınıflandırılmıştır (Baysal ve ark., 2011). BKİ sınıflamasında 9-18 yaş aralığındaki bireylerin değerleri yaşa göre BKİ verilerinden elde edilen persentil değerlerinin sınıflamaları belirlenerek değerlendirilmiştir (WHO, 2007). Yaşa göre BKİ değeri  $<15$ . Persentilde ise "zayıf", 15-85. Persentilde ise "normal" ve  $>85$ . Persentilde ise "şişman" olarak sınıflandırılmıştır.

### 2.2.3. PKU-QOL ölçekleri ve skorların değerlendirilmesi

PKU'lu bireyler için özel olarak 7 farklı dilde (Almanca, Fransızca, Almanca, İtalyanca, İspanyolca, İngiliz ve Türkçe) geliştirilen, geçerlilik-güvenirliliği araştırmacılarca yapılan ve bunlar arasında dili Türkçe olanının kullanım izni alınarak 4 grup için farklı 4 adet ölçek kullanılmıştır (Regnault ve ark., 2015).

Tüm ölçekler *I. PKU semptomları, II. Genel olarak PKU, III. Fenilalanin içermeyen protein suplemanı, IV. Protein kısıtlı diyet* olmak üzere 4 bölümden oluşmaktadır ve bireylerden tüm sorulara son bir haftaya göre cevap verilmesi istenmiştir. Ayrıca her bölüm farklı soruların kombinasyonu ile oluşan farklı alanlardan oluşmaktadır. Alanlarda yer alan her sorunun 0-4 aralığında skoru bulunmaktadır.

Alan skorları, *'Alan skoru = (alandaki sorulardan alınan skorlar toplamı) / (alandaki tüm soru sayısı) \* (25)'* formülünden hesaplanmıştır ve 0-100 aralığında skorlar elde edilmiştir. Eğer bir birey alandaki soruların %70'den daha azını cevaplamış ve/veya uygulanamaz seçeneğini işaretlemiş ise o alan için kayıp olarak değerlendirilmiştir. Skorların değerlendirilmesinde medyan ve interkuartil (1. ve 3.) değerleri dikkate alınmıştır.

Birinci bölümü oluşturan *'PKU Semptomları'*nda skor 0-25 ise PKU semptomlarının şiddeti *'etkisiz'*, 26-50 ise *'orta etki'*li, 51-100 ise *'şiddetli etki'*li olarak yorumlanmıştır.

*'PKU'nun genel etkileri'*nin değerlendirildiği ikinci bölümde düşük skor PKU'nun düşük etkili olması olarak yorumlanmıştır.

Üçüncü ve dördüncü bölümlerdeki (Fenilalanin içermeyen supleman kullanımı ve protein kısıtlı diyet) bağıllık skorlarının düşük olması ‘daha iyi bağıllık’ olarak yorumlanmıştır.

#### **2.2.3.1. 9-11 yaş grubu PKU’lu çocuk grubunun PKU-QOL ölçeđi**

Çocuk grubuna ait ölçek 4 bölümden, 28 alandan (19’u tek sorulu, 9’u çok sorulu) ve 40 farklı sorudan oluşmaktadır (EK-8). Soruların oluşturduđu alanlar ve alanların oluşturduđu bölümler detaylı olarak EK-8a dosyasında verilmiştir.

#### **2.2.3.2. 12-17 yaş grubu PKU’lu adölesan grubunun PKU-QOL ölçeđi**

Adölesan grubuna ait ölçek 4 bölümden, 31 alandan (19’u tek sorulu, 12’si çok sorulu) ve 58 farklı sorudan oluşmaktadır (EK-9). Soruların oluşturduđu alanlar ve alanların oluşturduđu bölümler detaylı olarak EK-9 dosyasında verilmiştir.

#### **2.2.3.3. 18-35 yaş grubu PKU’lu yetişkin grubunun PKU-QOL ölçeđi**

Yetişkin grubuna ait ölçek 4 bölümden, 35 alandan (23’ü tek sorulu, 12’si çok sorulu) ve 65 farklı sorudan oluşmaktadır (EK-10). Soruların oluşturduđu alanlar ve alanların oluşturduđu bölümler detaylı olarak EK-10a dosyasında verilmiştir.

#### **2.2.3.4. Ebeveyn grubunun PKU-QOL ölçeđi**

Ebeveyn grubuna ait ölçek 4 bölümden, 30 alandan (21’i tek sorulu, 9’u çok sorulu) ve 54 farklı sorudan oluşmaktadır (EK-11). Soruların oluşturduđu alanlar ve alanların oluşturduđu bölümler detaylı olarak EK-11a dosyasında verilmiştir.

### 2.3. Verilerin İstatistiksel Olarak Değerlendirilmesi

Çalışmadan elde edilen veriler Statistical Package for the Social Sciences (SPSS) paket programı ile değerlendirilmiştir. Çalışma verileri değerlendirilirken tanımlayıcı istatistiksel değişkenler olan ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve 25. ve 75. persentil çeyrek yüzdelerlik quartil (Q1-Q3) değişkenleri kullanılmıştır. Değişkenlerin normalite dağılımları belirlenirken parametrelerin anlamlılık düzeyleri Shapiro-Wilk testi sonuçlarına göre belirlenmiştir. Gruplar arasında farklılık olup olmaması belirlenirken değişkenlerin normalite dağılımlarına göre (parametrik, nonparametrik); kategorik veri tiplerinde Pearson Ki-Kare Bağımsızlık Testi veya Fisher Exact Ki-Kare Bağımsızlık Testi, sayısal veri tiplerinde ise iki gruplu değişkenlerde t-testi veya Mann-Whitney U Testi, ikiden daha fazla grup sayılı değişkenlerde ise One-Way ANOVA veya Kruskal Wallis Tek Yönlü Varyans Analizi yöntemi kullanılmıştır. Tüm test sonuçları %95,0 güven aralığında ve anlamlılık durumu  $p < 0,05$  düzeyinde değerlendirilmiştir (Güriş ve Astar, 2004, Sümbüloğlu ve Sümbüloğlu, 2009).

### 3. BULGULAR

PKU'lu bireyler ve ailelerinin dahil edildiği çalışmanın bu bölümünde PKU'lularla ilgili genel bilgiler, bazı antropometrik ölçümleri ve BKİ sınıflamaları, diyetlerine ait bazı bilgiler, PKU ürünleri ile ilgili düşünceleri, PKU-QOL ölçeği verileri ve PKU ile yaşamak konusundaki duygu ve düşünceleri yer almaktadır.

#### 3.1. Genel Bilgiler

Çalışmaya katılan bireylerin bazı demografik bilgileri Çizelge 3.1'de verilmiştir.

Çalışmaya katılan bireylerin genel toplamının çoğunluğunu %68,7 ile kadınlar ve %31,3'ünü erkekler oluşturmaktadır. PKU'lu gruplarda; 9-11 yaş aralığındaki PKU'lu çocukların %55,0'i kız, %45,0'i erkek, 12-17 yaş aralığındaki PKU'lu adölesanların %54,5'i kız, %45,5'i erkek, 18-35 yaş aralığındaki PKU'lu yetişkinlerin %85,7'si kadın, %14,3'ü erkektir. Ebeveynlerin %90,5'ini anneler oluşturmakta, % 9,5'ini ise babalar oluşturmaktadır.

PKU'lu yetişkinlerin %28,6'sı lise mezunu, %14,3'ü üniversite mezunudur, %81'i bekar iken %19'u evlidir, %85,7'si herhangi bir işte çalışmamakta ve %14,3'ü bir işte çalışmaktadır. Ebeveynlerin %38,1'i lise mezunu, %21,4'ü üniversite öğrencisidir, %97,6'sı evli, %2,4'ü boşanmıştır, %54,8'i bir işte çalışmakta %45,2'si ise herhangi bir işte çalışmamaktadır.

PKU'lu bireylerin ailelerindeki birey sayısı ortalaması 9-11 yaş grubunda  $3,9 \pm 0,7$  kişi, 12-17 yaş grubunda  $3,9 \pm 1,1$  kişi, 18-35 yaş grubunda  $3,9 \pm 1,2$  kişi olarak benzer bulunmuştur. Ailedeki PKU'lu birey sayıları incelendiğinde her grupta

ailede büyük çoğunlukla bir kişinin PKU'lu olduğu görülmektedir (sırası ile %95,0, %86,4 ve %90,5).

Yaş ortalamalarına bakıldığında, 9-11 yaş aralığındaki PKU'lu çocukların 10,2±0,6 yıl, 12-17 yaş aralığındaki adölesanların 13,3±1,1 yıl, 18-35 yaş aralığındaki PKU'lu yetişkinlerin 23,5±5,1 yıl ve ebeveynlerin ise 35,6±4,8 yıldır.

**Çizelge 3.1.** Katılımcılara ait genel bilgiler

		9-11 Yaş PKU'lular (Çocuk) (n=20)		12-17 Yaş PKU'lular (Adölesan) (n=22)		18-35 Yaş PKU'lular (Yetişkin) (n=21)		Ebeveyn (Anne- Baba) (n=42)		Genel Toplam (n=105)	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
<b>Cinsiyet</b>	Kadın	11	55,0	12	54,5	18	85,7	38	90,5	79	68,7
	Erkek	9	45,0	10	45,5	3	14,3	4	9,5	26	31,3
<b>Eğitim Durumu</b>	İlkokul					-	-	2	4,8		
	Ortaokul					-	-	6	14,3		
	Lise					6	28,6	16	38,1		
	Üniversite					3	14,3	4	9,5		
	Lisansüstü/Doktora					1	4,8	5	11,9		
	Üniversite öğrencisi					11	52,4	9	21,4		
<b>Medeni durum</b>	Evli					4	19,0	41	97,6		
	Bekar					17	81,0	-	-		
	Boşanmış					-	-	1	2,4		
<b>Herhangi bir işte çalışma</b>	Çalışıyor					3	14,3	21	54,8		
	Çalışmıyor					18	85,7	19	45,2		
<b>Ailedeki birey sayısı</b>	$\bar{X} \pm S$	3,9±0,7		3,9±1,1		3,9±1,2					
	<b>Ortanca</b>	4,0		4,0		4,0					
	<b>Alt-Üst</b>	3-6		3-7		1-6					
<b>Ailedeki PKU'lu birey sayısı</b>	1 kişi	19	95,0	19	86,4	19	90,5				
	2 kişi	1	5,0	3	13,6	2	9,5				
<b>Yaş</b>	$\bar{X} \pm S$	10,2±0,6		13,3±1,1		23,5±5,1		35,6±4,8			
	<b>Ortanca</b>	10		13		22		36			
	<b>Alt-Üst</b>	9-11		12-15		18-35		26-46			

### 3.2. PKU'lu Bireylerin BKİ Sınıflaması

Çizelge 3.2'de, çalışmaya katılan PKU'lu bireylerin boy uzunluğu, vücut ağırlığı ve BKİ ortalamaları gösterilmektedir. 9-11 yaş grubunun boy uzunlukları ortalaması 133,1±9,4 cm, vücut ağırlıkları ortalaması 29,7±3,9 kg, BKİ ortalaması 16,8±1,8 kg/m<sup>2</sup>'dir. 12-17 yaş grubunun boy uzunlukları ortalaması 152,6±7,8 cm, vücut ağırlıkları ortalaması 44,7±9,5 kg, BKİ ortalaması 19,1±3,2 kg/m<sup>2</sup>'dir. 18-35 yaş grubunun boy uzunlukları ortalaması 162,2±6,9 cm, vücut ağırlıkları ortalaması 59,9±9,7 kg, BKİ ortalaması 22,8±3,7 kg/m<sup>2</sup> olarak bulunmuştur.

**Çizelge 3.2.** PKU'luların boy uzunluğu ve vücut ağırlıklarının ortalama, standart sapma, alt-üst değerleri

		<b>9-11 Yaş PKU'lular (Çocuk) (n=20)</b>	<b>12-17 Yaş PKU'lular (Adölesan) (n=22)</b>	<b>18-35 Yaş PKU'lular (Yetişkin) (n=21)</b>
<b>Boy uzunluğu (cm)</b>	$\bar{X} \pm S$	133,1±9,4	152,6±7,8	162,2±6,9
	<b>Ortanca</b>	131,0	152,0	160,0
	<b>Alt-Üst</b>	120,0-151,0	130,0-165,0	150,0-182,0
<b>Vücut ağırlığı (kg)</b>	$\bar{X} \pm S$	29,7±3,9	44,7±9,5	59,9±9,7
	<b>Ortanca</b>	30,0	47,5	60,0
	<b>Alt-Üst</b>	22,0-37,0	30,0-60,0	47,0-90,0
<b>BKİ kg/m<sup>2</sup></b>	$\bar{X} \pm S$	16,8±1,8	19,1±3,2	22,8±3,7
	<b>Ortanca</b>	17,6	19,6	22,5
	<b>Alt-Üst</b>	13,3-18,6	13,3-25,0	18,4-33,9

Çizelge 3.3'te, 9-18 yaş aralığındaki PKU'lu bireylerin persentil değerlerine göre, 18 yaş üstü PKU'lu bireylerin ise BKİ değerlerine göre elde edilen BKİ sınıflaması gösterilmektedir. 9-11 yaş grubunun %55,0'i zayıf, %30,0'u normal ağırlıkta %15,0'i ise şişmandır. 12-17 yaş grubunun %61,2'si normal ağırlıkta, %18,2'si ise zayıftır. 18 yaş üstü grubunun ise %76,2'si normal ağırlıkta, %19,0'u şişman, %4,8'i zayıftır (p<0,05).



**Çizelge 3.3.** PKU'luların vücut ağırlıklarının değerlendirilmesi

		9-11 Yaş PKU'lular (Çocuk) (n=20)		12-17 Yaş PKU'lular (Adölesan) (n=22)		18-35 Yaş PKU'lular (Yetişkin) (n=21)			
		n	%	n	%	n	%	x <sup>2</sup>	p
BKİ grubu	Zayıf	11	55,0	4	18,2	1	4,8	20,1	<b>0,000</b>
	Normal	6	30,0	18	61,8	16	76,2		
	Şişman	3	15,0	-	-	4	19,0		

Pearson Ki-Kare Bağımsızlık Testi

### 3.3. PKU'lu Bireylerin Diyetlerine Ait Bazı Bilgiler

Bu bölümde PKU'luların yeterli ve dengeli beslenme durumları, diyet programlarını kimin düzenlediği, Fenilalanin miktarının saptanma sıklığı, sağlık personeli ile görüşme sıklığı, diyetlerinde kaçamak yapma durumları, ev dışı yemek tüketimleri ve sıklığı, ev dışı yemek yemenin zorluğu gibi bazı bilgiler yer almaktadır (Çizelge 3.4.).

**Çizelge 3.4. PKU'lu bireylerin diyetlerine ait bazı bilgiler**

		9-11 Yaş PKU'lular (Çocuk) (n=20)		12-17 Yaş PKU'lular (Adölesan) (n=22)		18-35 Yaş PKU'lular (Yetişkin) (n=21)		x <sup>2</sup>	p
		n	%	n	%	n	%		
<b>Yeterli ve dengeli beslenme durumu</b>	Evet	12	60,0	11	50,0	17	81,0	4,59	0,101
	Hayır	8	40,0	11	50,0	4	19,0		
<b>Diyet programını düzenleyen kişi*</b>	Diyetisyen	19	76,0	18	72,0	20	86,9	-	-
	Doktor	5	20,0	4	16,0	3	13,1		
	Ailem	1	4,0	3	12,0	-	-		
<b>Tüketilen besinlerin Fenilalanin miktarını saptama sıklığı</b>	Her gün	4	20,0	10	45,5	2	9,5	13,81	0,080
	Çoğu zaman	8	40,0	8	36,4	14	66,7		
	Bazen	1	5,0	2	9,1	1	4,7		
	Nadiren	4	20,0	-	-	3	14,3		
	Hiç saptamadım	3	15,0	2	9,1	1	4,8		
<b>Sağlık personeli ile görüşme sıklığı</b>	Yılda ikiden fazla	15	75,0	11	50,0	5	23,8	24,17	0,020
	Yılda bir defa	3	15,0	6	27,3	13	61,9		
	Yılda iki defa	1	5,0	2	9,1	1	4,8		
	İki yılda bir defa	1	5,0	3	13,6	2	9,5		
<b>Diyetle ilgili kaçamak yapma durumu</b>	Evet	3	15,0	11	50,0	10	47,6	6,65	0,036
	Hayır	17	85,0	11	50,0	11	52,4		
<b>Ev dışı yemek tüketimi durumu</b>	Evet	10	50,0	18	81,8	19	90,5	9,78	0,007
	Hayır	10	50,0	4	18,2	2	9,5		
<b>Ev dışı yeme sıklığı</b>	Çok sık	1	5,0	2	9,1	2	9,5	10,89	0,213
	Genellikle	1	5,0	6	27,3	9	42,8		
	Nadiren	6	30,0	7	31,8	7	33,3		
	Çok nadir	2	10,0	3	13,6	1	4,9		
	Hiç	10	50,0	4	18,2	2	9,5		
<b>Ev dışı yemek yemenin zorluğu</b>	Çok zor	4	40,0	12	66,6	8	42,1	5,49	0,509
	Zor	4	40,0	4	22,2	8	42,1		
	Orta derecede	1	10,0	1	5,6	3	15,8		
	Çok kolay	1	10,0	1	5,6	-	-		

Pearson Ki-Kare Bağımsızlık Testi, \*Birden fazla cevap verilmiştir.

PKU'lu bireylere sorulan ‘‘Sizce yeterli ve dengeli besleniyor musunuz?’’ sorusuna; 9-11 yaş grubu %60,0 oranında, 12-17 yaş grubu %50,0 ile ve 18-35 yaş grubu ise %81,0 ile ‘‘evet’’ olarak cevaplamıştır ve gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmamıştır ( $p>0,05$ ).

Çizelgede görüldüğü gibi grupların tamamında diyetin düzenlenmesinde diyetisyenin etkisi en yüksek oranda belirlenmiştir. Bu oran 9-11 yaş grubunda %76,0 (doktorun etkisi %20,0, ailenin etkisi %4,0), 12-17 yaş grubunda %72,0 (doktor etkisi %16,0 ailenin etkisi %12,0), 18-35 yaş grubunda ise %86,9 (doktorun etkisi %13,1) olarak belirlenmiştir.

Fenilalanin miktarını saptama sıklığı sorgulandığında; 9-11 yaş grubunun aileleri en fazla %40,0 ile “çoğu zaman”, 12-17 yaş grubunun aileleri en fazla %45,5 ile “her gün” saptadıklarını belirtmişlerdir. 18-35 yaş grubu ise en fazla %66,7 ile “çoğu zaman” saptadıklarını belirtmişlerdir.

Sağlık personeli ile görüşme sıklığına bakıldığında; 9-11 yaş grubu bireyler en fazla %75,0 oranında “yılda ikiden daha fazla sayıda” PKU ile ilgili olarak sağlık personeli ile görüştüğünü belirtirken, 12-17 yaş grubunda bu oran %50,0 dir. 18-35 yaş grubu bireyler ise en fazla %61,9 oranı ile “yılda bir defa” PKU ile ilgili olarak sağlık personeli ile görüştiklerini bildirmişlerdir.

PKU’lu bireylerin diyetle ilgili kaçamak yapma durumları değerlendirildiğinde; 9-11 yaş grubunun %15,0’i diyeti ile ilgili kaçamak yaptığını belirtirken bu oran 12-17 yaş grubunda %50,0, 18-35 yaş grubunda %47,6 olarak bulunmuştur. Bu durum gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ( $p<0,05$ ).

Ev dışı yemek tüketim durumlarına bakıldığında; 9-11 yaş grubunun ailelerinden alınan bilgilere göre %50,0’sinin ev dışında yemek tükettiği ve bunun sıklığının en fazla %30,0 ile “nadiren” olduğu belirlenmiştir. 12-17 yaş grubunun ailelerinden alınan bilgilere göre %81,8’inin ev dışında yemek tükettiği ve tüketme sıklığının en fazla %31,8 sıklığında “nadiren” olduğu belirlenmiştir. Ev dışında yemek tüketen 18-35 yaş grubu %90,5’dir ve bunun sıklığı en fazla %42,8 ile “genellikle” olarak bulunmuştur. Yaş grupları arasında bu durum istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ( $p>0,05$ ).

PKU'lu bireylerin çoğunluğunun zor olarak değerlendirdikleri *''Sizce ev dışında yemek yemenin zorluğu nedir?''* sorusunu 9-11 yaş grubunun %40,0'ı *''çok zor''*, %40,0'ı *''zor''*, %10,0'u *''orta derecede''* ve %10,0'u *''çok kolay''* olarak değerlendirmiştir. Aynı soruyu 12-17 yaş grubunun %66,6'sı *''çok zor''*, %22,2'si *''zor''*, %5,6'sı *''orta derecede''* ve %5,6'sı *''kolay''* olarak değerlendirmiştir. 18-35 yaş grubu ise ev dışında yemek yeme zorluğunu %42,1 ile *''çok zor''*, %42,1 ile *''zor''*, %15,8 ile *''orta derecede''* olarak değerlendirmiştir ve bu grupta kolay olduğunu düşünen kimse olmamıştır. Gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmamıştır ( $p>0,05$ ).

9-11 yaş grubu PKU'lu çocukların ve ebeveynlerinin diyetle ilgili bazı sorulara verdikleri cevaplarının karşılaştırılması ve sorular ile ilgili değerlendirmeleri Çizelge 3.5'te gösterilmektedir.

**Çizelge 3.5.** 9-11 yaş PKU'lu çocuklar ile ebeveynlerinin diyetle ilgili bazı sorulara yönelik cevaplarının karşılaştırılması

		9-11 Yaş PKU'lular (Çocuk) (n=20)		Ebeveyn (Anne-Baba) (n=20)		x <sup>2</sup>	p
		n	%	n	%		
<b>Yeterli ve dengeli beslenme durumu</b>	Evet	12	60,0	7	35,0	2,50	0,205*
	Hayır	8	40,0	13	65,0		
<b>Yeterli ve dengeli beslenememe nedeni</b>	PKU'lu bireyler	Çünkü yeterli ürünler bulunmuyor					
		İstediğim gıdaları bulamadığım için ve de gıdalardan tat alamadığım için					
	Ebeveynler	Bana göre doymuyor					
		Çünkü iki çocuğum normal, onlar günlük protein miktarını alabiliyorlar özellikle et ürünlerinde sıkıntı yaşıyorum onlar yerken o bakıyor bu sefer ben zorlanıyorum dengeli beslenmediğini düşünüyorum					
		Ürünlerimiz çok pahalı, maddiyattan dolayı herşeyi alamıyoruz, bu neredeyse bütün PKU ailesinin yaşadığı büyük bir sorun					
		Yemiyor, bazen de vakit ayıramıyorum					
		Türkiye'deki ürün yetersiz					
		Ürünlere ulaşamama ve pahalı olduğu için					
		Yeteri kadar protein ve kalsiyum alamadığı için					
		Ürünleri maddi durumdan alamadığımız için, bir de yeterli ürün bulamadığımız için					
Birçok şey yiyemiyor							
Tüm besinleri yiyememesi nedeniyle							
Kalsiyum, omega, demir vitaminleri eksikliği, et ve et ürünlerindeki özel vitaminlerin eksikliği özellikle B <sub>12</sub> vitamini ve süt ürünlerindeki özel vitaminleri alamadığı için							
<b>Diyet ile ilgili kaçamak yapma durumu</b>	Evet	3	15,0	4	20,0	0,17	0,500 <sup>‡</sup>
	Hayır	17	85,0	16	80,0		
<b>Diyet ile ilgili kaçamak yapma nedeni</b>	PKU'lu bireyler	Arada sırada cips, kraker yiyorum					
		Okula gittiğim için arkadaşlarımdan kaçamak yapıyorum					
	Ebeveynler	Bizim ekmeği genellikle yiyor ve gördüğüm zaman ağzından alıyorum çünkü kendi ekmeği belli bir zaman sonra sertleşiyor yemiyor					
		Ben çocuğumu başkalarına emanet edince yasak olan yiyecekleri veriyorlar					
		Her şeyi alamadığımız için ve ürünlerin lezzet olarak pek de güzel olmayışından					
	Et kokusuna dayanamıyor, bir lokma verince kaçak yapmıyor ama vermeyince kaçırıyor, çok nadir ama. Çünkü devamlı anlatıyorum. Seçenekleri sununca itiraz etmiyor ve kaçak yapmıyor						

\*Pearson Ki-Kare Bağımsızlık Testi, <sup>‡</sup> Fisher Exact Ki-Kare Testi

**Çizelge 3.5. (devam)** 9-11 yaş PKU'lu çocuklar ile ebeveynlerinin diyetle ilgili bazı sorulara yönelik cevaplarının karşılaştırılması

		9-11 Yaş PKU'lular (Çocuk) (n=20)		Ebeveyn (Anne-Baba) (n=20)		x <sup>2</sup>	p
		n	%	n	%		
<b>Ev dışında yemek yemenin zorluğu</b>	Çok zor	8	40,0	12	60,0	5,86	0,162*
	Zor	8	40,0	7	35,0		
	Orta derece	2	10,0	-	-		
	Kolay	-	-	1	5,0		
	Çok kolay	2	10,0	-	-		

\* Pearson Ki-Kare Bağımsızlık Testi, † Fisher Exact Ki-Kare Testi

Yeterli ve dengeli beslenme ile ilgili olarak 9-11 yaş grubu çocukların %60,0'ı yeterli ve dengeli beslendiğini belirtirken %40,0'ı yeterli ve dengeli beslenemediğini düşünmektedir. Ebeveynlerin %35,0'i çocuklarının yeterli ve dengeli beslendiğini, %65,0'i ise yeterli ve dengeli beslenemediğini düşünmektedir. Çocuklar ile ebeveynleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmamıştır ( $p>0,05$ ).

Diyet ile ilgili kaçamak yapma durumu 9-11 yaş grubu çocuklar ile ebeveynleri arasında değerlendirildiğinde, çocukların %15,0'i kaçamak yaptığını belirtirken %85,0'i kaçamak yapmadığını belirtmiştir. Benzer olarak ailelerin %80,0'i çocuklarının kaçamak yapmadığını %20,0'si ise kaçamak yaptığını belirtmiştir. Çocuklar ve ebeveynleri arasında diyetle kaçamak yapma durumunu değerlendirme açısından istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmamıştır ( $p>0,05$ ).

9-11 yaş grubu PKU'lu çocuklar ile ebeveynler gruplarından çocukların %40,0'ı ev dışında yemek yeme zorluğuna "çok zor" olarak değerlendirirken benzer olarak ailelerin de %60,0'ı "çok zor" olarak değerlendirmiştir ve iki grup arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmamıştır ( $p>0,05$ ).

12-17 yaş grubu PKU'lu çocukların ve ebeveynlerinin diyetle ilgili bazı sorulara verdikleri cevaplarının karşılaştırılması ve sorular ile ilgili değerlendirmeleri Çizelge 3.6'da gösterilmektedir.

**Çizelge 3.6.** 12-17 yaş PKU'lu adölesanlar ile ebeveynlerinin diyetle ilgili bazı sorulara yönelik cevaplarının karşılaştırılması

		12-17 Yaş PKU'lular (Adölesan) (n=22)		Ebeveyn (Anne-Baba) (n=22)		x <sup>2</sup>	p
		n	%	n	%		
<b>Yeterli ve dengeli beslenme durumu</b>	Evet	11	50,0	10	45,5	0,09	0,763*
	Hayır	11	50,0	12	55,5		
<b>Yeterli ve dengeli beslenememe nedeni</b>	PKU'lu bireyler	Hastalığımdan dolayı seçici olduğum için					
		Ürünleri istediğimiz gibi alamıyoruz					
		Ürünlere ulaşamıyoruz ve çok pahalı, ülkemizde yeterli ürün yok					
		Fenilketonüri...					
		Hastalığımdan dolayı					
		Yemek seçtiğim için					
		Herşeyi yiyemediğim için					
		Ürünleri bulmakta zorluk çekiyoruz					
		İstedığımızı yiyemiyoruz					
	İstenilen gıdalara ulaşamıyoruz						
	Yiyebildikleri çok sınırlı ve çok seçiyor						
	Kendi ürünlerini yemek istemiyor belki de tadını beğenmiyor bazen sürekli aynı şeyi yemek istemiyor						
	Yeterli olduğunu düşünmüyorum, bağışıklık sistemi açısından, dirençli olmadığından, sosyal olmasını engellediğinden, maalesef sebze ve meyve yeterli olmuyor'						
	Ebeveynler						
	Sebze yemeklerinden toksin diye yemek istemiyor						
	Yeterli gıdaları her zaman bulamıyoruz						
	Okula gittikleri zaman ve ev dışına çıktığında beslenme düzenleri bozuluyor						
	Maddi durumum elvermediği için hiçbir ürün alamıyorum						
Ürün azlığı...							
Yaşlılarına göre zayıf							
Meyve sevmiyor onun yerine Fenilalanin eksikliğini daha çok eklemek ya da sebze olarak kullanıyoruz							

\* Pearson Ki-Kare Bağımsızlık Testi

**Çizelge 3.6. (devam)** 12-17 yaş PKU'lu adölesanlar ile ebeveynlerinin diyetle ilgili bazı sorulara yönelik cevaplarının karşılaştırılması

		12-17 Yaş PKU'lular (Adölesan) (n=22)		Ebeveyn (Anne-Baba) (n=22)		x <sup>2</sup>	p*
		n	%	n	%		
<b>Diyet ile ilgili kaçamak yapma durumu</b>	Evet	8	36,4	7	31,8	0,09	0,763
	Hayır	14	63,6	15	68,2		
<b>Diyet ile ilgili kaçamak yapma nedeni</b>	PKU'lu bireyler	Canım istiyor					
		Günlük miktardan fazlasını tüketiyorum					
	Yasak yemiyorum, ama doymadığım için kendi yiyeceklerimi fazla yiyorum						
	Çok canım çekiyor						
	Ebeveynler	Okula gidince kontrol edilemiyor					
		Ne kadar anlatsam da anlamıyor, merak galiba					
		Patatesi çok seviyor ve ekmek de					
		Ev dışında mecbur kaldığı zaman					
		Bazen çocukların elinde görünce yapıyor'					
		Okulda ya da dışarıda yanında götürebileceği ürünün yok olması					
Gizli yiyor							
<b>Ev dışında yemek yemenin zorluğu</b>	Çok zor	14	63,6	16	72,7	2,04	0,864
	Zor	6	27,3	6	27,3		
	Orta derece	1	4,5	-	-		
	Kolay	-	-	-	-		
	Çok kolay	1	4,5	-	-		

\* Pearson Ki-Kare Bağımsızlık Testi

12-17 yaş grubu adölesanlara bakıldığında, %50,0'si yeterli ve dengeli beslendiğini belirtirken %50,0'si yeterli ve dengeli beslenmediğini belirtmiştir. Ebeveynlerin %45,5'i çocuklarının yeterli ve dengeli beslendiğini düşünürken %54,5'i ise yeterli ve dengeli beslenmediğini düşünmektedir. Adölesanlar ile ebeveynleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmamıştır (p>0,05).

12-17 yaş grubu adölesanlar ile ebeveynleri diyetle ilgili kaçamak yapma açısından değerlendirildiğinde; çocukların %36,4'ü kaçamak yaptığını belirtirken, %63,6'sı kaçamak yapmadığını belirtmiştir. Benzer şekilde ebeveynlerin %68,2'si



çocuklarının kaçamak yapmadığını %31,8'i ise çocuklarının kaçamak yaptığını belirtmişlerdir. İki grup arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmamıştır ( $p>0,05$ ).

12-17 yaş grubu adölesanlar ile ebeveynleri ev dışında yemek yeme zorluğu açısından değerlendirildiklerinde, ev dışında yemek yemeyi çocukların %63,6'sı ‘‘çok zor’’ olarak değerlendirirken ailelerin %72,7'si ‘‘çok zor’’ olarak değerlendirmiştir ve iki grup arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmamıştır ( $p>0,05$ ).

#### **3.4. Ebeveynlerin ve PKU'lu Yetişkinlerin PKU Ürünleri ile İlgili Düşünceleri**

Çizelge 3.7'de 9-11 yaş PKU'lu çocukların ve 12-17 yaş PKU'lu adölesanların aileleri ile 18-35 yaş PKU'lu bireylerin PKU özel ürünleri ile ilgili düşüncelerine yönelik veriler gösterilmektedir.

**Çizelge 3.7. PKU'lu bireylerin PKU ürünleri ile ilgili düşünceleri**

		9-11 Yaş PKU'lu çocukların ebeveynleri (n=20)		12-17 Yaş PKU'lu adölesanların ebeveynleri (n=22)		18-35 Yaş PKU'lular (Yetişkin) (n=21)	
		n	%	n	%	n	%
<b>Reçete edilmiş ürün kullanımı</b>	Evet	20	100,0	19	86,4	18	85,7
	Hayır	-	-	3	13,6	3	14,3
<b>İlaç kullanımı</b>	Evet	11	55,0	19	86,4	16	76,2
	Hayır	9	45,0	3	13,6	5	23,8
<b>PKU'ya uygun yemek hazırlamada harcanan zaman</b>	<30 dakika	-	-	-	-	2	9,5
	30 dakika-1 saat	6	30,0	6	27,3	13	61,9
	1-1,5 saat	8	40,0	11	50,0	6	28,6
	1,5-2 saat	1	5,0	2	9,1	-	-
	2-2,5 saat	4	20,0	3	13,6	-	-
	>3 saat	1	5,0	-	-	-	-
<b>Özel PKU ürünü kullanımı</b>	Evet	20	100,0	22	100,0	19	90,5
	Hayır	-	-	-	-	2	9,5
<b>Ürün bulmada zorluk</b>	Çok kolay	1	5,0	-	-	-	-
	Kolay	3	15,0	3	13,6	8	42,1
	Zor	9	45,0	8	36,4	10	52,6
	Çok zor	7	35,0	11	50,0	1	5,3
<b>Piyasadaki ürün yeterliliği</b>	Yeterli	-	-	-	-	1	5,3
	Tam olarak yeterli değil	1	5,0	4	18,2	3	15,7
	Yetersiz	1	5,0	4	18,2	6	31,6
	Kesinlikle yetersiz	18	90,0	14	63,6	9	47,4

9-11 yaş grubu ebeveynleri %100,0 oranında reçete edilmiş özel ürün kullandıklarını belirtirken, 12-17 yaş grubunun ebeveynleri %86,4, 18-35 yaş grubu PKU'lu yetişkinler %85,7 oranında kullandıklarını belirtmişlerdir. İlaç kullanımı yüzdeleri 9-11, 12-17 ve 18-35 yaş grubu PKU'lu bireyler için sırasıyla %55,0, %86,4 ve %76,2 olarak bulunmuştur. Ayrıca PKU'ya yönelik özel yemeklerin hazırlanması için harcanan sürelerin ortalamaları 9-11 ve 12-17 yaş grubu ailelerde 1-1,5 saat, 18-35 yaş grubu PKU'lu bireylerde 30 dakika-1saat olarak bulunmuştur.

9-11 ve 12-17 yaş grubundaki ailelerin tamamı (%100,0) PKU özel ürünleri kullandıklarını belirtirken bu oran 18-35 yaş PKU'lu bireylerde %90,5'tir. PKU özel ürünü bulma konusunda zorluk durumlarına bakıldığında, 9-11 yaş grubunun ailelerin en fazla %45,0 oranında ‘zor’, 12-17 yaş grubunun ailelerin en fazla %50,0 oranında ‘çok zor’, 18-35 yaş grubu PKU'lu bireylerin %52,6 oranında ‘zor’ olarak belirttikleri görülmektedir. Ayrıca 9-11 yaş grubunun ailelerinin %90,0'ı, 12-17 yaş grubunun ailelerinin %63,6'sı ve 18-35 yaş PKU'lu bireylerin %47,4'ü piyasada bulunan PKU ürünlerinin ‘kesinlikle yetersiz’ olduğunu belirtmişlerdir.

### **3.5. PKU-QOL Ölçeği Bulguları**

Bu bölümde, PKU'lu bireyler arasındaki, 9-11 yaş PKU'lu çocuklar ile ebeveynleri arasındaki ve 12-17 yaş PKU'lu adölesanlar ile ebeveynleri arasındaki ölçeklerin 4 alt bölümünden aldıkları skorların karşılaştırma sonuçları verilmiştir.

#### **3.5.1. PKU-QOL ölçeğinin ‘PKU Semptomları’ bölümünden alınan skorlar**

Bu bölümün alt alanlarını ‘Baş ağrısı’, ‘Karın ağrısı’, ‘Yorgunluk’, ‘Konsantrasyon eksikliği’, ‘Yavaş düşünme’, ‘Sinirlilik’, ‘Saldırganlık’, ‘Ruh hali değişkenliği’, ‘Üzüntü’, ‘Endişe’ alanları oluşturmaktadır. ‘Öz sağlık’ alanı 12-17 yaş adölesanlar ile 18-35 yaş yetişkinlerin ölçeğinde bulunmaktadır. ‘El titremesi’ alanı ise sadece 18-35 yaş yetişkin grubunun ölçeğinde yer almaktadır. Ebeveynlere çocuklarının sağlığını nasıl gördükleri ayrıca sorulmuştur.

### 3.5.1.1. PKU'lu bireylerin karşılaştırılması

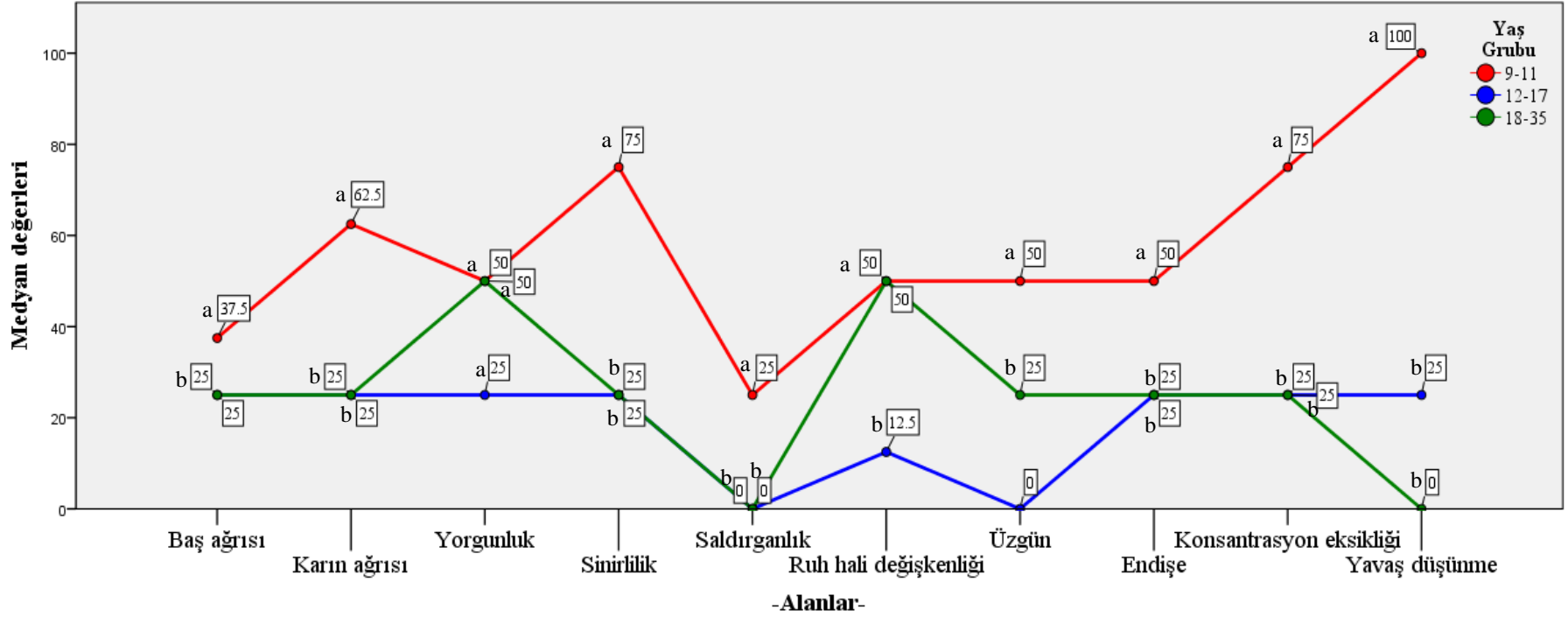
Çizelge 3.8. PKU'lu bireylerin PKU-QOL ölçeklerinin PKU semptomları bölümü ve öz sağlık alanından aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerlerini göstermektedir. İstatistiksel farklılıklar ayrıca Şekil 3.1'de gösterilmektedir.



**Çizelge 3.8.** PKU'lu bireylerin PKU-QOL ölçeğinin "PKU semptomları" bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerleri

Alanlar		9-11 Yaş	12-17 Yaş	18-35 Yaş	χ <sup>2</sup> / z	p
		PKU'lular (Çocuk) (n=20)	PKU'lular (Adölesan) (n=22)	PKU'lular (Yetişkin) (n=21)		
Öz sağlık durumu	Ortalama±S	-	56,8±17,5	59,5±21,6	0,4	0,642**
	(Alt-Üst)		(25,0-100,0)	(25,0-100,0)		
	Ortanca (Q1-Q3)		50,0 (50,0-75,0)	50,0 (50,0-75,0)		
Baş ağrısı	Ortalama±S	42,5±21,6	20,4±19,9	25,0±22,4	9,8	0,007 <sup>a*</sup>
	(Alt-Üst)	(25,0-100,0)	(0,0-50,0)	(0,0-75,0)		
	Ortanca (Q1-Q3)	37,5 (25,0-50,0)	25,0 (0,0-31,2)	25,0 (0,0-50,0)		
Karın ağrısı	Ortalama±S	65,0±17,1	20,4±22,6	20,2±20,3	32,2	0,000 <sup>a,b*</sup>
	(Alt-Üst)	(50,0-100,0)	(0,0-75,0)	(0,0-75,0)		
	Ortanca (Q1-Q3)	62,5 (50,0-75,0)	25,0 (0,0-31,2)	25,0 (0,0-25,0)		
Yorgunluk	Ortalama±S	46,2±20,3	35,2±25,2	41,6±30,9	2,4	0,301 <sup>*</sup>
	(Alt-Üst)	(25,0-75,0)	(0,0-100,0)	(0,0-100,0)		
	Ortanca (Q1-Q3)	50,0 (25,0-68,7)	25,0 (25-50,0)	50,0 (12,5-75,0)		
Konsantrasyon eksikliği	Ortalama±S	65,0±28,5	31,8±26,9	25,0±17,6	18,4	0,000 <sup>a,b*</sup>
	(Alt-Üst)	(25,0-100,0)	(0,0-75,0)	(0,0-50,0)		
	Ortanca (Q1-Q3)	75,0 (25,0-75,0)	25,0 (25,0-50,0)	25,0 (12,5-75,0)		
Yavaş düşünme	Ortalama±S	77,5±32,3	22,7±30,7	17,8±26,4	26,3	0,000 <sup>a,b*</sup>
	(Alt-Üst)	(25,0-100,0)	(0,0-100,0)	(0,0-100,0)		
	Ortanca (Q1-Q3)	100,0 (37,5-100,0)	25,0 (0,0-25,0)	0,0 (0,0-25,0)		
El titremesi	Ortalama±S	-	-	16,6±19,9		
	(Alt-Üst)			(0,0-50,0)		
	Ortanca (Q1-Q3)			0,0 (0,0-25,0)		
Sinirlilik	Ortalama±S	68,7±22,7	21,6±17,7	20,3±18,7	33,1	0,000 <sup>a,b*</sup>
	(Alt-Üst)	(25,0-100,0)	(0,0-50,0)	(0,0-75,0)		
	Ortanca (Q1-Q3)	75,0 (50,0-75,0)	25,0 (0,0-25,0)	25,0 (0,0-25,0)		
Saldırganlık	Ortalama±S	32,5±11,7	14,7±22,7	5,9±13,4	24,1	0,000 <sup>a,b*</sup>
	(Alt-Üst)	(25,0-50,0)	(0,0-75,0)	(0,0-50,0)		
	Ortanca (Q1-Q3)	25,0 (25,0-50,0)	0,0 (0,0-25,0)	0,0 (0,0-0,0)		
Ruh hali değişkenliği	Ortalama±S	43,7±17,9	12,5±12,8	41,6±22,8	27,1	0,000 <sup>a,c*</sup>
	(Alt-Üst)	(25,0-75,0)	(0,0-25,0)	(0,0-100,0)		
	Ortanca (Q1-Q3)	50,0 (25,0-50,0)	12,5 (0,0-25,0)	50,0 (25,0-50,0)		
Üzüntü	Ortalama±S	50,0±21,4	17,1±22,3	34,5±23,1	17,4	0,000 <sup>a*</sup>
	(Alt-Üst)	(25,0-100,0)	(0,0-75,0)	(0,0-75,0)		
	Ortanca (Q1-Q3)	50,0 (25,0-68,7)	0,0 (0,0-25,0)	25,0 (25,0-50,0)		
Endişe	Ortalama±S	55,0±26,4	15,9±14,5	28,5±25,3	22,1	0,000 <sup>a,b*</sup>
	(Alt-Üst)	(25,0-100,0)	(0,0-50,0)	(0,0-75,0)		
	Ortanca (Q1-Q3)	50,0 (31,2-68,7)	25,0 (0,0-25,0)	25,0 (0,0-50,0)		

\*Kruskal Wallis Tek Yönlü Varyans Analiz Testi, \*\* Mann-Whitney U testi. a; 9-11/12-17 yaş grupları, b; 9-11/18-35 yaş grupları, c; 12-17/18-35 yaş grupları.



Şekil 3.1. PKU’lu bireylerin PKU-QOL ölçeğinin ‘‘PKU Semptomları’’ bölümünden aldıkları skorlar arasındaki istatistiksel farklılıklar. Kruskal Wallis Tek Yönlü Varyans Analiz Testi; \*p<0,05.

PKU'lu 12-17 ve 18-35 yaş grubundaki bireylerin öz sağlıklarını değerlendirme sonuçlarının ortanca değerleri benzer şekilde 50,0 (50,0-75,0) "iyi" olarak bulunmuştur ve iki grup arasında anlamlı bir farklılık bulunmamaktadır ( $p>0,05$ ).

PKU'nun genel semptomları arasında yer alan "baş ağrısı" semptomunun ortanca değeri 9-11 yaş grubunda 37,5 (25,0-50,0) ile "orta etki"li, 12-17 yaş grubunda 25,0 (0,0-31,2) ile "etkisiz" ve 18-35 yaş grubunda 25,0 (0,0-50,0) ile "etkisiz" olarak bulunmuştur. Gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmaktadır ( $p<0,05$ ).

"Karın ağrısı" semptomu ortanca değeri 9-11 yaş grubunda 62,5 (50,0-75,0) değerinde "şiddetli etki"li, 12-17 yaş grubunda 25,0 (0,0-31,2) değerinde "etkisiz", 18-35 yaş grubunda 25,0 (0,0-25,0) değerinde "etkisiz" olarak bulunmuştur ve gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmaktadır ( $p<0,05$ ).

"Yorgunluk" semptomu ortanca değeri 9-11 yaş grubunda değerinde "orta derecede etki"li (50,0 (25,0-68,7)), 12-17 yaş grubunda "etkisiz" (25,0 (25,0-50,0)), 18-35 yaş grubunda "orta derecede etki"li (50,0 (12,5-75,0)) olarak bulunmuştur. Gruplar arasında anlamlı bir farklılık bulunmamaktadır ( $p>0,05$ ).

"Konsantrasyon eksikliği" semptomu ortanca değeri 9-11 yaş grubunda 75,0 (25,0-75,0) değerinde "şiddetli etki"li olarak bulunmuştur. 12-17 yaş grubunda 25,0 (25,0-50,0) ve 18-35 yaş grubunda 25,0 (12,5-75,0) ile "etkisiz" olarak bulunmuştur ve gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmaktadır ( $p<0,05$ ).

"Yavaş düşünme" semptomunda ortanca değer 9-11 yaş grubunda 100,0 (37,5-100,0) değerinde "şiddetli etki"li, 12-17 yaş grubunda 25,0 (0,0-25,0) değerinde ve 18-35 yaş grubunda 0,0 (0,0-25,0) değerinde "etkisiz" olarak bulunmuştur. Gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmaktadır ( $p<0,05$ ).

Sadece 18-35 yaş grubunda değerlendirilen ‘‘el titremesi’’ semptomu ortanca değeri 0,0 (0,0-25) değerinde ‘‘etkisiz’’ olarak bulunmuştur.

Katılımcıların, 9-11 yaş grubunda 75,0 (50,0-75,0) değerinde ‘‘şiddetli etki’’li, 12-17 ve 18-35 yaş gruplarında ise 25,0 (0,0-25,0) değerinde ‘‘etkisiz’’ olarak ‘‘sinirlilik’’ semptomuna sahip oldukları belirlenmiştir ve gruplar arasında anlamlı olarak farklılık bulunmuştur ( $p<0,05$ ).

PKU semptomları arasında üç grupta da en az değerleri alan ‘‘saldırganlık’’ skoru ortanca değeri 9-11 yaş grubunda 25,0 (25,0-50,0) ile, 12-17 yaş grubunda 0,0 (0,0-25,0) ile, 18-35 yaş grubunda 0,0 (0,0-0,0) ile ‘‘etkisiz’’ olarak bulunmuştur ve gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmaktadır ( $p<0,05$ ).

9-11 yaş grubunda 50,0 (25,0-68,7) değerinde ‘‘orta derecede etki’’li, 12-17 yaş grubunda 12,5 (0,0-25,0) değerinde ‘‘etkisiz’’, 18-35 yaş grubunda ise 50,0 (25,0-50,0) değerinde ‘‘orta derecede etki’’li seviyelerinde ‘‘ruh hali değişkenliği’’ belirlenmiştir ve gruplar arasında anlamlı bir farklılık bulunmuştur ( $p<0,05$ ).

‘‘Üzüntü’’ ve ‘‘endişe’’ semptomlarının ortanca değerleri gruplar arasında anlamlı olarak farklı bulunmuştur ( $p<0,05$ ). 9-11 yaş grubunun 50,0 (31,2-68,7) değerinde ‘‘orta derecede etki’’li, 12-17 yaş grubunun 25,0 (0,0-25,0) ve 18-35 yaş grubunun 25,0 (0,0-50,0) değerlerinde ‘‘etkisiz’’ seviyelerinde üzgün ve endişeli oldukları belirlenmiştir.



### **3.5.1.2. 9-11 yař grubu çocuklar ile ebeveynlerinin ve 12-17 yař grubu adölesanlar ile ebeveynlerinin karşılařtırılması**

9-11 yař aralıęındaki PKU'lu çocuklar ile ebeveynlerinin PKU-QOL ölçeęinin PKU semptomları bölümünden aldıkları skorların karşılařtırılması Çizelge 3.9'da gösterilmektedir. Ebeveynlerin bu bölümdeki skorları çocuklarının deęerlendirilmesidir, yani çocuklarındaki gözlemledikleri semptomlardır.



**Çizelge 3.9.** 9-11 yaş grubu PKU’lu çocuklar ile ebeveynlerinin PKU-QOL ölçeğinin ‘‘PKU Semptomları’’ bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerleri

Alanlar		9-11 Yaş PKU’lular (Çocuk) (n=20)	Ebeveynler (Anne-Baba) (n=20)	z	p*	
PKU Semptomları	Çocuğun sağlık durumu	Ortalama±S (Alt-Üst) Medyan (Q1-Q3)	-  65,0±18,8 (25,0-100,0)	  75,0 (50,0-75,0)		
	Baş ağrısı	Ortalama±S (Alt-Üst) Medyan (Q1-Q3)	42,5±21,6 (25,0-100,0)	5,0±10,2 (0,0-25,0)	-5,16	<b>0,000</b>
	Karın ağrısı	Ortalama±S (Alt-Üst) Medyan (Q1-Q3)	65,0±17,1 (50,0-100,0)	27,5±34,3 (0,0-100,0)	-3,58	<b>0,000</b>
	Yorgunluk	Ortalama±S (Alt-Üst) Medyan (Q1-Q3)	46,2±20,3 (25,0-75,0)	21,2±18,8 (0,0-50,0)	-3,37	<b>0,001</b>
	Konsantrasyon eksikliği	Ortalama±S (Alt-Üst) Medyan (Q1-Q3)	65,0±28,5 (25,0-100,0)	26,2±23,6 (0,0-75,0)	-3,75	<b>0,000</b>
	Yavaş düşünme	Ortalama±S (Alt-Üst) Medyan (Q1-Q3)	77,5±32,3 (25,0-100,0)	23,7±27,4 (0,0-100,0)	-4,15	<b>0,000</b>
	Sinirlilik	Ortalama±S (Alt-Üst) Medyan (Q1-Q3)	68,7±22,7 (25,0-100,0)	36,2±29,7 (0,0-100,0)	-3,38	<b>0,001</b>
	Saldırganlık	Ortalama±S (Alt-Üst) Medyan (Q1-Q3)	32,5±11,7 (25,0-50,0)	13,7±23,6 (0,0-75,0)	-3,31	<b>0,001</b>
	Ruh hali değişkenliği	Ortalama±S (Alt-Üst) Medyan (Q1-Q3)	43,7±17,9 (25,0-75,0)	22,5±12,5 (0,0-75,0)	-2,73	<b>0,008</b>
	Üzüntü	Ortalama±S (Alt-Üst) Medyan (Q1-Q3)	50,0±21,4 (25,0-100,0)	26,2±27,4 (0,0-75,0)	-2,78	<b>0,006</b>
	Endişe	Ortalama±S (Alt-Üst) Medyan (Q1-Q3)	55,0±26,4 (25,0-100,0)	6,2±13,7 (0,0-50,0)	-5,18	<b>0,000</b>

\*Mann-Whitney U testi

Ailelerin çocuklarının sađlık durumları ile ilgili aldıkları skorun ortanca deęeri 75,0 (50,0-75,0) olarak belirlenmiştir ve genel olarak aileler çocuklarının sađlığını ‘‘çok iyi’’ olarak deęerlendirmişlerdir.

Çocuklarda ‘‘baş ağrısı’’ skorlarının ortanca deęeri 37,5 (25,0-50,0) iken ebeveynlerinde bu deęer 0,0 (0,0-0,0) olarak belirlenmiştir ve her iki grupta bu semptomun şiddeti ‘‘etkisiz’’ olarak bulunmuştur. Yapılan istatistiksel analiz sonucunda iki grup arasında anlamlı bir farklılık saptanmıştır ( $p<0,05$ ).

‘‘Karı ağrısı’’ skorlarının ortanca deęerlerinde çocuklar ve ebeveynleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmaktadır ( $p<0,05$ ) ve deęerler sırasıyla 62,5 (50,0-75,0) ‘‘şiddetli etki’’li ve 25,0 (0,0-43,7) ‘‘etkisiz’’ olarak belirlenmiştir.

‘‘Yorgunluk’’ skorları deęerlendirildiğinde, çocukların aldığı skorların ortanca deęeri 50,0 (25,0-68,7) ‘‘orta etki’’li, ebeveynlerinin aldığı skorların ortanca deęeri ise 25,0 (0,0-25,0) ‘‘etkisiz’’ olarak belirlenmiştir ve bu durum istatistiksel olarak anlamlılık göstermektedir ( $p<0,05$ ).

‘‘Konsantrasyon eksikliği’’ durumunu çocuklar ‘‘şiddetli etki’’li (75,0 (25,0-75,0)) ve ebeveynleri ise ‘‘etkisiz’’ (25,0 (0,0-43,7)) olarak belirtmişlerdir. Her iki grup arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmaktadır ( $p<0,05$ ).

Çocukların ‘‘yavaş düşünme’’ alanından aldıkları skorun ortanca deęeri ‘‘şiddetli etki’’li (100,0 (37,5-100,0)) iken bu deęer ebeveynlerde ‘‘etkisiz’’ (25,0 (25,0-50,0)) olarak bulunmuştur ve iki grup arasında anlamlı bir farklılık bulunmaktadır ( $p<0,05$ ).

Ebeveynler çocuklarının ‘‘sinirlilik’’ semptomunu ‘‘etkisiz’’ (25,0 (25,0-50,0)), çocuklar ise ‘‘şiddetli etki’’li (75,0 (50,0-75,0)) olarak belirtmişlerdir ve

istatistiksel olarak ebeveynler ile çocukları arasında anlamlı bir farklılık bulunmaktadır ( $p<0,05$ ).

“Saldırganlık” skorlarının ortanca değerlerine bakıldığında çocuklarda ve ebeveynlerinde “etkisiz” olarak belirttikleri görülmektedir. Çocukların ortanca değeri 25,0 (25,0-50,0), ebeveynlerin ise 0,0 (0,0-25,0) olarak bulunmuştur ve gruplar arasındaki farklılık istatistiksel olarak anlamlıdır ( $p<0,05$ ).

Çocukların “ruh hali değişkenliği” skorlarının ortanca değeri 50,0 (25,0-50,0) iken ebeveynlerinin değeri 12,5 (0,0-50,0) bulunmuştur. Çocuklar bu durumu “orta etki”li, ebeveynler ise “etkisiz” olarak değerlendirmiştir ve gruplar arasındaki farklılık anlamlıdır ( $p<0,05$ ).

“Üzüntü” ve “endişe” skorlarının ortanca değerleri çocuklarda sırasıyla 50,0 (25,0-68,7) ve 50,0 (31,2-68,7) “orta etki”li iken bu değerler ebeveynlerinde sırasıyla 25,0 (0,0-50,0) ve 0,0 (0,0-0,0) “etkisiz” olarak belirlenmiştir. Her iki alanda Gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmaktadır ( $p<0,05$ ).

PKU-QOL ölçeğinin PKU semptomları bölümünde 12-17 yaş aralığındaki PKU’lu adölesanlar ile ebeveynlerinin aldıkları skorların sayısal verileri Çizelge 3.10’da gösterilmektedir.

**Çizelge 3.10.** 12-17 yaş PKU’lu adölesanlar ile ebeveynlerinin PKU-QOL ölçeğinin ‘‘PKU Semptomları’’ bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerleri

Alanlar		12-17 Yaş PKU’lular (Adölesan) (n=22)	Ebeveynler (Anne-Baba) (n=22)	z	p*	
PKU Semptomları	Öz sağlık durumu	Ortalama±S (Alt-Üst) Ortanca (Q1-Q3)	56,81±17,56 (25,0-100,0) 50,0 (50,0-75,0)	67,1±16,1 (50,0-100,0) 75,0 (50,0-75,0)	1,9	<b>0,049</b>
	Baş ağrısı	Ortalama±S (Alt-Üst) Ortanca (Q1-Q3)	20,4±19,9 (0,0-50,0) 25,0 (0,0-31,2)	12,5±18,5 (0,0-50,0) 0,0 (0,0-25,0)	-1,4	0,152
	Karın ağrısı	Ortalama±S (Alt-Üst) Ortanca (Q1-Q3)	20,4±22,6 (0,0-75,0) 25,0 (0,0-31,2)	15,9±26,2 (0,0-100,0) 0,0 (0,0-25,0)	-1,0	0,313
	Yorgunluk	Ortalama±S (Alt-Üst) Ortanca (Q1-Q3)	35,2±25,2 (0,0-100,0) 25,0 (25-50,0)	21,6±17,7 (0,0-50,0) 25,0 (0,0-25,0)	-1,8	0,068
	Konsantrasyon eksikliği	Ortalama±S (Alt-Üst) Ortanca (Q1-Q3)	31,8±26,9 (0,0-75,0) 25,0 (25,0-50,0)	26,1±21,1 (0,0-75,0) 25,0 (18,75-25,0)	-0,7	0,473
	Yavaş düşünme	Ortalama±S (Alt-Üst) Ortanca (Q1-Q3)	22,7±30,7 (0,0-100,0) 25,0 (0,0-25,0)	22,7±25,4 (0,0-100,0) 25,0 (0,0-31,2)	0,40	0,686
	Sinirlilik	Ortalama±S (Alt-Üst) Ortanca (Q1-Q3)	21,6±17,7 (0,0-50,0) 25,0 (0,0-25,0)	29,5±19,8 (0,0-75,0) 25,0 (25,0-50,0)	1,3	0,189
	Saldırganlık	Ortalama±S (Alt-Üst) Ortanca (Q1-Q3)	14,7±22,7 (0,0-75,0) 0,0 (0,0-25,0)	9,1±16,4 (0,0-50,0) 0,0 (0,0-25,0)	-0,7	0,441
	Ruh hali değişkenliği	Ortalama±S (Alt-Üst) Ortanca (Q1-Q3)	12,5±12,8 (0,0-25,0) 12,5 (0,0-25,0)	23,8±24,9 (0,0-75,0) 25,0 (0,0-25,0)	1,4	0,152
	Üzüntü	Ortalama±S (Alt-Üst) Ortanca (Q1-Q3)	17,1±22,3 (0,0-75,0) 0,0 (0,0-25,0)	23,8±24,9 (0,0-75,0) 25,0 (0,0-25,0)	1,1	0,310
	Endişe	Ortalama±S (Alt-Üst) Ortanca (Q1-Q3)	15,90±14,5 (0,0-50,0) 25,0 (0,0-25,0)	7,9±16,1 (0,0-50,0) 0,0 (0,0-6,2)	-2,1	<b>0,036</b>

\*Mann-Whitney U testi

Çizelge incelendiğinde ‘‘öz sađlık’’ alanı deđerlendirmesinde iki grup arasında anlamlı bir farklılık bulunmuştur ve ebeveynler çocuklarının deđerlendirmesine göre çocuklarının daha sađlıklı olduğunu düşünmektedir ( $p<0,05$ ).

Yine aynı çizelgede ‘‘endişe’’ alanında her iki grupta ‘‘etkisiz’’ olarak deđerlendirmesi yapmış olmasına rağmen ortanca deđerler (çocuklar 25,0 (0,0-25,0), ebeveynler 0,0 (0,0-6,2)) arasındaki farklılık anlamlıdır ( $p<0,05$ ).

Bu alanların dışında kalan alanlarda (baş ağrısı, karın ağrısı, yorgunluk, konsantrasyon eksikliği, yavaş düşünme, sinirlilik, saldırganlık, ruh hali deđişkenliği, üzüntü) ebeveynlerin ve çocukların aldıkları skorların ortanca deđerleri ‘‘etkisiz’’ olarak belirlenmiştir ve gruplar arasındaki farklılıklar anlamlı bulunmamıştır ( $p>0,05$ ).

### **3.5.2. PKU-QOL ölçeđinin ‘‘Genel Olarak PKU’’ bölümünden alınan skorlar**

Bu bölümün tüm ölçeklerdeki ortak alanları ‘‘PKU’nun duygusal etkileri’’, ‘‘PKU’nun günlük işlere etkileri’’, ‘‘PKU’nun sosyal etkileri’’, ‘‘PKU’nun genel etkileri’’, ‘‘Endişeler-kan testleri’’, ‘‘Endişeler-yüksek kan Fenilalanin düzeyleri’’ alanlarıdır. Ayrıca ‘‘Endişeler-hamilelik esnasındaki Phe düzeyleri’’, ‘‘PKU’nun ekonomik etkileri’’ ve ‘‘PKU ile ilgili bilgi düzeyi’’ alanları sadece 18-35 yaş PKU’lu yetişkinlerin ölçeđinde bulunmaktadır.

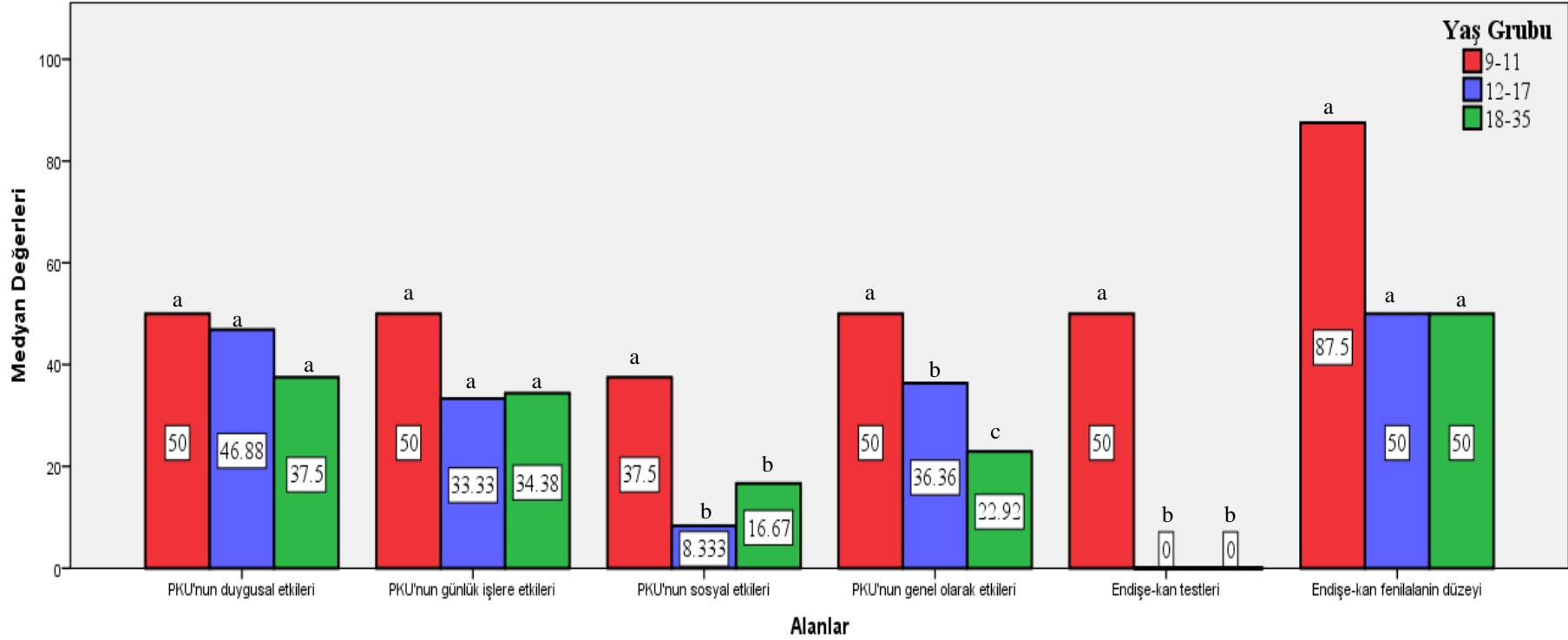
#### **3.5.2.1. PKU’lu bireylerin karşılaştırılması**

PKU-QOL ölçeklerinin ikinci bölümü olan Genel olarak PKU skorlarının ortalama, standart sapma, medyan ve Q1-Q3 deđerleri Çizelge 3.11’de gösterilmektedir. Gruplar arasındaki istatistiksel farklılıklar ayrıca Şekil 3.2’de verilmiştir.

**Çizelge 3.11.** PKU'lu bireylerin PKU-QOL ölçeğinin "Genel Olarak PKU" bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerleri

Alanlar		9-11 Yaş PKU'lular (Çocuk) (n=20)	12-17 Yaş PKU'lular (Adölesan) (n=22)	18-35 Yaş PKU'lular (Yetişkin) (n=21)	$\chi^2$	p**	
Genel Olarak PKU	PKU'nun duygusal etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	50±15,5 (33,3-83,3) 50,0 (35,4-62,5)	37,7±18,0 (12,5-68,7) 46,8 (18,7-50,0)	39,5±15,6 (18,7-56,2) 37,5 (21,8-56,2)	3,8	0,150
	PKU'nun günlük işlere etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	58,1±27,2 (25,0-87,5) 50,0 (28,1-87,5)	34,8±29,7 (0,0-91,6) 33,3 (0,0-41,6)	39,06±33,6 (6,2-81,2) 34,3 (9,3-73,4)	5,9	0,052
	PKU'nun sosyal etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	51,2±27,2 (25,0-100,0) 37,5 (33,3-83,3)	21,96±19,5 (0,0-58,3) 8,3 (8,3-41,6)	17,8±14,5 (0,0-50,0) 16,6 (8,3-25,0)	20,1	<b>0,000<sup>a,b</sup></b>
	PKU'nun genel etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	52,9±25,5 (31,2-78,1) 50,0 (39,1-68,7)	36,7±11,9 (20,4-56,8) 36,3 (25,0-48,3)	25,3±8,6 (10,0-43,3) 22,9 (19,3-34,5)	31,5	<b>0,000<sup>a,b,c</sup></b>
	Endişe - kan testleri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	53,1±17,1 (25,0-100,0) 50,0 (50,0-50,0)	23,8±34,0 (0,0-100,0) 0,0 (0,0-43,7)	6,5±15,1 (0,0-50,0) 0,0 (0,0-6,2)	27,4	<b>0,000<sup>a,b</sup></b>
	Endişeler -yüksek kan Phe sonuçları	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	67,5±35,4 (25,0-100,0) 87,5 (25,0-100,0)	52,2±38,5 (0,0-100,0) 50,0 (25,0-100,0)	51,1±31,1 (0,0-100,0) 50,0 (25,0-75,0)	2,7	0,260
	Endişeler -hamilelik esnasında ki Phe düzeyleri*	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	- (0,0-100,0) -	- (0,0-100,0) -	59,7±33,3 (0,0-100,0) 62,5 (25,0-100,0)		
	PKU'nun ekonomik etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	- (0,0-100,0) -	- (0,0-100,0) -	29,7±31,2 (0,0-100,0) 25,0 (0,0-50,0)		
	PKU ile ilgili bilgi düzeyi	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	- (0,0-100,0) -	- (0,0-100,0) -	77,3±24,8 (25,0-100,0) 75,0 (62,5-100,0)		

Phe; Fenilalanin. \*\*Kruskal Wallis Tek Yönlü Varyans Analiz Testi, \*Sadece kadın bireyler cevaplamıştır (n=18), a; 9-11/12-17 yaş grupları, b; 9-11/18-35 yaş grupları, c; 12-17/18-35 yaş grupları.



Şekil 3.2. PKU'lu bireylerin PKU-QOL ölçeğinin "Genel Olarak PKU" bölümünden aldıkları skorlar arasındaki istatistiksel farklılıklar. Kruskal Wallis Tek Yönlü Varyans Analiz Testi; \* $p < 0,05$ .



PKU'nun "duygusal etkileri" alan skorlarının medyan deęerleri incelendięinde; 9-11 yař grubunun 50,0 (35,4-62,5), 12-17 yař grubunun 46,8 (18,7-50,0), 18-35 yař grubunun ise 37,5 (21,8-56,2) deęerine sahip olduęu grlmřtr ve gruplar arasında anlamlı bir farklılık bulunmamaktadır ( $p>0,05$ ). Bu durumda en iyi deęere 18-35 yař grubu sahiptir.

PKU'nun "gnlk iřlere etkileri" alan skorlarının medyan deęerleri 9-11 yař grubu iin 50,0 (28,1-87,5), 12-17 yař grubu iin 33,3 (0,0-41,6), 18-35 yař grubu iin ise 34,3 (9,3-73,4) deęerinde saptanmıřtır ve gruplar arasında anlamlı bir farklılık bulunmamaktadır ( $p>0,05$ ).

9-11, 12-17 ve 18-35 yař gruplarının PKU'nun "sosyal etkileri" alanından aldıkları skorların sırasıyla 37,5 (33,3-83,3), 8,3 (8,3-41,6) ve 16,6 (8,3-25,0) medyan deęerlerine sahip olduęu belirlenmiřtir. En iyi skora 12-17 yař grubu sahiptir ve gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmaktadır ( $p<0,05$ ).

"PKU'nun genel olarak etkileri" alan skorları deęerlendirildięinde ise 9-11 yař grubunun 50,0 (39,1-68,7), 12-17 yař grubunun 36,3 (25,0-48,3), 18-35 yař grubunun ise 22,9 (19,3-34,5) medyan deęerine sahip olduęu belirlenmiřtir ve grup skorları arasında anlamlı bir farklılık bulunmaktadır ( $p<0,05$ ).

"Endiřeler-kan testi" alan skorları 9-11 yař grubunda 50,0 (50,0-50,0), 12-17 yař grubunda 0,0 (0,0-4,3), 18-35 yař grubunda 0,0 (0,0-6,2) olarak bulunmuřtur ve gruplar arasında anlamlı farklılık vardır ( $p<0,05$ ).

Genel olarak PKU blmnde bireylerin yksek oranda skor aldıkları "Endiřeler-yksek kan Fenilalanin sonuları" alanıdır. Skorların ortanca deęerleri 9-11 yař grubu, 12-17 yař grubu ve 18-35 yař grubu bireylerde sırasıyla 87,5 (25,0-100,0), 50,0 (25,0-100,0) ve 50,0 (25,0-75,0) olarak belirlenmiřtir ve gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmamaktadır ( $p>0,05$ ).

Sadece 18-35 yaş grubu ölçeğinde bulunan ‘‘Endişeler- hamilelik esnasındaki yüksek Fenilalanin düzeyleri’’, ‘‘PKU’nun ekonomik etkileri’’ ve ‘‘PKU ile ilgili bilgi düzeyi’’ alanlarının skorları sırasıyla 62,5 (25,0-100,0), 25,0 (0,0-50,0) ve 75,0 (62,5-100,0) olarak belirlenmiştir.

### **3.5.2.2. 9-11 yaş grubu çocuklar ile ebeveynlerinin ve 12-17 yaş grubu adölesanlar ile ebeveynlerinin karşılaştırılması**

PKU’nun genel etkileri bölümü değerlendirildiğinde alan skorları arasında sadece PKU’nun duygusal etkileri alanında 9-11 yaş grubu çocuklar [50,0 (35,4-62,5)] ve ebeveynleri [59,3 (56,2-75,0)] arasında anlamlı bir farklılık bulunmaktadır ( $p<0,05$ ).

PKU’nun günlük işlere etkileri, PKU’nun sosyal etkileri, PKU’nun genel olarak etkileri, endişeler-kan testleri, endişeler-yüksek kan Phe düzeyleri alanlarında ise iki grubun ortanca değerleri birbirine yakın olup, aralarında anlamlı bir farklılık yoktur ( $p>0,05$ ) (Çizelge 3.12.).

Ayrıca sadece ebeveynlerin ölçeğinde yer alan ‘‘Endişe-çocukların endişelerinin etkisi’’, ‘‘PKU’nun ekonomik etkileri’’ ve ‘‘PKU ile ilgili bilgi düzeyi’’ alan skorlarının ortanca değerleri sırasıyla 68,7 (28,1-96,8), 75,0 (50,0-100,0) ve 75,0 (50,0-93,7) olarak saptanmıştır (Çizelge 3.12.).

**Çizelge 3.12.** 9-11 yaş grubu PKU'lu çocuklar ile ebeveynlerinin PKU-QOL ölçeğinin "Genel olarak PKU" bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, ortanca ve Q1-Q3 değerleri

Alanlar		9-11 Yaş PKU'lular (Çocuk) (n=20)	Ebeveynler (Anne-Baba) (n=20)	z	p*	
Genel Olarak PKU	PKU'nun duygusal etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	50±15,5 (33,3-83,3) 50,0 (35,4-62,5)	60,6±14,7 (25,0-81,2) 59,3 (56,2-75,0)	2,4	<b>0,017</b>
	PKU'nun günlük işlere etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	58,1±27,2 (25,0-87,5) 50,0 (28,1-87,5)	43,8±22,4 (15,0-80,0) 40,0 (22,5-62,5)	-1,54	0,128
	PKU'nun sosyal etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	51,2±27,2 (25,0-100,0) 37,50 (33,3-83,3)	48,0±25,9 (6,2-87,5) 36,2 (30,0-75,0)	-0,51	0,620
	PKU'nun genel etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	52,9±25,5 (31,2-78,1) 50,0 (39,1-68,7)	61,9±20,7 (17,3-92,8) 66,1 (42,8-78,5)	1,5	0,131
	Endişe - kan testleri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	53,1±17,1 (25,0-100,0) 50,0 (50,0-50,0)	48,1±34,9 (0,0-100,0) 50,0 (15,6-75,0)	-0,5	0,602
	Endişe - çocukların kaygılarının etkisi	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	- (0,0-100,0) 68,7 (28,1-96,8)	58,1±35,1 (0,0-100,0) 68,7 (28,1-96,8)		
	Endişeler - Phe düzeyleri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	55,0±26,4 (25,0-100,0) 50,0 (31,2-68,7)	56,2±44,3 (0,0-100,0) 62,5 (6,2-100,0)	-0,9	0,369
	PKU'nun ekonomik etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	- (0,0-100,0) 75,0 (50,0-100,0)	70,0±28,8 (25,0-100,0) 75,0 (50,0-100,0)		
	PKU ile ilgili bilgi düzeyi	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	- (0,0-100,0) 75,0 (50,0-93,7)	68,7±29,1 (0,0-100,0) 75,0 (50,0-93,7)		

\*Mann-Whitney U testi

12-17 yaş grubu adölesanlar ile ebeveynleri arasında, Genel olarak PKU bölümünün alt alanları olan; PKU'nun duygusal etkileri, PKU'nun sosyal etkileri, PKU'nun genel olarak etkileri, Endişe-kan testleri ve Endişe-fenilalanin düzeyleri alanlarından ebeveynlerin ve çocuklarının aldıkları skorların ortanca değerleri arasındaki farklılık anlamlı bulunmuştur ( $p<0,05$ ). Sadece PKU'nun günlük işlere etkileri alanında gruplar arasında farklılık (çocuklarda 33,3 (0,0-41,6), ebeveynlerde 45,0 (30,0-55,0)) anlamlı bulunmamıştır ( $p>0,05$ ) (Çizelge 3.13.).

Sadece ebeveyn grubunun ölçeğinde yer alan alanlarda ortanca değerler çocuklarının kaygılarının etkisi-kan testleri 68,7 (46,8-75,0); PKU'nun ekonomik etkileri 75,0 (50,0-81,2); PKU ile ilgili bilgi düzeyi 87,5 (75,0-100,0) olarak bulunmuştur (Çizelge 3.13.).

**Çizelge 3.13.** 12-17 yaş PKU'lu adölesanlar ile ebeveynlerinin PKU-QOL ölçeğinin "Genel olarak PKU" bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerleri

Alanlar		12-17 Yaş PKU'lular (Adölesan) (n=22)	Ebeveynler (Anne-Baba) (n=22)	z	p*	
Genel Olarak PKU	PKU'nun duygusal etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	37,7±18,0 (12,5-68,7) 46,8 (18,7-50,0)	61,3±13,1 (25,0-75,0) 62,5 (54,6-70,3)	4,1	<b>0,000</b>
	PKU'nun günlük işlere etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	34,84±29,7 (0,0-91,6) 33,3 (0,0-41,6)	43,5±11,8 (25,0-55,0) 45,0 (30,0-55,0)		0,217
	PKU'nun sosyal etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	21,96±19,5 (0,0-58,3) 8,3 (8,3-41,6)	44,4±22,4 (20,0-93,7) 37,5 (30,0-53,1)	3,2	<b>0,001</b>
	PKU'nun genel olarak etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	36,7±11,9 (20,4-56,8) 36,3 (25,0-48,3)	58,7±16,3 (33,9-87,5) 62,50 (42,4-69,2)	3,7	<b>0,000</b>
	Endişe - kan testleri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	23,8±34,0 (0,0-100,0) 0,0 (0,0-43,7)	60,8±31,1 (0,0-100,0) 50,0 (37,5-87,5)	3,3	<b>0,001</b>
	Çocukların kaygılarının etkisi-kan testleri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	- (0,0-100,0) 68,7 (46,8-75,0)	60,8±26,4 (0,0-100,0) 68,7 (46,8-75,0)		
	Endişeler - Fenilalanin düzeyleri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	52,2±38,5 (0,0-100,0) 50,0 (25,0-100,0)	77,2±32,6 (0,0-100,0) 100,0 (50,0-100,0)	2,1	<b>0,032</b>
	PKU'nun ekonomik etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	- (0,0-100,0) 75,0 (50,0-81,2)	68,1±23,3 (25,0-100,0) 75,0 (50,0-81,2)		
	PKU ile ilgili bilgi düzeyi	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	- (0,0-100,0) 87,5 (75,0-100,0)	82,9±23,6 (0,0-100,0) 87,5 (75,0-100,0)		

\*Mann-Whitney U testi

### **3.5.3. PKU-QOL ölçeğinin ‘Fenilalanin İçermeyen Protein Supleman Kullanımı’ bölümünden alınan skorlar**

Bu bölümün alt alanları; ‘Supleman kullanımına bağlılık’, ‘Supleman kullanımının günlük işlere etkileri’, ‘Supleman kullanımı bağlılığına eksiklik olması durumunda suçluluk duyma’, ‘Supleman kullanımının aile içi ilişkilere etkileri’ ve ‘Suplemanların tadı’ alanlarıdır. ‘Supleman kullanımının yönetimi’ alanı ise sadece ebeveynlerin ölçeğinde yer almaktadır.

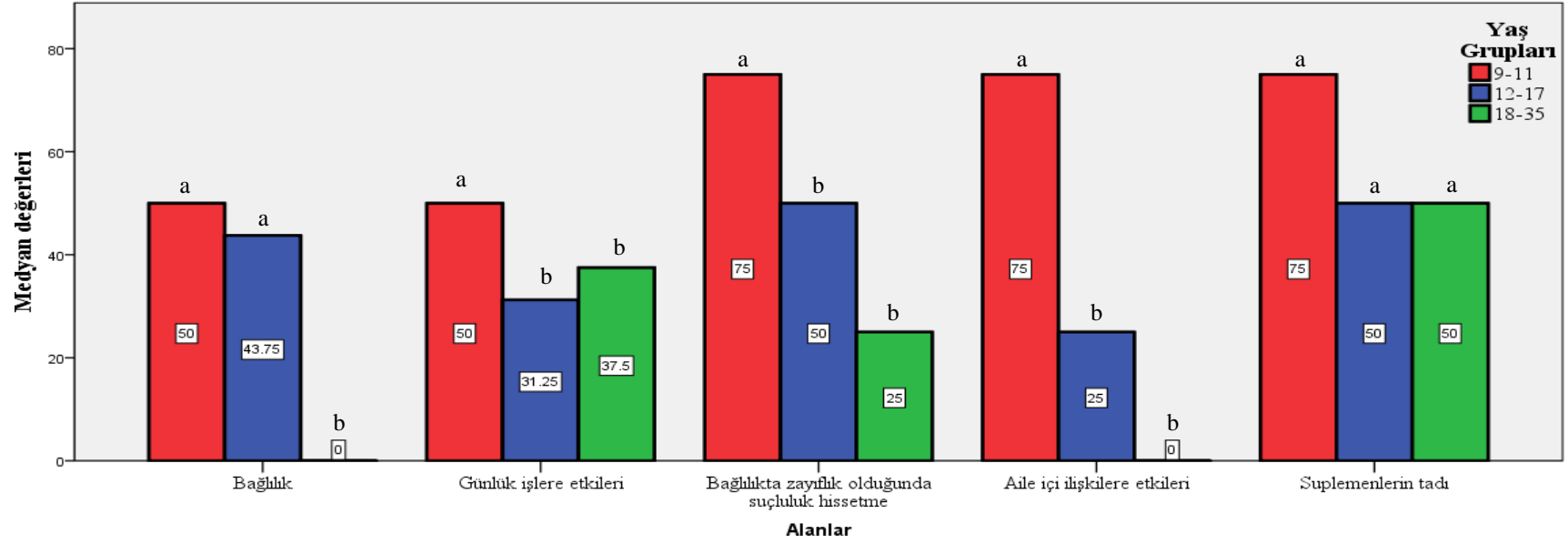
#### **3.5.3.1. PKU’lu bireylerin karşılaştırılması**

Çizelge 3.14’te PKU’lu bireylerin Fenilalanin içermeyen supleman kullanımlarına yönelik skorlarının sonuçları verilmiştir. Gruplar arasındaki istatistiksel farklılıklar ayrıca Şekil 3.3’te gösterilmektedir.

**Çizelge 3.14.** PKU'lu bireylerin PKU-QOL ölçeğinin ‘Fenilalanin İçermeyen Protein Supleman Kullanımı’ bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerleri

Alanlar		9-11 Yaş	12-17 Yaş	18-35 Yaş	$\chi^2$	p	
		PKU'lular (Çocuk) (n=20)	PKU'lular (Adölesan) (n=22)	PKU'lular (Yetişkin) (n=21)			
Fenilalanin İçermeyen Protein Supleman Kullanımı	Phe içermeyen protein suplemanlarına bağlılık	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	43,1±14,3 (25,0-62,5) 50,0 (25,0-50,0)	48,8±13,3 (18,7-75,0) 43,7 (43,7-54,6)	27,7±20,9 (8,3-50,0) (8,3) -	32,8	<b>0,000</b> <sup>b,c</sup>
	Phe içermeyen protein suplemanın günlük işlere etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	62,5±35,8 (25,0-100,0) 50,0 (25,0-100,0)	38,9±28,4 (0,0-100,0) 31,2 (18,7-56,2)	36,6±21,3 (12,5-75,0) 37,5 (18,7-56,2)	6,3	<b>0,041</b> <sup>a,b</sup>
	Phe içermeyen protein suplemanın kullanımı bağlılığında zayıflık varsa suçluluk duymak	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	71,2±18,6 (50,0-100,0) 75,0 (50,0-75,0)	53,4±33,0 (0,0-100,0) 50,0 (25,0-100,0)	40,4±33,9 (0,0-100,0) 25,0 (25,0-50,0)	10,9	<b>0,004</b> <sup>a,b</sup>
	Phe içermeyen protein suplemanın aile içi ilişkilere etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	53,7±24,7 (25,0-75,0) 75,0 (25,0-75,0)	20,4±23,9 (0,0-100,0) 25,0 (0,0-25,0)	11,9±21,8 (0,0-75,0) 0,0 (0,0-25,0)	24,9	<b>0,000</b> <sup>a,b</sup>
	Phe içermeyen protein suplemanın tadı	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	55,0±23,7 (25,0-75,0) 75,0 (25,0-75,0)	44,3±34,4 (0,0-100,0) 50,0 (18,7-56,2)	44,1±26,1 (0,0-75,0) 50,0 (25,0-62,5)	2,2	0,324

Phe; Fenilalanin. Kruskal Wallis Tek Yönlü Varyans Analiz Testi, a; 9-11/12-17 yaş grupları, b; 9-11/18-35 yaş grupları, c; 12-17/18-35 yaş grupları



Şekil 3.3. PKU'lu bireylerin PKU-QOL ölçeğinin "Fenilalanin İçermeyen Protein Supleman Kullanımı" bölümünden aldıkları skorlar arasındaki farklılıklar. Kruskal Wallis Tek Yönlü Varyans Analiz Testi; \* $p < 0,05$ .



9-11 yaş grubunun ‘‘supleman kullanımına baęlılık’’ alan skorunun ortanca deęeri 50,0 (25,0-50,0), 12-17 yaş grubununki 43,7 (43,7-54,6), 18-35 yaş grubununki ise 8,3 olarak bulunmuştur ve gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık olduęu belirlenmiştir (p<0,05). Dolayısı ile 18-35 yaş grubunun supleman kullanımına baęlılığı daha iyi bulunmuştur.

‘‘Supleman kullanımının günlük işlere etkileri’’ alan skorlarının ortanca deęerleri 9-11, 12-17 ve 18-35 yaş grubunda sırasıyla 50,0 (25,0-100,0), 31,2 (18,7-56,2) ve 37,5 (18,7-56,2) olarak belirlenmiştir. Gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmaktadır (p<0,05).

‘‘Supleman kullanımı baęlılığına eksiklik olması durumunda suçluluk duyma’’ alan skorlarının ortanca deęerleri 9-11 yaş grubunda 75,0 (50,0-75,0), 12-17 yaş grubunda 50,0 (25,0-100,0) ve 18-35 yaş grubunda 25,0 (25,0-50,0) olarak belirlenmiştir. Gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmaktadır (p<0,05).

‘‘Supleman kullanımının aile içi ilişkilere etkileri’’ alan skorlarının ortanca deęerleri deęerlendirildiğinde 9-11 yaş grubunda 75,0 (25,0-75,0), 12-17 yaş grubunda 25,0 (0,0-25,0) ve 18-35 yaş grubunda 0,0 (0,0-25,0) skorları belirlenmiştir. Yapılan analiz sonucunda gruplar arasında anlamlı bir farklılık bulunmamıştır (p<0,05).

Ölçeğin bu bölümünde bireyler tükettikleri suplemanların tadını da deęerlendirmiştir. 9-11 yaş grubu suplemanların tadını beęenmediğini belirtmiş ve skorları 75,0 (25,0-75,0) olarak bulunmuştur. Bu skor 12-17 yaş grubunda 50,0 (18,7-56,2), 18-35 yaş grubunda ise 50,0 (25,0-62,5) olarak belirlenmiştir ve gruplar arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır (p>0,05).

### 3.5.3.2. 9-11 yaş grubu ve 12-17 yaş grubu ile ebeveynlerinin karşılaştırılması

9-11 yaş grubu çocuklar ve ebeveynlerinin Fenilalanin içermeyen supleman kullanımına ait değerlendirme skorları Çizelge 3.15'te gösterilmektedir.

**Çizelge 3.15.** 9-11 yaş grubu PKU'lu çocuklar ile ebeveynlerinin PKU-QOL ölçeğinin "Fenilalanin İçermeyen Protein Supleman Kullanımı" bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, ortanca ve Q1-Q3 değerleri

Alanlar		9-11 Yaş PKU'lular (Çocuk) (n=20)	Ebeveynler (Anne-Baba) (n=20)	z	p*	
Fenilalanin İçermeyen Protein Supleman Kullanımı	Phe içermeyen protein suplemanlarına bağlılık	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	43,1±14,3 (25,0-62,5) 50,0 (25,0-50,0)	10,0±14,9 (0,0-50,0) 0,0 (0,0-50,0)	-4,7	<b>0,000</b>
	Phe içermeyen protein suplemanlarının yönetimi	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	-  12,5 (0,0-50,0)	27,5±33,3 (0,0-100,0) 12,5 (0,0-50,0)		
	Phe içermeyen protein suplemanlarının günlük işlere etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	62,5±35,8 (25,0-100,0) 50,0 (25,0-100,0)	59,5±19,7 (33,3-100,0) 58,3 (43,7-75,0)	0,1	0,925
	Phe içermeyen protein suplemanları atlandığında suçluluk hissetme	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	71,2±18,6 (50,0-100,0) 75,0 (50,0-75,0)	76,2±23,6 (25,0-100,0) 75,0 (75,0-100,0)	1,1	0,327
	Phe içermeyen protein suplemanlarının aile içi ilişkilere etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	53,7±24,7 (25,0-75,0) 75,0 (25,0-75,0)	25,0±19,8 (0,0-50,0) 25,0 (0,0-50,0)	-3,3	<b>0,001</b>

Phe; Fenilalanin, \*Mann-Whitney U testi

İncelendiğinde iki grup arasında "supleman kullanımına bağlılık" (çocuklarda 50,0 (25,0-50,0), ebeveynlerde 0,0 (0,0-50,0)) ve "supleman kullanımının aile içi ilişkilere etkileri" (çocuklarda 75,0 (25,0-75,0), ebeveynlerde 25,0 (0,0-50,0)) alanlarında istatistiksel olarak anlamlı farklılık olduğu ( $p<0,05$ ), diğer alanlarda ise anlamlı bir farklılığın bulunmadığı ( $p>0,05$ ) görülmektedir.

Sadece ebeveynlerin ölçeğinde yer alan ‘‘supleman kullanımının yönetimi’’ alan skorunun ortanca değeri 12,5 (0,0-50,0) olarak belirlenmiştir.

Çizelge 3.16’da 12-17 yaş adölesan grubu ile ebeveynlerinin PKU-QOL ölçeğinin Fenilalanin içermeyen protein supleman kullanımı bölümünden aldıkları ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerlerini verilmiştir.

**Çizelge 3.16.** 12-17 yaş PKU’lu adölesanlar ile ebeveynlerinin PKU-QOL ölçeğinin ‘‘Fenilalanin İçermeyen Protein Supleman Kullanımı’’ bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerleri

Alanlar	12-17 Yaş PKU’lular (Adölesan) (n=22)	Ebeveynler (Anne-Baba) (n=22)	z	p*	
					Ortalama±S (Alt-Üst) Medyan (Q1-Q3)
Fenilalanin İçermeyen Protein Supleman Kullanımı	Supleme kullanımına bağlılık	48,8±13,3 (18,7-75,0) 43,7 (43,7-54,6)	14,7±16,6 (0,0-50,0) 12,5 (0,0-25,0)	-4,8	<b>0,000</b>
	Suplemanların yönetimi	-	18,1±24,6 (0,0-75,0) 0,0 (0,0-50,0)		
	Suplemanın kullanımının günlük işlere etkileri	38,9±28,4 (0,0-100,0) 31,2 (18,7-56,2)	67,4±25,3 (25,0-91,67) 75,0 (41,6-91,6)	3,1	<b>0,002</b>
	Suplemanın atlandığında suçluluk hissetme	53,4±33,0 (0,0-100,0) 50,0 (25,0-100,0)	82,9±22,3 (25,0-100,0) 87,5 (75,0-100,0)	2,8	<b>0,004</b>
	Suplemanın kullanımının aile içi ilişkilere etkileri	20,4±23,9 (0,0-100,0) 25,0 (0,0-25,0)	25,0±20,4 (0,0-75,0) 25,0 (0,0-31,2)	1,1	0,308

\*Mann-Whitney U testi

İki grup arasında suplemanın kullanımına bağlılık (çocuklarda 43,7 (43,7-54,6), ebeveynlerde 12,5 (0,0-25,0)), suplemanın kullanımının günlük işlere etkileri (31,2 (18,7-56,2), ebeveynlerde 75,0 (41,6-91,6)) ve suplemanın kullanımı atlandığında suçluluk hissetme (çocuklarda 50,0 (25,0-100,0), ebeveynlerde 87,5 (75,0-100,0))

skorlarının ortanca deęerleri aısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık bulunmaktadır ( $p < 0,05$ ).

Supleman kullanımının aile ii iliřkilere etkileri alanı iin ise iki grubun ortanca deęerleri arasında anlamlı bir farklılık grlmemektedir ( $p > 0,05$ ).

Sadece ebeveynlerin leęinde yer alan ‘‘supleman kullanımının ynetimi’’ alanı skorunun ortanca deęeri ise 0,0 (0,0-50,0) olarak bulunmuřtur.

#### **3.5.4. PKU-QOL leęinin ‘‘Protein Kısıtlı Diyet’’ blmnden alınan skorlar**

‘‘Diyet proteini kısıtlamasına baęlılık’’, ‘‘Diyete olan baęlılıkta zayıflık olduęunda suçluluk duyma’’ ve ‘‘Yemekten keyif alma’’ alanları tm grupların leklerinde yer almaktadır. ‘‘Yiyeceklerin cazibesi’’, ‘‘Diyetin sosyal etkileri’’, ‘‘Dřk proteinli besinlerin tadı’’, ‘‘Diyete uyumun genel zorluęu’’ alanları sadece PKU’lu bireylerin leklerinde bulunmaktadır. ‘‘Diyetin gnlk iřlere etkileri’’ ve ‘‘Diyetin genel etkileri’’ alanları sadece 12-17 yař adlesanlar ve 18-35 yař yetiřkinlerin leęinde yer almaktadır ‘‘Diyetin ynetimi’’ alanı ise sadece ebeveynlerin leęinde yer almaktadır.

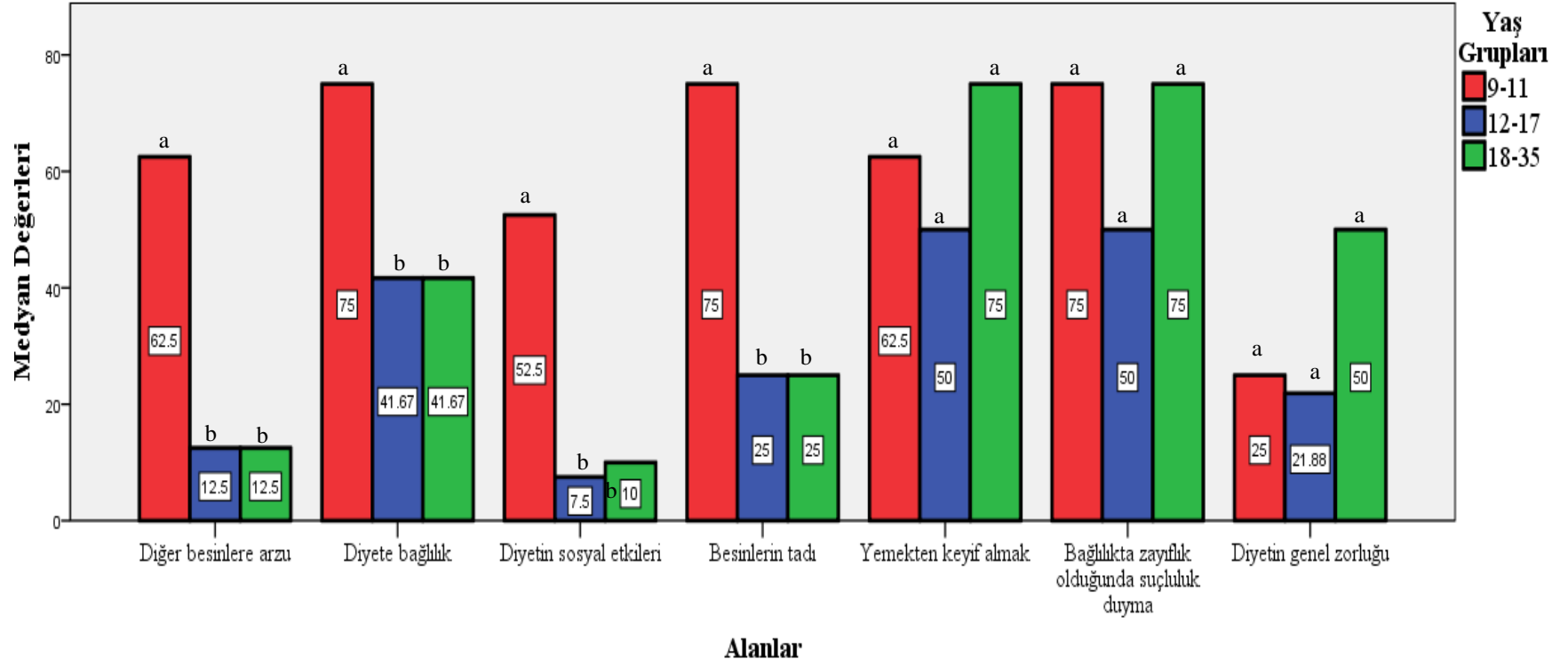
##### **3.5.4.1. PKU’lu bireylerin karřıklařtırılması**

PKU’lu bireylerin protein kısıtlı diyet blmnden aldıkları skorlar ve gruplar arasındaki istatistiksel farklılıklar izelge 3.17’de ve Őekil 3.4’te gsterilmektedir.

**Çizelge 3.17.** PKU'lu bireylerin PKU-QOL ölçeğinin "Protein Kısıtlı Diyet" bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerleri

Alanlar		9-11 Yaş PKU'lular (Çocuk) (n=20)	12-17 Yaş PKU'lular (Adölesan) (n=22)	18-35 Yaş PKU'lular (Yetişkin) (n=21)	$\chi^2 / z$	p	
Protein Kısıtlı Diyet	Yiyeceklerin cazibesi (diğer besinlere arzu)	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	58,1±25,0 (25,0-87,5) 62,5 (28,1-84,3)	26,7±25,9 (0,0-75,0) 12,5 (0,0-50,0)	30,9±35,1 (0,0-100,0) 12,5 (0,0-50,0)	12,4	<b>0,002<sup>a,b*</sup></b>
	Diyet protein kısıtlamasına bağlılık	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	78,7±15,2 (25,0-100,0) 75,0 (75,0-87,5)	40,9±8,1 (25,0-50,0) 41,6 (33,3-50,0)	42,1±13,1 (25,0-66,6) 41,6 (32,3-50,0)	31,5	<b>0,000<sup>a,b*</sup></b>
	Diyetin sosyal etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	55,0±24,5 (25,0-85,0) 52,5 (27,5-80,0)	25,2±29,1 (0,0-95,0) 7,5 (5,0-45,0)	17,9±20,4 (0,0-87,5) 10,0 (4,5-29,1)	18,5	<b>0,000<sup>a,b*</sup></b>
	Diyetin günlük işlere etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	- (21,4-78,5) 35,7 (21,4-47,3)	39,1±16,7 (21,4-78,5) 35,7 (21,4-47,3)	49,3±10,9 (28,5-71,4) 50,0 (41,1-58,9)	3,2	<b>0,012<sup>c**</sup></b>
	Diyetin genel olarak etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	- (0,0-100,0) 25,0 (0,0-100,0)	30,6±33,5 (0,0-100,0) 25,0 (0,0-100,0)	35,4±12,7 (15,3-78,8) 32,7 (27,0-43,2)	-1,7	<b>0,022<sup>c**</sup></b>
	Düşük proteinli besinlerin tadı	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	66,2±18,6 (25,0-100,0) 75,0 (50,0-75,0)	28,4±24,7 (0,0-75,0) 25,0 (0,0-50,0)	29,7±25,7 (0-75) 25,0 (0,0-50,0)	22,6	<b>0,000<sup>a,b*</sup></b>
	Diyete bağlılıkta zayıflık varsa suçluluk duymak	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	68,7±22,7 (25-100) 75,0 (50,0-75,0)	54,5±35,1 (0,0-100,0) 50,0 (25,0-100,0)	58,3±33,8 (0,0-100,0) 75,0 (25,0-75,0)	1,6	0,435
	Diyete uyumun genel zorluğu	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	41,2±23,3 (25-75) 25,0 (25,0-75,0)	30,6±33,5 (0-100) 21,8 (14,5-41,6)	38,1±35,1 (0-100) 50,0 (0,0-50,0)	2,3	0,312
	Yemekten keyif almak	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Ortanca</b> (Q1-Q3)	72,5±24,1 (50,0-100,0) 62,5 (50,0-100,0)	53,4±23,5 (0,0-100,0) 50,0 (50,0-75,0)	61,9±34,1 (0,0-100,0) 75,0 (50,0-75,0)	5,4	0,067

\*Kruskal Wallis Tek Yönlü Varyans Analiz Testi, \*\*Mann-Whitney U Testi, a; 9-11/12-17 yaş grupları, b; 9-11/18-35 yaş grupları, c; 12-17/18-35 yaş grupları.



**Şekil 3.4.** PKU'lu bireylerin PKU-QOL ölçeğinin ‘Protein Kısıtlı Diyet’ bölümünden aldıkları skorlar arasındaki farklılıklar. Kruskal Wallis Tek Yönlü Varyans Analiz Testi; \* $p < 0,05$ .

“Yiyeceklerin cazibesi” alanında diyetin dışında kalan besinlerin en fazla 9-11 yaş grubunu cezbettiği bulunmuş olup skorların ortanca değeri 62,5 (28,1-84,3)’dur. Diyet dışı besinlerin 9-12 ve 18-35 yaş gruplarını cezbetme skorları ise 12,5 (0,0-50,0) olarak bulunmuştur ve skorlar arasında anlamlı derecede farklılık bulunmaktadır ( $p<0,05$ ).

“Diyet proteini kısıtlamasına bağlılık” alan skorlarına bakıldığında 9-11 yaş grubunun ortanca değeri 75,0 (75,5-87,5), 12-17 yaş grubunun ortanca değeri 41,6 (33,3-50,0), 18-35 yaş grubunun ortanca değer 41,6 (32,3-50,0) olarak bulunmuştur. Gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmaktadır ( $p<0,05$ ).

“Diyetin sosyal etkileri” alan skoru ortanca değerleri 9-11 yaş grubunda 52,5 (27,5-80,0), 12-17 yaş grubunda 7,5 (5,0-45,0), 18-35 yaş grubunda ise 10,0 (4,5-29,1) olarak belirlenmiştir ve gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmaktadır ( $p<0,05$ ). 9-11 yaş grubu PKU’lu çocuklar diyetin sosyal etkilerini daha fazla hissetmektedirler.

“Diyetin günlük işlere etkileri” alanı 12-17 ve 18-35 yaş gruplarında yer almaktadır ve skorların ortanca değerleri sırasıyla 35,7 (21,4-47,3) ve 50,0 (41,1-58,9) olarak belirlenmiştir ve iki grup arasındaki farklılık istatistiksel olarak anlamlıdır ( $p<0,05$ ). Aynı şekilde sadece 12-17 ve 18-35 yaş gruplarının ölçeklerinde yer alan “diyetin genel olarak etkileri” alan skorları değerlendirildiğinde skorların ortanca değerleri sırasıyla 25,0 (0,0-100,0) ve 32,7 (27,0-43,2) olarak bulunmuştur ve istatistiksel olarak anlamlı derecede farklılık göstermektedir ( $p<0,05$ ).

PKU’lu bireylerin diyetlerinde yer alan “düşük proteinli besinlerin tadı” alanı skorlarının ortanca değerleri ise 9-11 yaş grubunda daha olumsuz olarak 75,0 (50,0-75,0), 12-17 yaş ve 18-35 yaş gruplarında ise daha olumlu olarak 25,0 (0,0-50,0) değerinde bulunmuştur ve istatistiki olarak anlamlı bir farklılık bulunmaktadır ( $p<0,05$ ).

Diyete olan bağılılıkta zayıflık olduğunda üç grupta da suçluluk duyma skorları benzer olarak çıkmıştır (75,0 (50,0-75,0), 50,0 (25,0-100,0), 75,0 (25,0-75,0),  $p>0,05$ ).

“Diyete uyumun genel zorluğu” alan skorları değerlendirildiğinde ortanca değerler 9-11 yaş grubunda 25,0 (25,0-75,0), 12-17 yaş grubunda 21,8 (14,5-41,6) ve 18-35 yaş grubunda 50,0 (0,0-50,0) olduğu bulunmuştur ve gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmamaktadır ( $p>0,05$ ). Bu durumda 18-35 yaş grubu diyetle uyumda daha fazla zorlanmaktadır.

Protein kısıtlı diyetle rağmen “yemekten keyif alma” alan skorları incelendiğinde ise 9-11 yaş grubunun ortanca değeri 62,5 (50,0-100,0), 12-17 ve 18-35 yaş gruplarının ortanca değerleri ise 50,0 (50,0-75,0) olarak benzer bulunmuştur. İstatistiksel olarak gruplar arasında anlamlı bir farklılık yoktur ( $p>0,05$ ).

#### **3.5.4.2. 9-11 yaş grubu ve 12-17 yaş grubu ile ebeveynlerinin karşılaştırılması**

9-11 yaş grubu PKU’lu çocukların ve ebeveynlerinin ölçülen diyet proteini kısıtlaması alanından aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerleri Çizelge 3.18’de gösterilmektedir.



**Çizelge 3.18.** 9-11 yaş grubu PKU'lu çocuklar ile ebeveynlerinin PKU-QOL ölçeğinin "Protein Kısıtlı Diyet" bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, ortanca ve Q1-Q3 değerleri

Alanlar		9-11 Yaş PKU'lular (Çocuk) (n=20)	Ebeveynler (Anne-Baba) (n=20)	z	p*	
Protein Kısıtlı Diyet	Diyete bağlılık	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	78,7±15,2 (25,0-100,0) 100,0 (81,2-100,0)	3,2	<b>0,002</b>	
	Diyetin yönetimi	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	- (4,1-83,3) 29,1 (16,6-54,1)			
	Diyetin günlük işlere etkileri	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	- (32,1-92,8) 66,1 (54,4-77,6)			
	Diyete uyulmadığında suçluluk duyma	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	68,7±22,7 (25-100) 75,0 (50,0-75,0)	80,0±26,4 (25,0-100,0) 87,5 (75,0-100,0)	1,8	0,086
	Yemekten keyif almak	<b>Ortalama±S</b> (Alt-Üst) <b>Medyan</b> (Q1-Q3)	72,5±24,1 (50,0-100,0) 62,5 (50,0-100,0)	55,0±23,7 (0,0-100,0) 50,0 (50,0-75,0)	-1,9	0,072

\*Mann-Whitney U testi

Hem ebeveynlerin hem de çocukların ölçeklerinde bulunan "diyete bağlılık" alanından elde edilen skorlar sırası ile 100,0 (81,2-100,0) ve 75,0 (75,0-87,5)'dir. Bu alanda her iki grup arasındaki farklılık anlamlı bulunmuştur ( $p < 0,05$ ).

Her iki grubun ölçeğinde bulunan "diyete uyulmadığında suçluluk duyma" ve "diyetten keyif alma" alanlarında ebeveynlerin ortanca değerleri 87,5 (75,0-100,0) ve 50,0 (50,0-75,0), çocukları 75,0 (50,0-75,0) ve 62,5 (50,0-100,0) olarak belirlenmiştir ve aralarında anlamlı bir farklılık yoktur ( $p > 0,05$ ).

Sadece ebeveynlerin ölçeğinde bulunan "diyetin yönetimi" ve "diyetin günlük işlere etkileri" alanlarından elde edilen skorların ortanca değerleri 29,1 (16,6-54,1) ve 66,1 (54,4-77,6) olarak bulunmuştur.

12-17 yaş grubunun ebeveynlerinin diyet kısıtlaması bölüm skorlarının ortanca değerleri “diyete bağlılık” 100,0 (75,0-100,0), “diyetin günlük işlere etkileri” 69,6 (60,7-79,4), diyete uyulmadığında suçluluk hissetme 75,0 (75,0-100) ve yemekten keyif alma 25,0 (0,0-75,0) olarak, sadece ebeveynlerin ölçeğinde bulunan diyetin yönetimi alan skorunun ortanca değeri ise 33,3 (25,0-37,5) olarak bulunmuştur (Çizelge 3.19.).

**Çizelge 3.19.** 12-17 yaş PKU’lu adölesanlar ile ebeveynlerinin PKU-QOL ölçeğinin “Protein Kısıtlı Diyet” bölümünden aldıkları skorların ortalama, standart sapma, alt-üst, ortanca ve Q1-Q3 değerleri

Alanlar		12-17 Yaş PKU'lular (Adölesan) (n=22)	Ebeveynler (Anne-Baba) (n=22)	z	p*	
Protein Kısıtlı Diyet	Diyete bağlılık	<b>Ortalama±S</b>	40,9±8,1	86,3±16,7	5,6	<b>0,000</b>
		<b>(Alt-Üst)</b>	(25,0-50,0)	(50,0-100,0)		
		<b>Medyan</b>	41,6	100,0		
	Diyetin yönetimi	<b>(Q1-Q3)</b>	(33,3-50,0)	(75,0-100,0)	-	
		<b>Ortalama±S</b>	-	32,7±13,3		
		<b>(Alt-Üst)</b>		(4,1-62,5)		
	Diyetin günlük işlere etkileri	<b>Medyan</b>	33,3	33,3	4,7	<b>0,000</b>
		<b>(Q1-Q3)</b>	(25,0-37,5)	(25,0-37,5)		
		<b>Ortalama±S</b>	39,12±16,69	69,3±11,7		
	Diyete uyulmadığında suçluluk	<b>(Alt-Üst)</b>	(21,43-78,57)	(46,4-92,8)	2,3	<b>0,020</b>
<b>Medyan</b>		35,71	69,6			
<b>(Q1-Q3)</b>		(21,42-47,32)	(60,7-79,4)			
Yemekten keyif almak	<b>Ortalama±S</b>	54,5±35,1	79,7±25,7	-2,4	<b>0,016</b>	
	<b>(Alt-Üst)</b>	(0,0-100,0)	(25,0-100,0)			
	<b>Medyan</b>	50,0	75,0			
<b>(Q1-Q3)</b>	(25,0-100,0)	(75,0-100,0)				
		<b>Ortalama±S</b>	53,4±23,5	31,8±32,9		
		<b>(Alt-Üst)</b>	(0,0-100,0)	(0,0-100,0)		
		<b>Medyan</b>	50,0	25,0		
		<b>(Q1-Q3)</b>	(50,0-75,0)	(0,0-75,0)		

\*Mann-Whitney U Testi

İki grup arasında istatistiksel değerlendirmeler yapıldığında tüm alanlar arasında anlamlı bir farklılık bulunmuştur ( $p < 0,05$ ).

### 3.6. PKU'lu Bireyler ve Ebeveynlerinin PKU Semptomları ile Hastalık İlişkisine Yönelik Düşünceleri

Çizelge 3.20'de PKU semptomları bulunan bireylerin (9-11 yaş grubu PKU'lu çocuklar hariç) bu semptomların PKU ile ilişki olup olmadığı yönündeki düşünceleri gösterilmektedir.

Baş ağrısı, yorgunluk, konsantrasyon eksikliği, yavaş düşünme ve üzüntü semptomları açısından gruplar arasında istatistiksel olarak fark bulunmakta iken ( $p<0,05$ ) diğer semptomlar (karın ağrısı, sinirlilik, saldırganlık, ruh hali değişkenliği ve endişe) açısından anlamlı bir farklılık bulunmamaktadır ( $p>0,05$ ).

Çizelge incelendiğinde semptomların PKU ile ilişkili olduğunu düşünenler en yüksek oranda; baş ağrısında %76,9 ile adölesanlar, karın ağrısında %50,0 ile adölesanlar, yorgunlukta %66,7 ile ebeveynler, konsantrasyon eksikliğinde %36,4 ile ebeveynler ve adölesanlar, yavaş düşünmede %68,4 ile ebeveynler, sinirlilikte %60,0 ile ebeveynler, saldırganlıkta %45,5 ile ebeveynler, ruh hali değişkenliğinde %43,8 ile yetişkinler, üzüntüde %71,4 ile ebeveynler ve endişede %75,0 ile ebeveynler olduğu belirlenmiştir.

Sadece yetişkin PKU'luların ölçeğinde yer alan el titremesi semptomuna ise bireylerin %50,0'si "bilmiyorum", %30,0'u "evet" ve %20,0'si "hayır" olarak cevap vermiştir.

**Çizelge 3.20.** Ebeveynlerin ve PKU'lu bireylerin PKU-QOL ölçeğindeki PKU semptomlarının PKU ile ilişkisine yönelik düşünceleri

Semptomlar	PKU ile ilişki	Ebeveynler		12-17 Yaş PKU'lular		18-35 Yaş PKU'lular		Genel Toplam		$\chi^2$	p*
		n	%	n	%	n	%	n	%		
Baş ağrısı	Evet	2	5,1	10	76,9	1	7,7	13	100,0	21,59	<b>0,000</b>
	Hayır	10	47,6	1	4,8	10	47,6	21	100,0		
	Bilmiyorum	-	-	2	40,0	3	60,0	5	100,0		
	<b>Toplam</b>	12	30,8	13	33,3	14	35,9	39	100,0		
Karın ağrısı	Evet	4	40,0	5	50,0	1	10,0	10	100,0	5,92	0,214
	Hayır	13	48,1	4	14,8	10	37,0	27	100,0		
	Bilmiyorum	3	37,5	3	37,5	2	25,0	8	100,0		
	<b>Toplam</b>	20	44,4	12	26,7	13	28,9	45	100,0		
Yorgunluk	Evet	10	66,7	3	20,0	2	13,3	15	100,0	14,39	<b>0,011</b>
	Hayır	14	41,2	7	20,6	13	38,2	34	100,0		
	Bilmiyorum	4	28,6	9	64,3	1	7,1	14	100,0		
	<b>Toplam</b>	28	44,4	19	30,2	16	25,4	63	100,0		
Konsantrasyon eksikliği	Evet	12	36,4	12	36,4	9	27,3	33	100,0	10,46	<b>0,030</b>
	Hayır	8	50,0	3	18,8	5	31,3	16	100,0		
	Bilmiyorum	11	84,6	-	-	2	15,4	13	100,0		
	<b>Toplam</b>	31	50,0	15	24,2	16	25,8	62	100,0		
Yavaş düşünme	Evet	13	68,4	3	15,8	3	15,8	19	100,0	12,71	<b>0,007</b>
	Hayır	10	66,7	4	26,7	1	6,7	15	100,0		
	Bilmiyorum	1	9,1	5	45,4	5	45,5	11	100,0		
	<b>Toplam</b>	24	53,3	12	26,7	9	20,0	45	100,0		
El titremesi	Evet	-	-	-	-	3	100	3	100,0		
	Hayır	-	-	-	-	2	100	2	100,0		
	Bilmiyorum	-	-	-	-	5	100	5	100,0		
	<b>Toplam</b>								100,0		
Sinirlilik	Evet	15	60,0	2	8,0	8	32,0	25	100,0	7,97	0,079
	Hayır	10	41,7	9	37,5	5	20,8	24	100,0		
	Bilmiyorum	8	61,5	4	30,8	1	7,7	13	100,0		
	<b>Toplam</b>	33	53,2	15	24,2	14	22,6	62	100,0		

\*Perarson Ki-Kare Testi

**Çizelge 3.20. (devam)** Ebeveynlerin ve PKU'lu bireylerin PKU-QOL ölçeğindeki PKU semptomlarının PKU ile ilişkisine yönelik düşünceleri

Semptomlar	PKU ile ilişki	Ebeveynler		12-17 Yaş PKU'lular		18-35 Yaş PKU'lular		Genel Toplam		$\chi^2$	p*
		n	%	n	%	n	%	n	%		
Saldırganlık	Evet	5	45,5	3	27,3	3	27,3	11	100,0	5,20	0,409
	Hayır	4	40,0	5	50,0	1	10,0	10	100,0		
	Bilmiyorum	3	100,0	-	-	-	-	3	100,0		
	<b>Toplam</b>	12	50,0	8	33,3	4	16,7	24	100,0		
Ruh hali değişkenliği	Evet	4	25,0	5	31,3	7	43,8	16	100,0	16,08	<b>0,002</b>
	Hayır	10	35,7	6	21,4	12	42,9	28	100,0		
	Bilmiyorum	10	100,0	-	-	-	-	10	100,0		
	<b>Toplam</b>	24	44,4	11	21,4	19	35,2	54	100,0		
Üzüntü	Evet	10	71,4	4	28,6	-	-	14	100,0	15,53	<b>0,001</b>
	Hayır	8	28,6	5	17,9	15	53,6	28	100,0		
	Bilmiyorum	8	72,7	1	9,1	2	18,2	11	100,0		
	<b>Toplam</b>	26	49,1	10	18,9	17	32,1	53	100,0		
Endişe	Evet	3	75,0	-	-	1	25,0	4	100,0	6,81	0,187
	Hayır	5	17,9	11	39,3	12	42,9	28	100,0		
	Bilmiyorum	1	25,0	2	50,0	1	25,0	4	100,0		
	<b>Toplam</b>	9	25,0	13	36,1	14	38,9	36	100,0		

\* Perarson Ki-Kare Testi

### 3.7. PKU'lu Bireyler ve Ebeveynlerin PKU ile Yaşamak Konusundaki Duygu ve Düşünceleri

Anketin son kısmında bireylerin hastalıkları ile ilgili ve ailelerin PKU'lu çocuğa sahip olmanın nasıl bir duygu olduğu ile ilgili düşüncelerine yer verilmiştir. Anketin bu kısmını dolduran bireylerin ifadeleri Çizelge 3.21. ve Çizelge 3.22'de gösterilmektedir. İfadeler yazılırken sadece imla ve yazım hataları düzeltilmiş ve metnin orijinalliği korunmuştur.

**Çizelge 3.21.** PKU'lu bireylerin ve ebeveynlerin PKU ile ilgili duygu ve düşünceleri

Yaş	Cinsiyet	PKU'lu Bireylerin 'PKU ile Yaşamak' ile ilgili duygu ve düşünceleri (n=32)
9	Kız	Bütün başka yiyeceklerin tadını bazen çok merak ediyorum, birileri yediğinde canım yemek istiyor, haksızlık olduğunu düşünüyorum.
9	Kız	Hayat hep yasaklarla dolu... Çevrenizdekilere anlatamıyorsunuz. Eğitimsiz olduklarından bir kereden bir şey olmaz diyerek yasaklı ürünleri yedirmeye çalışıyorlar. Kısaca hayat yasak olanlar, kısıtlı serbest olanlar ve serbest olanlardan ibaret.
10	Erkek	Ürünlerimiz yurtdışından geliyor, burada seçenek az. Ben de markete gidip kendi ürünlerimden almak istiyorum.
10	Kız	Zor değil aslında alıştım ürünlerim kolay ve çabuk bulunsa daha iyi olur.
11	Kız	PKU'lu olmak çok kötü bir duygu değil ama ben de diyetimin olmasını istemezdim.
11	Kız	İlk zamanlar zorlanmıştım ama... Şimdi diğer yiyeceklerin tadını bilmiyorum.
12	Kız	Zor değil aslında alıştım, ürünlerim kolay ve çabuk bulunsun olsa daha iyi olur.
12	Kız	Her şeyin ölçülü, limitli olması çok zor. Ailem okulun menüsüne göre bana her öğlen yemek hazırlıyor. Her gün yemeğimi taşıyorum. Her gün menü planlama ile uğraşıyorum.
12	Erkek	Çok zor yorucu ve üzücü.
13	Kız	Zor bir yaşam şekli. Okul okuduğum için dışardan besleniyorum. Yediğim sadece salata. Arada bir patates kızartması. Ama diyetimi bunca yıl bozmadığım için sağlıklı ve de mutluyum☺.
13	Erkek	Zor oluyor, özellikle dışarıda ve okulda olduğumda.
13	Erkek	PKU'lu yaşamak zor bir duygu mesela dışarıya çıktığımızda yiyecek bir şey bulamıyoruz.
13	Kız	Çok üzgün olduğumuzu belirtebiliriz ama alıştık.
13	Erkek	Anlatılması zor.
14	Erkek	Çok zor dışarıda yiyebileceğiniz sadece patates kızartması.
15	Erkek	Üzüntü.....
15	Erkek	Çok zor lokantalar, marketler, parklar bizim için zor. Başkaları yerken siz bakıyorsunuz, size ikram edilen bir şeyi alamıyorsunuz ve çevreniz size bir başka sanki acıyorlar gibi bakıyorlar. Bu da çok rahatsız edici birşey.
21	Kadın	Zor ve kısıtlı bir yaşam. Dışarıda yemek bulma sıkıntısı çok fazla.

**Çizelge 3.21. (devam) PKU’lu bireylerin ve ebeveynlerin PKU ile ilgili duygu ve düşünceleri**

Yaş	Cinsiyet	PKU’lu Bireylerin “PKU ile Yaşamak” ile ilgili duygu ve düşünceleri
18	Kadın	PKU yaşam boyu süregelen bir diyet biçimi ben artık PKU’yu yaşam biçimi gibi gördüm PKU benim en yakın arkadaşım gibi ve hiç kimseye anlatmaktan çekinmiyorum.
18	Kadın	Oldukça zor. Herkesten farklı olmak kolay değildir. Ben en çok da ileri de çocuklarımda olma ihtimali yüksek olduğu için üzülüyorum, benim için diyetten başka yapacak bir şey kalmadı çünkü.
20	Kadın	Çocukluktan yetişkinliğe geçtikçe PKU bir hastalık olmaktan daha çok yaşam tarzımız haline geliyor ve dışarı çıkmaya başladığımızda daha da çok durumun farkına varıyor, zorlanıyoruz. Fakat genel olarak PKU ile yaşamak ürün yetersizliğinden ve bilinçsizlikten dolayı zor.
21	Kadın	Diyet zor olabilir ama o benim, ne kadar da diyetli olsak da Allah verince veriyor bize sabretmek düşüyor.
21	Kadın	Çok kötü. Sürekli açıklama yapmak zorunda kalıyorum. Etraftakilerin saçma sapan soruları ya da acımalarından bıktım. Dışarıdan yemekten bıktım ya salata yada patates ☹️. Bir ilişki yaşamaktan korkuyorum. Hep yalnız kalacağım farkındayım. Kısacası PKU ile yaşamak berbat bir şey.
22	Kadın	PKU ile yaşamak zaman zaman çok zorlukları olsa da benim hayatıma çok büyük güzellikler getirdi. Ayrıca önüme büyük hedefler koymama vesile oldu. PKU’yu ben hastalık olarak değil kesinlikle bir yaşam tarzı olarak görüyorum. PKU benim hayatıma daima güzellikler getirdi ancak yaptığım en ufak bir kaçamağın veya diyetime uyamadığım zamanlarda zekamın ve beynimin etkileniyor olma endişesini çok sık yaşıyorum. PKU ile ilgili beni üzen ve çok fazla endişelenmeme neden olacak tek kötü faktör bu. Dönem dönem bu endişe beni ortoreksiya nervosa düzeyine bile taşıyabiliyor.
22	Kadın	PKU çocukların yaşları itibarıyla anlayamayacakları bir hastalık. Yetişkinler için daha anlaşılabilir. PKU bizim için bir yaşam biçimi olmalı. Ancak o zaman alışırız. PKU zordur ama bir çocuk için.
23	Kadın	PKU ile yaşamak zor. İnsanlar yadırgıyor ve tepki almamak için hastalığımı gizliyorum. Karaciğer rahatsızlığı dediğimde bulaşıcı hastalıkmiş gibi davranıyorlar. PKU hakkında bilgileri eksik olduğu için zeka özürlü muamelesi yapıyorlar. Zekam normal desem de kabul görmüyor... Dışarıda yiyecek bir şey bulamıyorum... PKU’nun tanıtılması önemli...
23	Kadın	Hayatta daima bir savaş içinde kalmak gibi ama alışyorsun.
25	Kadın	Genellikle zorlanmasam da dışarda rahatça ne yiyeceğim diye düşünmeden yemek isterdim ve kısıtlamasız yemek yemek canım istediğinde çikolata yemek bazen arkadaşlarıma da sorun oluyorum gibi geliyor çok şükür anlayışlı bir çevrem var anlayışlı bir çevren oldun mu seni özel bile hissettiriyorlar.
35	Kadın	Yetişkin bir birey için zor.

**Çizelge 3.21. (devam) PKU’lu bireylerin PKU ile ilgili duygu ve düşünceleri**

Yaş	Cinsiyet	PKU’lu Bireylerin “PKU ile Yaşamak” ile ilgili duygu ve düşünceleri
20	Erkek	Bence keyif verici bir duygu yaşım gereği mutluluk veriyor bana çünkü her zaman sağlıklı beslendiğimi düşünüyorum ve bu yüzden çok sıkıntı yaşamıyorum bazı kısıtlı ve yasak olan ürünlerim var bunları da artık hayatım boyunca uyguluyorum zorluğunu evet hayır desem de mutlaka görüyorum çünkü bende bir PKU’u gencim bir yere çıktığımda bir misafirlige gittiğimde zorluğunu yaşıyorum ürün konusunda ağırlıklı olarak ama yine de PKU’u olduğum için mutluyum çünkü bu benim yaşam tarzım sağlıklı ve doğal besleniyorum özellikle bir insana bu durumumu izah etmek beni gururlu hissetmemi sağlıyor hem de çok çünkü orada bir insana bir bilgi veriyorsun belki de bellimi olur bir hayat veriyorsun dur hastalığımı herkesle paylaşmayı çok seviyorum ve gurur duyuyorum bunu bahsederken de her zamanda cümlelerimin sonunda Bir “Damla Kan Hayat Kurtarı” diyorum....
26	Kadın	Biraz sabır gerektiriyor normal zamanda kolay olsa da özel zamanlarda yas büyüdükçe evlilik hamilelik gibi olaylarda biraz daha zorlayıcı
35	Kadın	Benim için yaşam tarzı ve bu yaşam tarzı beni özel kişi olduğumu hissettiriyor. Ayrıca bir PKU’lu bir anne olarak da kendimi çok iyi hissediyorum.

**Çizelge 3.22. PKU’lu çocuğa sahip ebeveynlerin PKU ile ilgili duygu ve düşünceleri**

Ebeveyn	PKU’lu çocuğa sahip ebeveynlerin “PKU ile Yaşamak” ile ilgili duygu ve düşünceleri
Anne	Bu ülkede bu hastalıkla yaşamak zor. Çünkü fenilalanin hesabı bir kere zor protein hesabı yapılırsa ürün yelpazesi genişleyebilir ve ülkemizde ürün üretimi olmaması yeterince büyük bir zorluk. Aileler yeterince bilinçli değil toplum hastalığın farkında değil
Anne	Oğlum ile henüz evde bir sıkıntı yaşamıyoruz ancak özellikle sosyal ortamlarda onun yasak şeylerden yemesini engellemek beni çok üzüyor. Hemen eline kendi özel çubuk krakerini verip onu oradan uzaklaştırmaya çalışıyorum.
Anne	Geç tanı konduğu için konuşamıyor ama tek tek bütün kelimeleri söylüyor ama bizler gibi akıcı dile dökmek istediğinde zorlanıyor kelimeleri yutarak konuşuyor zaten geç tanı konduğu için biraz darbe aldı hiç olmazsa o kadar diyetine dikkat ediyorum bari darbe almasaydı. Üzülüyorum çünkü. Hayatta benim başıma gelse ne olur. Ne yapar kim bakar ama hastalık konsa bile darbe almasaydı en azından normal insanlar gibi kendi yaşamına bakardı o yüzden çok dua ediyorum biran evvel tedavisi çıksın. Benimki aldı darbeyi en azından öteki çocuklara bir şey olmasın özel eğitimler özel dersler, psikologlar, konuşma terapileri, hipoterapiler. İnanın çok yoruldum ve artık kaldıramıyorum.
Anne	Çocuğuma hep üzülüyorum. Canı bir şeyler çektiğinde yiyememesi onu da üzüyor farkındayım. Ama her zaman tedavisi olan bir durum olduğu için şükrediyorum. Bu yüzden de sonuna kadar elimden geleni yapacağım onun sağlığı için.



**Çizelge 3.22. (devam) PKU'lu çocuğa sahip ebeveynlerin PKU ile ilgili duygu ve düşünceleri**

Ebeveyn	PKU'lu çocuğa sahip ebeveynlerin "PKU ile Yaşamak" ile ilgili duygu ve düşünceleri
Anne	Şükür ki hafif PKU'lu benim çocuğum klasik PKU'lular çok daha zor şeyler yaşıyorlar bir kere bunun farkındayım ama yine de çok zor bazen hatta çoğu zaman sorularına cevap veremiyorum bende yemek istiyorum ben neden yiyemiyorum neden bana yasak benim neden yumurtam peynirim yok bir biri ardına gelen sorulara kifayetsiz kalıyorum hastasın demeden ona neden yasak olduğunu anlatmak gerçekten çok zor gerek maddiyat gerekse ürünlerin zor bulunması ve tabi ki ürünlerimizin lezzet bakımından çok sıkıntısını yaşıyoruz ve bazen o kadar çok yoruluyoruz ki inanın yeter artık diye bağırarak geliyor içimden ve yavrumun da içinden geçtiğine eminim ufak olduğu için biraz duruluyor ama büyüdükçe git gide zorlanıyoruz... ☹️☹️ Rabbim yardımcımız olsun demekten başka bir şey gelmiyor elimizden....!
Anne	Üzücü bir durum. Sofra kurulduğunda bu bu diye istemesi verememek sonradan ağlaması çok üzücü :( herkes her isteğini çocuğuna verebiliyor. Durup bakıyorum gözlerim doluyor buna da şükür diyorum. Olduğum ortamdan ayrılıyorum. :(
Anne	Çocuğumuzun gelecek yaşantısı için endişeleniyoruz özel ürünlere ulaşmak zor ve pahalı PKU bizleri hem psikolojik hem de maddi olarak kötü etkiliyor.
Anne	Çok buruk farklı bir duygu o çirkin mamasını yedirirken benim bile midem bulanıyor yasak yiyeceklerden istediği zaman Hayır demek içimi acıtıyor boğazıma düğümleniyor yiyecekler ona yardımcı olup hayatını iyi bir şekilde idame ettirebilmesi için güçlü olmaya çalışıyorum ben iyi olursam ona bakabilirim bütün hayatımı ona adadım bütün tarifleri deniyorum en güzel nasıl olabilir en iyisini nasıl yapabilirim diye çırpınıyorum hiç bir şeyden mahrum bırakmak istemiyorum onu şuan iyi günlerdeyiz daha çok küçük zor günler bizi bekliyor biliyorum...
Anne	Çok zor bir durum. Çünkü evde 2 kızım daha var onlar normal kendi yiyeceklerinde yerken PKU'lu kızım da istiyor yasak olduğunu soyluyoruz ama küçük olduğu için anlamıyor dışarıda yani okula ve parka gittiğimizde oradaki çocukların yediğinden istiyor aileleri çıkarıp uzatıyorlar yasak olduğunu soyluyoruz kimi aileler anlıyor kimileri de zehirli değil çocuk ağlamasını yesin diyor halimizden anlamıyorlar bu durum bizleri çok üzüyor onun için dışarı çıkmak hiç istemiyorum bizler her şeyden yerken onun bizlere bakması anne mama diye istemesi yani kelimelere sığmayacak kadar üzücü bir durum. Rabbim bundan aşağı düşürmesin.
Baba	Mücadele, dram, endişe ve belirsizlik hep bizimle beraber. En güzel anların birden kabusu dönüşmesi çocuğunuzun bir dondurma vb. isteyivermesine bakıyor. Çok zor, tarifi imkansız bir kâbusunuz var ve her gün görüyorsunuz ve bununla yaşamaya yaşatmaya alışmalısınız. Tek fark bu gerçek.
Baba	Çok zor bir durum...
Baba	Maalesef çok zor onu PKK'dan etkilenmemesi için ve yemeklerini almak, yapmak için çok uğraşıyoruz. Bu durum hem psikolojik hem de maddi anlamda bizi olumsuz etkiliyor.
Baba	Buna çok şükür daha da beteri olabilirdi. Daha geç öğrenebilirdik hastalığını.
Baba	Öncelikle Rabbim'den gelen her şeye sonsuz şükürler kızımın bizler gibi yiyip içmemesi sofrada yemek yerken neden bende sizlerle aynı yemeği yiyemiyorum demesi neler hissettirdiğini tarif bile edemiyorum, teşekkürler...
Baba	Toplum içinde diken üstünde yaşıyoruz....

**Çizelge 3.22. (devam) PKU'lu çocuğa sahip ebeveynlerin PKU ile ilgili duygu ve düşünceleri**

Ebeveyn	PKU'lu çocuğa sahip ebeveynlerin "PKU ile Yaşamak" ile ilgili duygu ve düşünceleri
Anne	Çok zor...
Anne	Çok zor. Yemek yüzünden sosyal hayatınız yok denecek kadar azalıyor. Tatile gidemiyorsunuz. Gitseniz yemek problemi yaşıyorsunuz. Günü birlik yolculuklarda bile yanınızda yemek taşımak zorundasınız. O yemekleri ısıtacak yer arıyorsunuz. Bir yere yemeğe gidince çocuk diğer çocukların ve sizin yediklerinize özeniyor. Sizde bütün bunların üzerine bir yere gitmek, gezmek istemiyorsunuz. Evde oturuyorsunuz ve asosyal oluyorsunuz maalesef.
Baba	En önemlisi sürekli takip ve özen istemesi. Tüm ürünleri aşırı pahalı olduğundan paranız yoksa o kısıtlı yediklerine dahi ulaşamıyorsunuz. Paranızla da olsa her ürünü bulamıyorsunuz. Yurt dışında marketlerde satılan ürünlerin Türkiye'de olmaması ve internette satın alsanız da gümrükten geçmiyor olması.
Baba	Ekonomik, psikolojik... Her bakımdan çok zor...

#### 4. TARTIŞMA

Türkiye akraba evliliği oranının yüksek olması sebebiyle PKU prevelansı açısından birçok ülke arasında ilk sırada yer almaktadır (Williams ve ark., 2008). Özalp ve ark. (2001) yaptıkları bir çalışmada PKU insidansını Türkiye için 1:4200 olarak bulmuşlardır. Literatürde, PKU ile ilgili birçok çalışma bulunmaktadır; fakat prevelansı diğer ülkelere kıyasla çok yüksek olan ülkemizde yeterli çalışma bulunmamaktadır.

PKU'ya bağlı semptomların azalması ve PKU'lu bireylerin daha sağlıklı bir yaşam sürmeleri için proteinden kısıtlı diyet tedavisine sürekli uymaları gerekmektedir. Kısacası yaşam boyu proteinden kısıtlı bir diyet programı takip edilmelidir. Yapılan çalışmalarda diyet kurallarına uyan bireylerde semptomların daha nadir olduğu ve bireylerin normal bir yaşam sürdükleri belirtilmektedir (Lee ve ark., 2009, Evans ve ark., 2014, Crujeiras ve ark., 2015). PKU'lu bireyler ve aileleri uygulanan diyetin yaşam boyu sürdüğü (Camp ve ark., 2014), çeşitli kısıtlamalara sahip olduğu ve özel ürün kullanımı gibi uygulamalar gerektirdiği için sosyal yaşamda çeşitli zorluklar ile karşılaşabilmektedirler. Thimm ve ark. (2013) yaptıkları bir çalışmada PKU'lu çocuğa sahip ailelerin çocuklarının eğitim-okul durumlarından oldukça endişeli olduklarını belirtmişlerdir.

PKU'lu bireylerin ve PKU'lu çocuğa sahip ailelerin Phe kısıtlı diyetleri ve PKU ile ilgili günlük yaşamda karşılaştıkları sorunları ele alan araştırmalar oldukça yetersizdir. PKU açısından Avrupa'da en yüksek prevelansa sahip olan Türkiye için, PKU'lu bireylerin sahip oldukları hastalığın, kendilerinin ve ailelerinin sosyal yaşamlarındaki zorluklarının anlaşılabilmesi adına konuya farklı bir boyut getirmek açısından bu çalışma önem kazanmaktadır.

#### 4.1. Genel Bilgilerin Değerlendirilmesi

Çalışmaya katılan 105 bireyin 20'si 9-11 yaş grubu, 22'si 12-17 yaş grubu, 21'i 18-35 yaş grubu ve 42'si ebeveyn grubudur. Katılımcıların büyük çoğunluğunu %68,7 ile kadınlar oluştururken %31,3'ünü erkekler oluşturmaktadır. PKU'lu çocukların yaş ortalaması  $10,2\pm 0,6$  yıl, adölesanların yaş ortalaması  $13,3\pm 1,1$  yıl, yetişkinlerin yaş ortalaması  $23,5\pm 5,1$  yıl; ebeveynlerin yaş ortalaması ise  $35,6\pm 4,8$  yıldır.

PKU'lu gruplar BKİ'lerine göre sınıflandırıldıklarında en yüksek oranlar ile 9-11 yaş grubu PKU'lu çocuklar zayıf (%55,0), 12-17 yaş grubu PKU'lu adölesanlar (%61,8) ve 18-35 yaş grubu PKU'lu yetişkinler (%76,2) normal ağırlıkta bulunmuştur. Genel olarak değerlendirildiğinde küçük yaş grubunda zayıflığın daha fazla olduğu ve büyümeye bağlı olarak BKİ sınıflamasının normal aralık yönünde artış gösterdiği görülmektedir. Fakat zayıflık yüzdesi azalmakla birlikte şişmanlık yüzdesi de artış göstermektedir. Bu durum PKU ile obezite ilişkisini düşündürmektedir. Ancak PKU'lu bireylerde obezite gelişimi ile ilgili yeterli çalışma bulunmamaktadır (Dokoupil ve ark., 2012).

Robertson ve ark. (2013) tarafından yapılan ve yaş ortalaması  $26,0\pm 7,0$  yıl olan, protein kısıtlı diyet uygulayan 236 PKU'lu bireyin dahil edildiği çalışmada; yaşa bağlı olarak BKİ değerlerinin arttığı ve obezite riski ile paralellik gösterdiği öne sürülmüştür.

Türkiye ve Avrupa ülkelerinin yer aldığı retrospektif kesitsel bir çalışmaya 19 yaş altı (n=783) ve 19 yaş üstü (n=164) PKU'lu birey dahil edilmiş ve sonuçta obezitenin yaşa bağlı olarak arttığı bulunmuştur (Gökmen Özel ve ark, 2014).

Huemer ve ark. (2007) tarafından, ortalama yaşları  $8,7\pm 3,9$  yıl olan 34 çocuk ile yapılan ve BKİ durumlarını Z-skoru ve persentillere göre değerlendirilen bir

çalışmada, PKU grubu çocuklar ile kontrol grubu arasında anlamlı bir farklılık bulunmamıştır.

Rocha ve ark. (2013) tarafından yapılan bir çalışmaya yaş ortalaması  $14,4\pm 6,6$  yıl olan PKU'lu bireyler ( $n=89$ ) ile yaş ortalaması  $15,9\pm 7,1$  yıl olan kontrol grubu ( $n=78$ ) dahil edilmiştir. 19 yaş altındaki PKU'lular ve kontrol grubu arasında Z-skorları açısından anlamlı bir farklılığın bulunmadığı, PKU'luların ise negatif Z-skorlarına sahip oldukları bulunmuştur. Sonuç olarak erken tanının hem PKU hem de obezite riski açısından önemli olduğu vurgusu yapılmıştır.

Rocha ve ark. (2012) tarafından yapılan, yaş ortalaması  $14,4\pm 6,6$  yıl olan 89 PKU'lu bireyin ve yaş ortalaması  $16,3\pm 7,9$  yıl olan 79 kontrol grubunun dahil edildiği çalışmada, persentil değerlerine göre hesaplanan BKİ değerleri WHO kriterleri ile karşılaştırılmıştır. Sonuçta iki grup arasında obezite açısından anlamlı bir farklılık olmadığı bulunmuştur ve daha fazla çalışma yapılmasına ihtiyaç duyulduğu vurgulanmıştır.

Yaş ortalaması 8,9 yıl olan 38 PKU'lu çocuk ile yürütülen başka bir çalışmada ise, PKU'lu çocukların Z-skoru ve persentil değerlerine göre ortalama 46. Persentil değerinde olduğu ve kontrol grubuna göre daha zayıf oldukları sonucuna varılmıştır (Arnold ve ark.,2002).

Bu çalışmada çocuklarda zayıflığın fazla olduğu, yaş artmasıyla birlikte vücut ağırlığının arttığı dolayısıyla BKİ değerlerinin normale yaklaştığı saptanmıştır. Ancak PKU'lu bireylerin diyetlerinde protein kısıtlaması olduğu için enerji gereksinmesi karbonhidrat ve yağlardan sağlanmaktadır. Bu durum PKU'lularda adipozite ve lipogenezin artmasına bağlı olarak obezite riskini de arttıracaktır. Bu nedenle PKU'lu bireylerin diyet programları düzenlenirken obezite riskinin de göz önünde bulundurulması gerekmektedir.

## 4.2. PKU'lu Bireylerin Diyetleri ile İlgili Genel Beslenme Alışkanlıklarının Değerlendirilmesi

PKU'nun tedavisinin temelini diyet tedavisi oluşturmaktadır. Dolayısıyla PKU'lu bireylerin diyetlerinin besinsel yeterliliğinin saptanmasında ve büyüme-gelişmenin izlenmesinde diyetisyenlerin rolü oldukça önemlidir (NSPKU, 2004).

Çalışma sonuçlarında diyet programını düzenleyen kişi açısından değerlendirildiğinde üç yaş grubunda da en fazla diyetisyenin etkili olduğu görülmüştür ve diyetisyenin önemi ortaya çıkmıştır. Ayrıca bireylerin sağlık personeli ile görüşme sıklıkları değerlendirildiğinde; 9-11 yaş grubunun %75,0 ile ‘yilda ikiden daha fazla’, 12-17 yaş grubunun %50,0 ile ‘yilda ikiden daha fazla’ ve 18-35 yaş grubunun ise %61,9 ile ‘yilda bir defa’ görüştüğü saptanmıştır. PKU'lu bireylerin yaşının arttıkça sağlık personeli ile görüşme sıklığının azaldığı belirlenmiştir. Yıllar geçtikçe uyulması gereken diyet kurallarının daha iyi bilindiği ve kişinin kendi sorumluluğunu aldığı düşünülmektedir.

Tüketilen besinlerin Phe içeriklerinin hesaplanması bölümünde 9-11 yaş grubu %40 ile ‘çoğu zaman’, 12-17 yaş grubu %45,5 ile ‘her gün’, 18-35 yaş grubu ise %66,7 ile ‘çoğu zaman’ saptadığını belirtmiştir.

Yaş ortalaması  $8,1 \pm 5,2$  yıl olan PKU'luların aileleri ile yapılan bir çalışmada Phe hesaplama ile ilgili ailelerin %37,5'inin ‘her zaman’ saptadıkları, %25,0'inin ise ‘çoğu zaman’ saptadıkları belirlenmiştir (Bilginsoy ve ark., 2005).

Bu çalışmada Phe saptanma sıklığından yola çıkılarak grupların Phe konusunda yeterli bilgiye sahip oldukları düşünülmektedir.

9-11 yaş grubunun %60,0'ı, 12-17 yaş grubunun %50,0'si ve 18-35 yaş grubunun ise %81,0'i yeterli ve dengeli beslendiğini belirtmiştir ve gruplar arasında

anlamli bir farklılık bulunmamıştır. Yeterli ve dengeli beslenmediğini düşünen bireyler genel olarak değerlendirildiğinde, diyetlerindeki kısıtlamalar yüzünden besinlerdeki besin öğelerini yeterli alamadıklarını sebep olarak göstermişlerdir.

Hiperfenilalaninemi olan hastalar ile (n=156) yapılan bir çalışmada, 16 yaş altındaki çocuk grubunun yeterli ve dengeli beslenememesi sonucu plazma prealbumin ve selenyum yüzdesinin önemli ölçüde az olduğu belirlenmiştir. Sonuçta bu durumun diyete bağlılığın artması ile pozitif olarak anlamlı olduğu ve normal değerlere yaklaştığı belirtilmiştir (Crujeiras ve ark., 2015).

PKU'luların diyetleri ile ilgili kaçamak yapma durumları değerlendirildiğinde yaşa bağlı olarak kaçamak yapma yüzdesi artmıştır. Kaçamak yapma yüzdesinin %50,0 ile en fazla 12-17 yaş grubunda olduğu dikkat çekmektedir. Bu durumun adolesan grubun ev dışında daha fazla zaman geçirmesinden, arkadaşları ile sosyal ortamlarda daha fazla bulunmalarından kaynaklandığı düşünülmektedir. Ev dışı yemek tüketim durumlarına bakıldığında gruplar arasında anlamlı bir farklılık bulunmaktadır ve yaşa bağlı olarak ev dışında yemek tüketim ortalaması artış göstermiştir. Yaşla bağlı olarak sosyal çevrenin genişlemesi okul ve iş için dışarıda daha fazla bulunması ile birlikte dışarıda yemek yeme sıklığının da artmış olacağı düşünülmektedir.

Ev dışı yeme sıklığını 9-11 ve 12-17 yaş grupları benzer olarak "nadiren", 18-35 yaş grubu bireyler ise %42,8 ile "genellikle" olarak belirtmişlerdir. Bu durum bir önceki hipotezi destekleyici sonuç olarak çıkmıştır. Ev dışında yemek yeme zorluğu sorulduğunda ise her üç grupta da sırasıyla %40,0, %66,6 ve %42,1 ile en fazla "çok zor" cevabını vermiştir.

Yapılan bir çalışmada PKU'lu grup ile kontrol grubu arasında dışarıda yemek yendiğinde yeni besinleri denemeyi isteme ile ilgili olarak anlamlı bir farklılık bulunmuştur (Evans ve ark., 2015). Başka bir çalışmada ise katılımcılara düzenlenen eğitim ile ilgili olarak katılımcıların %55,0'i dışarıda yemek yeme ile ilgili verilen

eğitimin çok faydalı olduğunu belirtmiştir (Durham-Shearer ve ark., 2008). Çalışmamızda özellikle adölesan dönemde sosyalleşme ve arkadaş edinme gibi çevresel faktörlerin de etkisi ile birlikte PKU'lu bireylerin dışarıda yemek yeme konusunda oldukça zorlandıkları sonucu ortaya çıkmıştır.

Bu çalışmadaki 9-11 yaş grubu çocuklar ile aileleri ve 12-17 yaş grubu adölesanlar ile aileleri arasında ‘‘yeterli ve dengeli beslenme’’, ‘‘diyet ile ilgili kaçamak yapma’’, ‘‘ev dışında yemek yeme zorlukları’’ durumları açısından anlamlı bir farklılık bulunmamıştır.

### **4.3. PKU'lu Bireylerin PKU Ürünleri ile İlgili Bazı Düşüncelerinin Değerlendirilmesi**

PKU ürünlerine yönelik verilere bakıldığında, 9-11 ve 12-17 yaş grubunun tamamı özel ürün kullandığını belirtirken bu oran 18-35 yaş grubunda %90,5'tir. 9-11 yaş grubu ebeveynleri %45,0 ile özel ürün bulmanın ‘‘zor’’ olduğunu, 12-17 yaş grubu aileleri ise %50,0 oranında ‘‘çok zor’’ olduğunu, 18-35 yaş PKU'lular %52,6 oranında ‘‘zor’’ olduğunu belirtmişlerdir. Piyasadaki özel ürünlerin yeterlilik durumuna 9-11 yaş grubu ebeveynleri %90,0 oranında ‘‘kesinlikle yetersiz’’, 12-17 yaş grubunun ebeveynleri %63,6 oranında ‘‘kesinlikle yetersiz’’ ve 18-35 yaş grubu yetişkinler ise %47,4 oranında ‘‘kesinlikle yetersiz’’ demişlerdir. Piyasadaki ürünlerin yeterli olduğunu düşünen sadece 1 kişi olup yetişkin grubunda % 5,3 oranına sahiptir. PKU'ya yönelik piyasada bulunan ürünlerin yeterli olmadığı ve PKU'lu bireylerin ve ailelerin bu ürünlere ulaşmada oldukça zorlandıkları saptanmıştır.

Ülkemizde PKU için özel olarak yer alan ürünlerin piyasada az olduğu, piyasada yer alan ürünlere ise ulaşımın zor olduğu sonucuna varılmıştır. Bu nedenle ülkemizdeki prevalansı Avrupa'dan daha yüksek olan PKU açısından ürün konusu ele alınması gereken en önemli konulardan bir tanesidir.



Pena ve ark. (2015) tarafından Avrupa ülkelerinde yer alan özel ürünler ile ilgili yapılan bir çalışmada; İtalya'nın en fazla ürüne sahip olduğu, ülkemizde ise gerçeği yansıtan sayısal bir verinin olmadığı saptanmıştır. Ülkemiz ile Avrupa ülkeleri arasındaki farklılıkların belirlenmesinin gerekli olduğu ve bunun Avrupa çapında metabolik kontrolü sağlamak için hastalar arasındaki farklılığa katkı sağlayabileceği vurgulanmıştır.

PKU'lu bireylerin diyetlerine uygun yemek hazırlamak zaman alıcı olabilmektedir (Awiszus ve Unger, 1990). PKU'lu bireylerin yemek hazırlama süreleri 9-11 ve 12-17 yaş grubu bireylerin evlerinde 1-1,5 saat iken 18-35 yaş grubu bireylerin evinde 30 dakika-1 saat olarak belirlenmiştir. Ailelerin PKU diyetine uygun olarak yemek yapmakta zorlanmadıkları sonucuna varılabilir.

Bu konuya yönelik yapılan bir yüksek lisans tez çalışmasında (n=12) evde PKU diyetine uygun yemek hazırlamanın  $1,5\pm 1,08$  saat sürdüğü, PKU'lu olmayan evlerde ise benzer olarak  $1,17\pm 0,83$  saat sürdüğü belirlenmiştir (Hollinger, 2013).

PKU'lu çocuklara sahip ailelerin PKU'ya uygun yemek hazırlamak için uygun bir zamanlama yaptıkları sonucuna ulaşılmıştır. Sağlıklı bireyler için yemek hazırlama süresine benzer sonuçlar bulunmuştur ve ailelerin bu konuda zorluk yaşamadıkları düşünülmektedir.

#### **4.4. PKU'lu bireylerin ve ailelerinin ölçek skorlarının değerlendirilmesi**

Sosyal yaşamda PKU'lu bireylerin ne gibi zorluklar yaşadıklarının ve PKU'nun hayatlarını nasıl etkilediğinin anlaşılabilmesi PKU'lu bireylerin normal yaşamlarının devamı için oldukça önemlidir. PKU'lu bireylerin sosyal yaşamlarının değerlendirilebilmesi ve öneriler verilebilmesi için çalışmalara ailelerin de dahil edilmesi gerekmektedir. Çünkü PKU'lu çocuklar ve ebeveynleri arasında PKU'ya

yaklaşım açısından çeşitli farklılıklar bulunabilmektedir (De Los Reyes A., 2011). Bu çalışmada da birçok alanda ebeveynler ile PKU'lu çocukları arasında PKU-QOL ölçeğinden aldıkları skorlar arasında farklılıklar bulunmuştur.

#### 4.4.1. PKU semptomları bölümünün değerlendirilmesi

Otozomal resesif geçişli ve doğuştan Fenilalanin aminoasit metabolizması bozukluğu olan PKU'nun, nörofizyolojik bazı semptomlara sahiptir (Moyle ve ark., 2007, Bilder ve ark., 2016). Bu semptomlar PKU'lu bireylerin yaşamını olumsuz etkileyebilmektedir. Stemerink ve ark. (2000) yaptıkları bir çalışmada, 30 PKU'lu adölesan grubunu (n=30), kontrol grubu (n=23) ile karşılaştırdıklarında daha hiperaktif olduklarını ve okul performanslarının daha düşük olduğunu bulmuşlardır.

PKU-QOL ölçeğinin "PKU semptomları" bölümüne genel olarak bakıldığında yaşın artmasıyla birlikte semptomların ortanca değerlerinde azalma görülmektedir. Baş ağrısı, karın ağrısı, konsantrasyon eksikliği, yavaş düşünme, sinirlilik, saldırganlık, ruh hali değişkenliği, üzüntü ve endişe alanlarında gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılıklar bulunmakta iken, gruplar arasındaki farklılığın anlamlı çıkmadığı tek alan yorgunluk semptomudur. 9-11 yaş grubunda en fazla görülen semptomun 100,0 (37,5-100,0) ortanca değeri ile "yavaş düşünme" olduğu, yaşın artması ile birlikte bu semptomun anlamlı derecede düştüğü görülmektedir. 12-17 yaş grubunda en fazla görülen semptomun "yorgunluk" ve "konsantrasyon eksikliği" olduğu [25,0 (25,0-50,0)], 18-35 yaş grubunda ise en fazla görülen semptomun "yorgunluk" [50,0 (12,5-75,0)] olduğu görülmektedir.

17 yaş üstü 67 PKU'lu birey ile yapılan bir çalışmada, PKU'ya bağlı olarak gelişebilen semptomlar arasında en sık görülenlerin "baş ağrısı" ve "zayıf hafıza" olduğu, 25 yaş üstü PKU'luların genç olanlara göre daha fazla semptoma sahip oldukları ancak istatistiksel farklılığın bulunmadığı saptanmıştır. Kontrol grubu ile kıyaslandığında ise yaşam kalitesini etkileyebilen semptomlar açısından anlamlı bir

farklılığın bulunmadığı belirlenmiştir ve erken tanının önemine dikkat çekilmiştir (Simon ve ark., 2008).

PKU semptomları üzerine yapılan başka bir çalışmaya ise 17 yaş üstü PKU'lu birey (n=35) ile kontrol grubu (n=181) dahil edilmiştir. İki grup arasında semptomlar açısından; ruh hali değişkenliği, sinirlilik ve endişe semptomları alanları için istatistiksel olarak anlamlı farklılıklar bulunmuştur; baş ağrısı, karın ağrısı, saldırganlık semptomları için anlamlı farklılık bulunmamıştır (Pietz ve ark., 1997).

Bu çalışmada semptomların küçük yaş grubunda daha fazla görüldüğü, yaşın artması ile birlikte semptomlarda azalma olduğu görülmektedir. Yaşa bağlı olarak semptomların azalma nedenlerinin, PKU ile ilgili bilgi düzeyinin artmasına, diyet tedavisinin öneminin daha çok anlaşılmasına ve hastalığa olan toleransın artmasına bağlı olabileceği sonucuna varılabilir.

PKU semptomları bölümünde tüm semptomlar açısından 9-11 yaş grubu çocuklar ile ebeveynleri arasında istatistiki olarak anlamlı farklılık vardır. Tüm semptomlarda çocukların semptom skoru ortalama değeri ebeveynlerinkinden daha yüksektir ve aileler çocuklarının sağlığını oldukça iyi olarak değerlendirirken çocukların semptom belirtileri ailelerine göre oldukça yüksek bulunmuştur (Çizelge 3.9.). Bu durum çocukların semptomları yanlış değerlendirmesinden veya ebeveynlerinin eksik gözlemlerinden kaynaklandığı düşündürmektedir. Adölesan grup ve ebeveynleri arasında ise öz sağlık durumu ve endişe alanları açısından anlamlı farklılık bulunurken, diğer tüm alan skorları birbirine benzer bulunmuştur. Aileler çocuklarının sağlık durumlarını "çok iyi" olarak değerlendirmişken, çocukları ise "iyi" olarak değerlendirmişlerdir. Ayrıca aileler çocuklarını "endişesiz" görmekte iken, çocukları ise "nadiren" endişeli olduklarını belirtmişlerdir (Çizelge 3.10.). Endişe PKU'daki en yaygın semptomlar arasında gösterilmektedir (Koch ve ark., 2002).

PKU semptomları bölümünde PKU'lu grunun yaşlarının artması ile birlikte ebeveynler ve çocukları arasındaki skor değerlerinin birbirine yaklaşıarak farklılıkların da olumlu yönde azaldığı görülmüştür.

#### **4.4.2. PKU'nun genel etkileri bölümünün değerlendirilmesi**

PKU-QOL ölçeğinin "PKU'nun genel etkileri" bölümüne (duygusal etkilerin, günlük işlere etkilerin ve sosyal etkilerin ortalaması) bakıldığında gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmaktadır ve bu etkiler yaş artışına bağlı olarak genel anlamda azalmaktadır. PKU'nun duygusal etkileri en fazla 9-11 yaş grubunu etkilerken [50,0 (35,4-62,5)], en az 18-35 yaş grubunu etkilemiştir [37,5 (21,8-56,2)]. Gruplar arasında "PKU'nun sosyal etkileri", "PKU'nun genel olarak etkileri" ve "Endişe-kan testleri" alanları arasında anlamlı farklılıklar bulunmakta iken, "PKU'nun duygusal etkileri", "PKU'nun günlük işlere etkileri" ve "Endişe-yüksek kan Phe düzeyleri" alanları arasında anlamlı farklılık bulunmamaktadır. Ortanca değerler genel olarak değerlendirildiğinde, üç grubun ortanca değerlerinde yaşın artmasıyla birlikte düşme görülse de en fazla düşüş "Endişe-yüksek kan Phe düzeyleri" alanındadır.

Yapılan bir meta analiz çalışmasında, PKU'lu bireylerin duygusal ve davranışsal yönden etkilenmeye oldukça açık olduğu dolayısıyla diyet takibinin daha zor olabileceği, PKU'lu bireylerin duygusal yönden de araştırılması gerektiği sonucuna varılmıştır (Sullivan ve ark., 1999).

Vegni ve ark. (2009) yaptıkları yaşa bağlı nitel bir çalışmaya 47 PKU'lu (8-23 yaş) birey dahil etmişlerdir. Yaşa bağlı olarak PKU'luların normal oldukları fakat sosyal ortamda sıkıntı yaşadıkları ve hastalık ile ilgili bilgi düzeylerinin geliştirilmesi gerektiği sonucuna varmışlardır. Çalışmamızda da PKU'lu kadın yetişkinlerin hamilelik konusunda büyük çekince yaşadıkları görülmektedir.

Oniki yaş altı, 12-17 yaş arası ve 18 yaş üzeri olmak üzere 3 grubun dahil olduğu, aynı yaş grubundaki kontrol gruplar ile ilişkilerin incelendiği ve sosyal durumlara yönelik bir ölçeğin kullanıldığı çalışmada, adölesan ve yetişkin grubu PKU'luların sosyal-bilişsel olarak eksikliklerinin olduğu, çocuk grubunda ise anlamlı farklılıkların olmadığı sonucuna varılmıştır (Jahja ve ark., 2016).

Genel olarak PKU bölümünde en fazla etkilenen grubun 9-11 yaş grubu olduğu açıkça görülmektedir. Bu durumda küçük yaştaki çocukların hastalıklarını kabullenme, anlayabilme, kavrayabilme noktasında sorun yaşadığı sonucu çıkarılabilir.

PKU'nun duygusal etkileri alanında 9-11 yaş grubu çocuklar ile ebeveynleri arasında anlamlı bir farklılık bulunurken, diğer alanlar (PKU'nun günlük işlere etkileri, sosyal etkileri, genel olarak etkileri, endişe-kan testleri, endişe-yüksek kan Phe düzeyleri) arasında anlamlı bir farklılık bulunmamıştır (Çizelge 3.12.). Adölesan grup ve ebeveynleri arasında ise PKU'nun duygusal etkileri, sosyal etkileri, genel olarak etkileri, endişe-kan testleri, endişe-yüksek Phe düzeyleri alanları arasında ebeveynleri ve çocukları arasında anlamlı farklılık bulunurken, sadece PKU'nun günlük işlere etkileri alanında anlamlı bir farklılık bulunmamıştır (Çizelge 3.13.).

Yapılan bir çalışmada PKU'lu çocuğu olan ebeveynler ve sağlıklı çocuğu olan ebeveynler karşılaştırılmıştır. Sonuç olarak, PKU'lu çocuğa sahip aileler çocuklarının daha az mutlu, daha az neşeli ve daha az inançlı olduklarını, bu durumun ise PKU'nun duygusal etkilerinden kaynaklanabileceğini belirtmişlerdir (Landolt ve ark., 2002).

Genel olarak değerlendirildiğinde, 9-11 yaş grubu ve ebeveynlerinin karşılaştırılmasında olduğu gibi, 12-17 yaş grubu ve ebeveynleri arasındaki farklılığın da ebeveynlerden dolayı olduğu görülmektedir. PKU'nun semptomları bölümüne benzer şekilde, PKU'nun genel olarak etkileri bölüm skorları PKU'lu bireyler için yaşa bağlı olarak azalmıştır, fakat ebeveynler açısından tam tersi bir

durum gözlenmiştir. Ebeveynler çocuklarının yaşının artmasıyla sosyal ortamlarda bulunma zamanlarının da artmasını ve gelecekteki yaşamlarını etkilemesi nedeniyle oldukça endişeli oldukları dikkat çekmektedir.

PKU'nun genel olarak etkileri bölümünde PKU'lu bireylerin yaşının artmasıyla; PKU'nun çocuk üzerindeki etkilerinin azaldığı, ebeveynler üzerindeki etkisinin ise arttığı sonucuna ulaşılmıştır. Çalışmamızda yaşın artması ile birlikte PKU'ya özgü semptomlarda da azalma görülmesine rağmen diyetle uyulmadığında ortaya çıkan bu semptomlar PKU'lu bireylerin sosyal yaşam kalitelerini doğrudan etkilemektedir. Fenilalanin mekanizmasına bağlı olarak gelişen bu semptomların en aza indirilebilmesi için PKU'ya uygun beslenilmesi gerekmektedir. Sonuç olarak PKU'lu bireylerin yaş artışı ile birlikte semptomlarındaki belirgin azalmanın diyetin öneminin anlaşılmasına ve PKU'ya uygun beslenmelerine bağlanabilir.

#### **4.4.3. Fenilalanin içermeyen supleman kullanımı bölümünün değerlendirilmesi**

Protein kısıtlı diyet ile birlikte PKU'ya özel ürünler de PKU tedavisinin önemli bir kısmını oluşturmaktadır (Cleary ve ark., 2006 ). Bu çalışmada gruplar arasında sadece "PKU suplemeninin tadı" alanında anlamlı farklılık bulunmamaktadır. Üç PKU'lu grup da benzer olarak suplemanların tadını beğenmemektedir ve 9-11 yaş grubu diğerlerine göre daha kötü bulmaktadır [75,0 (25,0-75,0)]. Diğer alanlarda ise gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılıklar bulunmamaktadır. "Supleman kullanımına bağlılık", "suplemen kullanımı atlandığında suçluluk hissetme" ve "suplemen kullanımının aile içi ilişkilere etkileri" alanlarında yaş arttıkça skorların düştüğü, sonuçların daha pozitif olduğu görülmektedir.

PKU-QOL ölçeğinin Fenilalanin içermeyen protein supleman kullanımı bölümünde yer alan "supleman kullanımına bağlılık" ve "supleman kullanımının aile içi ilişkilere etkileri" alanlarında 9-11 yaş grubu ve ebeveynleri arasında anlamlı bir farklılık bulunurken, "supleman kullanımının günlük işlere etkileri" ve

“supleman kullanımı atladığında suçluluk hissetme” alanları arasında anlamlı bir farklılık bulunmamıştır. Supleman kullanımına ebeveynler çocuklarının sadık kaldığını düşünmesine rağmen çocuklar 3-5 kere atladıklarını belirtmişlerdir. Ayrıca ebeveynler supleman kullanımının aile içi ilişkilerini çocuklara göre çok daha az etkilediğini belirtmişlerdir. Benzer durum protein kısıtlı diyet bölümünde de görülmüştür. Adölesan grup ve ebeveynleri arasında ise “suplemen kullanımına bağlılık”, “supleman kullanımının günlük işlere etkileri” ve “supleman kullanımı atlandığında suçluluk hissetme” skorları arasında anlamlı fark bulunurken, “supleman kullanımının aile içi ilişkilere etkileri” alan skorları arasında anlamlı farklılık bulunmamıştır. Protein kısıtlı diyet bölümündeki tüm alanlarda gruplar arasında anlamlı farklılık bulunmuştur (Çizelge 3.16.).

Shearer ve ark. (2008) yürüttükleri bir çalışmada katılımcıların %57,0’si suplemen kullanımının faydalı olduğunu belirtmişlerdir. Başka bir çalışmada ise PKU suplemanlarının bazılarının tat ve tüketilebilirliğinin yetersiz olduğu belirtilmiştir (Macleod ve ark., 2010). Benzer çalışmalarda da suplemen kullanan PKU’lu bireyler için supleman tüketilebilirliği ve tadına yönelik çalışmalar yapılması gerektiği vurgulanmıştır (Prince ve ark., 1997, MacDonald ve ark., 2006).

Çalışmamızdaki gruplar genel olarak değerlendirildiğinde; PKU’lu bireylerin çoğunun PKU’lu bireyler için geliştirilen Phe içermeyen protein suplemanlarının tadını beğenmediği ve suplemanlara yönelik ürün geliştirme çalışmalarına ihtiyaç olduğu sonucuna varılmıştır.

#### **4.4.4. Protein kısıtlı diyet bölümünün değerlendirilmesi**

PKU’lu bireyler için en önemli sorunlardan bir tanesi diyetle olan bağlılıktır. Yapılan bir çalışmada PKU’lu bireylerde protein kısıtlı diyetle bağlılığın yaş arttıkça azaldığı saptanmıştır (Finkelson ve ark., 2001). Bu çalışmada da benzer şekilde yaşın artması ile birlikte diyetle olan bağlılığın azaldığı ve gruplar arasında anlamlı bir

farklılık olduğu belirlenmiştir. Sonuçta yiyeceklerin küçük yaş grubunu daha çok cezbediği ve tüketemedikleri besinleri daha çok arzuladıkları sonucuna varılmıştır. Ayrıca düşük proteinli besinlerin tadı alanında da benzer şekilde çocuk grubu besinlerin tadını kötü bulurken, yaşın artmasıyla birlikte tat beğenisi artmaktadır. Bu durum yaşın artması ile birlikte uyguladıkları diyeti ve tüketemeyecekleri besinleri tüketmeme nedenlerini öğrenmeleri ile ilgili olabilir. Ancak bireylerin diyetlerine olan bağlılıkta zayıflık olması durumunda suçluluk duyma alanından aldıkları skorların ortanca değerleri birbirine benzer olarak bulunmuştur. Diyete uyulmadığı zaman bireyler kendilerini oldukça suçlu hissetmektedir ve gruplar arasında anlamlı bir farklılık bulunmamaktadır.

PKU'lu bireylerin uyguladıkları protein kısıtlı diyet PKU'lu bireylerin sosyal hayatlarını olumsuz olarak etkileyebilmektedir (Gentile ve ark., 2010). Bu çalışmada ise sosyal olarak en fazla etkilenen grubun 9-11 yaş aralığındaki çocuklar olduğu belirlenmiştir ((52,5 (27,5-80,0)). 12-17 yaş grubu adölesanlar (7,5 (5,0-45,0)) ve 18-35 yaş grubu yetişkinlerin (10,0 (4,5-29,1)) skorları birbirine yakın olmakla birlikte aralarında anlamlı bir farklılık olduğu görülmektedir. Sosyal etkiler açısından incelendiğinde, çocukların daha çok okulda zorlandıkları, diyetlerini ve kullandıkları özel ürünleri diğer insanlara anlatmakta güçlük çektikleri saptanmıştır. Yaş artışı ile birlikte bu durum daha pozitifdir. Adölesanlar ile yetişkinler "diyetin genel olarak etkileri" ve "diyetin günlük işlere etkileri" yönünden değerlendirildiğinde alan skoru ortanca değerleri arasında anlamlı bir farklılık bulunmuştur ve yaşın artması ile birlikte etkilenme oranı artmıştır.

Literatürde bulunan PKU'lu bireylerin sosyal anlamda olumsuz olarak etkilendiklerini ortaya koyan araştırmalar bu çalışmadaki bulguları desteklemektedir (Weglage ve ark., 1993, Zeman ve ark., 1996).

Yaş ortalaması 27,5 yıl olan yetişkin PKU'lular (n=15) ile yapılan başka bir çalışmada ise, katılımcıların %60,0'ı protein kısıtlı diyet ile birlikte yaşam kalitesinin



arttığını, %13,0'ü ise diyetin sosyal yaşamlarını oldukça fazla etkilediğini belirtmişlerdir (Gassio ve ark., 2003).

Literatürde yer alan çalışmalar daha çok PKU'lu yetişkinleri kapsamaktadır. Yetişkin PKU'lu bireylere yönelik farklı ölçekler kullanılarak yapılan ve birbirini destekleyen çalışmalar, yetişkin PKU'luların yaşam kalitelerinin normale daha yakın olduğunu belirtmektedir (Bosch ve ark., 2007, Simon ve ark., 2008, Mütze ve ark., 2011).

Cotugno ve ark. (2011) çocuklar ve adölesanlar ile yaptıkları bir çalışmada çocukların adölesanlara göre fiziksel ve psikolojik olarak daha düşük skorlara sahip olduklarını saptamışlardır.

Diyete bağlılık alanında 9-11 yaş grubu ve ebeveynleri arasında anlamlı bir farklılık bulunurken, diyetle uyulmadığında suçluluk duyma ve yemekten keyif alma alanlarında ise anlamlı bir farklılık bulunmamıştır. Ebeveynler çocuklarının "daima" diyetle sadık kaldığını belirtirken, çocuklar "sıklıkla" sadık kaldıklarını belirtmişlerdir. Bu durum çocukların yaş olarak küçük olması nedeni ile PKU'dan psikolojik ve sosyal olarak oldukça etkilendikleri anlamına gelebilir. Adölesan grup ve ebeveynlerinde ise; ebeveynler çocuklarının diyetle "daima" sadık kaldığını belirtirken, çocukları "bazen" sadık kaldığını belirtmiştir. Bu durum çocukların yaşının artmasından, çevrelerinin sosyal olarak genişlemesinden ve ailelerin takibinin bir ölçüde zorlaşmış olmasından kaynaklanabilir. PKU'lu çocuklar adölesan döneme geçtiklerinde ve bağımsızlık kazanmaya başladıklarında önemli zorluklarla karşılaşabilmektedirler (Gentile ve ark., 2010). Bu durum çalışmamızdaki bulguları desteklemektedir.

Diyet ve supleman kullanımına bağlılık özellikle çocukluk yıllarında beyin fonksiyonlarının gelişimi açısından kritik öneme sahiptir ancak bu durum adölesan dönemde de oldukça önemlidir (Moyle ve ark., 2007, Gentile ve ark., 2008). PKU ile ilişkili stres durumu ve kısıtlayıcı diyetin yükü, PKU'lu bireylerde psikiyatrik

semptomların artmasında rol oynayabilmektedir (Weglage ve ark., 1994, Weglage ve ark., 1996). Diyet kısıtlaması gerektiren PKU ve Tip 2 Diyabet ile ilişkili yeme davranışı ve alışkanlıklarının karşılaştırıldığı bir çalışmada, yaşa bağlı olarak iki grup arasında farklılığın olmadığı, yeme davranışı ölçeği skorlarına göre ise PKU'luların daha düşük puan aldığı (kadınlarda) ve diyet kısıtlamasının bu iki kronik hastalık açısından yeme davranışını oldukça olumsuz etkilediği sonucuna varılmıştır (Antisdel ve Chrisler, 2000).

PKU'lu çocuklar ve ebeveynleri üzerine yapılan sınırlı çalışmaların birinde, metabolik kontrol açısından iyi olan ailelerin daha kötü ailelere oranla çocuklarının genel olarak (okul başarısı, günlük işler) PKU'dan daha çok etkilendiğini düşündükleri ve iki grup arasındaki korelasyonun istatistiksel olarak anlamlı olduğu, PKU'lu çocuklar arasında ise anlamlı bir farklılığın olmadığı sonucuna varılmıştır (Thimm ve ark., 2013).

Yaş ortalaması  $9,0 \pm 5,2$  yıl olan PKU'lu çocukların ebeveynleri (n=89) ile yapılan bir çalışmada, PQOL (Ebeveyn yaşam kalitesi ölçeği) kullanılmıştır ve ebeveynlerin büyük çoğunluğunun çocuklarının PKU durumunu yönetmede oldukça başarılı oldukları, ancak ailesel stres yükünün fazla olduğu bulunmuştur. Sonuçta PKU'lu ailelere gerekli sosyal desteğin verilmesi gerektiği vurgulanmıştır (Fidika ve ark., 2013). Aynı ölçeğin kullanıldığı benzer bir çalışmada da ebeveynlerin PQOL skorları sonucuna göre yaşam kalitelerinin normal olduğu belirlenmiştir (ten Hoedt ve ark., 2011).

Ten Hoedt ve ark. (2011), PKU'lu veya galaktozemili olan çocukların ebeveynlerinin yaşam kalitelerini sağlıklı çocuğu olan ebeveynler ve diğer metabolik hastalıklı çocuğu olan ebeveynler ile karşılaştırdıkları çalışmada, PKU'lu çocuğu olan ebeveynlerin sağlıklı çocuğu olan ebeveynler ile arasında anlamlı bir farklılık bulunmazken, diğer metabolik hastalıklı çocuğu olan ebeveynlerden daha iyi skora sahip oldukları bulunmuştur ( $p < 0,001$ ). Ayrıca PKU'lu çocuğu olan ebeveynlerinin mental skorlarının, çocuklarının yaşından anlamlı ölçüde pozitif olarak etkilendiği

sonucuna varılmıştır. Bu durum PKU'nun olumsuz yönlerinin diyet ile tolere edilebileceğini göstermektedir. Çalışmamızdaki sonuçlar da bu durumu desteklemektedir.

Wu ve ark. (2011), yaptıkları bir çalışmaya, okul çağındaki PKU'lu çocuklar, PKU'lu adölesanlar ve sağlıklı çocukları dahil etmişlerdir. Çalışma sonucunda PKU'lu grupların, yaşam kalitesini etkileyebilecek çoğu alan skorlarının normal aralıkta olduğunu, sağlıklı grup ile arasında anlamlı farklılığın bulunmadığını, sadece depresyon alanında PKU'luların daha yüksek skora sahip olduğunu saptamışlardır ( $p<0,05$ ).

Olsson ve ark. (2007), 8-12 yaş aralığındaki çocuklar ( $n=21$ ) ve 13-19 yaş aralığındaki adölesanlar ( $n=20$ ) ile yaptıkları bir çalışmada, yaşın artması ile birlikte PKU'luların diyet sorumluluğuna daha fazla sahip olduklarını, ebeveynlerinin ise diyet ve supleman takibini rahat bir şekilde yürüttükleri sonucuna varmışlardır. Bu durum daha önceki benzer bir çalışma ile desteklenmektedir (Crone ve ark., 2005).

Çalışmamızın PKU-QOL ölçeği bölümleri ve alt alanları genel olarak değerlendirildiğinde sonuç olarak; PKU'nun küçük çocukları daha fazla etkilediği ve bu etkilerin yaş artışı ile azaldığı görülmüştür. Ayrıca yaş artışı ile birlikte özellikle sosyal ortamların da artması nedeniyle PKU'lu bireylerin diyetlerini daha iyi kavradıkları ancak bu durumu diğer insanlara açıklama konusunda endişeli oldukları belirlenmiştir. Ebeveynlerin PKU ile ilgili yeterli bilgiye sahip oldukları, çocuklarının hastalığı ile yakından ilgilendikleri ve çocuklarının durumundan duygusal olarak oldukça fazla etkilendikleri sonucuna ulaşılmıştır. Ayrıca ebeveynlerin diyetin zorluğu ve PKU özel ürünlerinin yetersizliği sebebiyle PKU'dan ekonomik olarak oldukça fazla etkilendikleri belirlenmiştir. Ebeveynlerin supleman kullanımı ve protein kısıtlı diyetin yönetiminde başarılı oldukları ancak PKU'nun günlük işlerini oldukça fazla etkilediği sonucuna varılmıştır.

#### 4.5. PKU'lu Bireylerin ve Ailelerinin PKU ile İlgili Duygu ve Düşünceleri

Çocukların diyetlerinde en fazla yasak ürünler olmasından dolayı zorlandıkları ve diğer besinlerin tadını merak ettikleri ön plana çıkmaktadır. Adölesanlarda daha çok okul, arkadaş ortamı gibi sosyal ortamlarda diyetleri yüzünden zorlandıkları görülmektedir. Yetişkinlerde ise, diyetin zorluklarına alışıldığı ancak diğer insanlara PKU'yu anlatmanın zor olduğu sonucuna ulaşılmıştır. PKU'lu bireylerin yaş artışı ile birlikte PKU ile yaşamaya alıştıkları belirlenmiştir. PKU'lu çocuğa sahip ailelerde en fazla özel ürünlerin yetersiz olduğu, piyasada bulunan özel ürünlerin pahalı olduğu, çocuklarının sosyal ortamları genişledikçe diğer insanlara açıklama yapma konusunda psikolojik olarak zorlandıkları sonucu ortaya çıkmıştır. PKU'luların ve ebeveynlerin bu bölümdeki değerlendirmeleri, ölçek skorlarında ortaya çıkan durumları destekler niteliktedir.

Yaşları 8-23 arasında olan çocuk, adölesan ve yetişkin PKU'luların (n=20) dahil olduğu ve yaşam tecrübelerinin değerlendirildiği nitel bir çalışmada, PKU'luların yeterli bilgi düzeyine sahip olmadıkları, kendilerini hasta gibi görmedikleri, yaşam kalitelerinin ise özellikle diyetleri nedeniyle olumsuz etkilendiği saptanmıştır (Di Ciommo ve ark., 2012). Yapılan başka bir çalışmada ise, yaşam kalitesi ölçeği kullanılarak ilaç tedavisi alan (n=22) ve diyet uygulayan (n=21) 43 PKU'lu bireyin (6-35 yaş aralığı) yaşam kaliteleri değerlendirilmiştir. Ölçek skorları değerlendirildiğinde, hem yetişkin hem de çocuk grubunda, ilaç kullanan grubun diyet uygulayan gruba göre daha yüksek puan aldığı, yetişkinler arasında ise erkeklerin ve eğitim düzeyi düşük olanların daha düşük skorlar aldıkları belirlenmiştir (Cazzorla ve ark., 2014).

## 5. SONUÇ VE ÖNERİLER

Çalışma 9-11 yaş aralığındaki 20 PKU'lu çocuk (%19,1), 12-17 yaş aralığındaki 22 PKU'lu adölesan (%20,9), 18-35 yaş aralığındaki 21 PKU'lu yetişkin (%20,0) ve çocuk ve adölesanların ebeveynleri (%40,0) olmak üzere toplam 105 kişi üzerinde yürütülmüştür. Çocuk grubunun %55,0'i kız iken %45,0'i erkek, adölesan grubun %54,5'i kız iken %45,5'i erkek, yetişkin grubunun ise %85,7'si kadın iken %14,3'ü erkektir. Ebeveynlerin ise %90,5'i anne iken %9,5'i babadır. PKU'lu gruplar BKİ'lerine göre değerlendirildiklerinde, çocukların %55,0'i zayıf, adölesanların %61,8'i normal ve yetişkinlerin %76,2'si normal aralıktadır.

Araştırma bulguları literatürdeki diğer çalışmalarca desteklenir niteliktedir. Bu sonuçlar ülkemize özgü profillerin çıkarılabilmesi ve PKU'lu bireylere destek olabilmesi açısından önem taşımaktadır. Ülkemizdeki PKU'lu bireylerin yaşam kalitelerinin değerlendirilmesine yönelik bilimsel bir çalışma bulunmamaktadır. Bu açıdan özgünlük anlamında önemli bir araştırma olabilecek bu çalışmanın sonuçları ve önerileri aşağıda özetlenmiştir;

PKU'lu gruplar beslenme alışkanlıklarına göre değerlendirildiklerinde, çoğunun yeterli ve dengeli beslendiğini düşündüğü görülmüştür. Ev dışı yemek tüketim sıklıklarında ve ev dışı yemek yemenin zorluğu konusunda gruplar arasında sonuçlar benzer bulunmuştur. Kaçamak yapma ve ev dışı yemek tüketme durumunda ise yaşın artması ile birlikte artış görülmüştür. En fazla kaçamak yapan grubun %50,0 ile adölesan grubu, en az kaçamak yapan grubun ise %15,0 ile çocuk grubu olduğu sonucu ortaya çıkmıştır. En fazla ev dışı yemek tüketen grup ise %90,5 ile yetişkin PKU'lular olmuştur. Tüm gruplar ev dışı yemek yemenin zorluğunu değerlendirirken en fazla "çok zor" olarak cevap vermişlerdir. PKU'lu çocuk ve adölesanlar, yeterli ve dengeli beslenme ile kaçamak yapma alanlarında ebeveynleri ile karşılaştırıldıklarında aralarında anlamlı bir farklılık bulunmamıştır ve ebeveynlerinin çocuklarının diyet takibinde başarılı oldukları sonucuna varılmıştır. PKU'lu grupların büyük çoğunluğunun reçete edilmiş ürüne sahip olduğu, ilaç

kullandıkları, özel PKU ürünlerini tükettikleri belirlenmiştir. Katılımcılar piyasada PKU diyetine uygun ürün bulmada en fazla “zor”-“çok zor”, piyasada bulunan ürünlerin yeterliliği konusunda ise “kesinlikle yetersiz” cevabını vermişlerdir.

PKU’lu bireylerin ve ebeveynlerinin PKU-QOL ölçekleri değerlendirildiğinde; PKU semptomları bölümünde; çocukları en fazla olumsuz etkileyen semptom “yavaş düşünme”, adölesanları en olumsuz etkileyen “yorgunluk” ve “konsantrasyon eksikliği”, yetişkinleri ise en olumsuz etkileyen semptom “yorgunluk” olarak belirlenmiştir. Genel olarak değerlendirildiğinde, semptomlarda yaşa bağlı olarak azalma olduğu saptanmıştır.

PKU semptomları bölümünde; 9-11 yaş grubu PKU’lu çocuklar ve ebeveynleri arasında tüm alanlar açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılıklar bulunmuştur. Tüm alanlarda çocuklar ebeveynlerinden daha yüksek skorlar almıştır, ebeveynlerin çocuklarını değerlendirmeleri daha olumlu iken çocukların verdikleri cevaplar daha olumsuz olmuştur. Ayrıca ebeveynler çocuklarının sağlık durumlarını iyi olarak değerlendirmişler, ancak çocuklar PKU’nun semptomlarından olumsuz olarak etkilendiklerini belirtmişlerdir. 12-17 yaş grubu ve ebeveynleri arasında ise sadece çocuğun sağlığının değerlendirilmesi ve endişe alanlarında iki grup arasında anlamlı bir farklılık bulunmuştur. Adölesanların ebeveynleri çocuklarına göre çocuklarının daha sağlıklı olduğu düşünmekte iken, adölesanlar daha fazla endişeli olduklarını belirtmişlerdir. Çocuk grubu ve ebeveynlerinin aksine adölesan ebeveynlerinin çocuklarının durumunu daha iyi gözledikleri sonucuna varılmıştır. Ayrıca çocuk grubu ve adölesan grubu PKU semptomları açısından değerlendirildiğinde, yaşın artması ile semptomlarda azalma olduğu ve bunun da diyetle olan bağlılık ve PKU bilincinin oluşmasından kaynaklanabileceği düşünülmektedir.

Genel olarak PKU bölümünde; PKU, her üç PKU’lu grubun en fazla “Endişeler- yüksek kan Phe düzeyleri” alanını etkilemiştir. PKU’nun genel etkileri değerlendirildiğinde ise yaşa bağlı olarak olumlu anlamda bir azalma saptanmıştır. Özellikle çocuklar kan testlerinden diğer iki gruba göre daha fazla endişe duymuştur.

Genel olarak PKU bölümünde; 9-11 yaş grubu PKU'lu çocuklar ve ebeveylelerinin skor ortanca değerleri birbirine benzer olarak bulunmuştur ve sadece PKU'nun duygusal etkileri alanı arasında anlamlı bir farklılık bulunmuştur. Çocukların ebeveynlerine göre PKU'dan duygusal olarak daha çok etkilendikleri görülmektedir. 12-17 yaş grubu ve ebeveynleri arasında PKU'nun günlük işlere etkileri alanı haricindeki diğer alanlar açısından iki grup arasında anlamlı farklılıklar belirlenmiştir. İki grubun da en yüksek skoru, çocuk ve ebeveynlerine benzer şekilde, kan Phe düzeylerinin yüksek çıkmasından endişe duyma alanında aldıkları bulunmuştur. Genel olarak değerlendirildiğinde ise ebeveynlerin çocuklarına göre PKU'dan daha çok etkilendiği sonucuna varılmıştır.

Fenilalanin içermeyen supleman kullanımı bölümünde; supleman kullanımına bağlılık, supleman kullanımına bağlılıkta zayıflık olursa suçluluk duyma ve supleman kullanımının aile içi ilişkilere etkileri alanlarında yaşa bağlı olarak istatistiksel olarak anlamlı bir azalma tespit edilmiştir. Suplemanların tadı alanında gruplar arasında anlamlı bir farklılık bulunmamıştır ve PKU'lu bireylerin büyük çoğunluğu suplemanların tadını kötü olarak değerlendirmiştir.

Fenilalanin içermeyen supleman kullanımı bölümünde; 9-11 yaş grubu PKU'lu çocuklar ve ebeveyleleri arasında supleman kullanımına bağlılık ve supleman kullanımının aile içi ilişkilere etkileri alanlarında anlamlı bir farklılık bulunmuş iken diğer alanlar benzer olarak bulunmuştur. 12-17 yaş grubu ve ebeveynleri arasında supleman kullanımına bağlılık ve supleman kullanımı atlandığında suçluluk duyma alanlarında anlamlı farklılık bulunurken diğer alanlar için farklılık bulunmamıştır. PKU'lu bireylerde yaşın artması ile birlikte supleman kullanımına olan adaptasyonun arttığı, ailelerin ise supleman kullanımının yönetiminde başarılı oldukları ancak ürünlerin yetersiz olduğu sonucuna ulaşılmıştır.

Protein kısıtlı diyet bölümünde; yaşın artmasıyla diyetle yer almayan besinlerin cazibesinde azalma, diyet protein kısıtlamasına bağlılıkta azalma, diyetin sosyal

etkilerinde olumlu yönde azalma, düşük proteinli besinlerin tadını beğenmede azalma olduğu görülmüştür.

Protein kısıtlı diyet bölümünde; diyete bağlılık alanında 9-11 yaş grubu PKU'lu çocuklar ve ebeveynleri arasında anlamlı bir farklılık bulunmuştur. Ayrıca anket sonuçları (kaçamak yapma bölümü) ile karşılaştırıldığında benzer sonuçlar olduğu fakat çocukların diyete olan bağlılığının ebeveynlerin düşündüğünden daha az olduğu bulunmuştur. 12-17 yaş grubu ve ebeveynleri arasında tüm alanlarda istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmuştur. PKU diyetinin adölesan grubunun ebeveynlerini daha fazla etkilediği sonucu ortaya çıkmıştır. Ebeveynlerin diyetin yönetiminde zorlanmadıkları ancak diyetin günlük işlerini oldukça fazla etkilediği sonucuna ulaşılmıştır.

PKU'lu adölesanların, PKU'lu yetişkinlerin ve PKU'lu çocuk ve adölesanların ebeveynlerinin PKU'nun semptomları bölümünde yer alan semptomların PKU ile ilgili olup olmadığı sonuçlarına göre; baş ağrısı, yavaş düşünme ve üzüntü semptomları açısından gruplar arasında anlamlı bir farklılık bulunmakta iken diğer semptomlar açısından anlamlı bir farklılık bulunmamıştır. Sonuç olarak semptomların PKU ile ilişkili olduğu en fazla düşünülen alanlar "konsantrasyon eksikliği" (%53,2), "saldırganlık" (%45,8), "yavaş düşünme" (%42,2) ve "sinirlilik" (%40,3) olduğu sonucuna varılmıştır.

Anketin son kısmında yer alan ve niteliksel olarak değerlendirilen "PKU ile Yaşamak" ile ilgili duygu ve düşünceler değerlendirildiğinde, PKU'lu gruplarda çocuk grubunda diyetle yer almayan besin istekleri, diyetle yasaklar konusunda zorlandıkları belirlenmiştir. Adölesan grupta ise diyete alışıldığı ancak özellikle okulda zorlandıkları, diyetleri nedeniyle ev dışında besin bulamamaktan dolayı üzüldükleri sonucuna ulaşılmıştır. Yetişkinlerde ise, PKU ile yaşamının oldukça zor olmasına rağmen PKU'nun daha fazla benimsendiği, hastalıktan ziyade yaşam tarzı olarak görüldüğü fakat diğer insanlara anlatma gereği duyma konusunda zorlandıkları sonucuna varılmıştır. Ebeveynler değerlendirildiğinde ise özellikle özel



ürünlerin eksikliğinden ve pahalı olmasından şikayetçi oldukları, duygusal anlamda oldukça etkilendikleri ve çocuklarının yaşı arttıkça özellikle gelecekteki yaşamlarından endişe duydukları sonucu ortaya çıkmıştır. Tüm bireylerin duygu ve düşünceleri ile ölçeklerinden aldıkları skorlar arasında anlamlı bir ilişki görülmektedir. Ayrıca buradaki veriler ve ölçek skorları arasındaki bu ilişki çalışmanın amacını ve hipotezi desteklemektedir.



## ÖNERİLER

Ölçek ve anket sonuçları genel olarak değerlendirildiğinde PKU'lu bireylerin sosyal yaşamda oldukça zorlandıkları görülmektedir. Özellikle ev dışında ürün bulunmaması veya pahalı olması, diyetlerinde yer alan suplemanların toplum içinde tüketiminde çekindikleri ve ebeveynlerin başka çocuk sahibi olma konusunda endişeli oldukları görülmektedir. Toplumunu bilinçlendirici faaliyetlerin artırılması gereklidir.

PKU'lu bireylerde yaşın artmasıyla hastalığın daha fazla benimsendiği ancak ebeveynlerin ise daha fazla endişe duydukları sonucu ortaya çıkmıştır. Özellikle PKU konusunda toplumun bilinçlendirilmesi gerekmektedir. Ayrıca PKU özel ürünlerinin geliştirilmesine yönelik çalışmalar yapılmalı ve piyasadaki ürün çeşitliliği artırılmalıdır.

PKU tedavisinde temel etken olan diyet tedavisi, diyetisyen kontrolünde iyi planlanmalı ve multidisipliner yaklaşım çerçevesinde PKU hastalarına ve ailelerine gerekli psikolojik destek de sağlanmalıdır.

PKU'lu bireylerin diyetle birlikte normal ve sağlıklı olabilecekleri yapılan araştırmalar ile desteklense de, PKU açısından özellikle yüksek bir prevalansa sahip olan ülkemizde PKU'ya yönelik çalışmalar oldukça yetersizdir. PKU'lu bireylerin diyetlerinden dolayı sosyal yaşamda karşılaştıkları sorunları elen alan niteliksel araştırmalara ihtiyaç vardır. Bu sebeple bu çalışmada PKU'lu bireylerin beslenme alışkanlıkları ve yaşam kalitelerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır. PKU'lu bireylere ulaşım zor olmakla beraber, ülkemizde yapılacak çalışmalara kaynak olabilmesi açısından bu çalışmanın özgünlüğü önem kazanmaktadır. Fakat bu çalışmadaki bireylerin besin tüketim kayıtları, PKU sınıflamaları (klasik, hafif, orta), ilaç kullanımları gibi etmenler çalışmada yer almamaktadır. İlerleyen çalışmalarda bu faktörler de göz önünde bulundurulduğunda daha nitelikli çalışmalar olabilecektir.

## ÖZET

### Fenilketonüri Hastalarının Beslenme Alışkanlıkları ve Yaşam Kalitelerinin Değerlendirilmesi

Bu çalışma, PKU'lu bireylerin beslenme alışkanlıkları ve yaşam kalitelerinin değerlendirilmesi amacıyla yapılmıştır. PKU Aile Derneği aracılığı ile ulaşılan 9-35 yaş aralığında bulunan gönüllü ve PKU tanısı almış 20 PKU'lu çocuk (%19,1), 22 adölesan (%20,9), 21 yetişkin (%20,0) ile 42 çocuk ve adölesanların ebeveynleri (%40,0) katılmıştır. (n=105). PKU'lu bireylerin demografik özellikleri, beslenme alışkanlıkları, PKU ile ilgili durumları ve duygu ve düşünceleri anket formu ile saptanmıştır. Yaşam kaliteleri ise Regnault ve ark. (2015) tarafından geliştirilen ve izni alınan ölçekler ile değerlendirilmiştir. Çocukların yaş ortalaması 10,2±0,6, adölesanların yaş ortalaması 13,3±1,1, yetişkinlerin yaş ortalaması 23,5±5,1 ve ebeveynlerin yaş ortalaması 35,6±4,8 olarak belirlenmiştir. PKU'lu gruplar BKİ'lerine göre değerlendirildiğinde zayıf (%25,4), normal (%63,5) ve şişman (%11,1) olarak bulunmuştur, ayrıca zayıflık en fazla çocuklarda iken şişmanlık en fazla yetişkinlerde ve gruplar arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (p<0,05). PKU'lular arasında yeterli ve dengeli beslenme, ev dışı yeme sıklığı ve ev dışı yemek yemenin zorluğu kısımlarında anlamlı farklılık bulunmamakta iken (p>0,05), kaçamak yapma ve ev dışı yemek tüketim durumları arasında anlamlı farklılık bulunmuştur (p<0,05). Diyet ile ilgili kaçamağı en fazla adölesanların yaptığı ve yaşın artmasıyla ev dışı yemek tüketim durumunda artış olduğu saptanmıştır. Ayrıca özellikle adölesanlar için ev dışı yemek yemenin çok zor olduğu sonucuna ulaşılmıştır. Bu alanlar açısından ebeveynler ve çocukları arasında anlamlı bir farklılık bulunmamıştır (p>0,05). Evde yemek pişirme süresi çocuk ve adölesan ailelerinde 1-1,5 saat iken yetişkin PKU'lularda 30dakika-1 saattir ve bireylerin tamamına yakını PKU özel ürünleri kullanmaktadır. PKU-QOL ölçekleri değerlendirildiğinde PKU'lu gruplar arasında; PKU semptomları bölümünde baş ağrısı, karın ağrısı, konsantrasyon eksikliği, yavaş düşünme, sinirlilik, saldırganlık, ruh hali değişkenliği, üzüntü ve endişe alanları; Genel olarak PKU bölümünde PKU'nun sosyal etkileri, PKU'nun genel etkileri, endişe-kan testleri alanları; Phe içermeyen supleman kullanımı bölümünde supleman tadı haricindeki tüm alanlar; Protein kısıtlı diyet bölümünde yiyeceklerin cazibesi, diyete bağlılık, diyetin sosyal etkileri ve düşük proteinli besinlerin tadı alanları açısından anlamlı farklılık bulunmaktadır (p<0,05). Sonuç olarak yaş arttıkça PKU'nun PKU'lu birey üzerindeki etkileri azalırken, ebeveynleri üzerindeki etkilerinin arttığı sonucuna varılmıştır. Çocuklar ve adölesanlar ile ebeveynleri değerlendirildiğinde çocuk grubunun skorlarının adölesan grubuna göre daha fazla alanda ebeveynlerinden farklılık gösterdiği saptanmıştır. Bu çalışma, PKU'da oldukça yüksek prevalansa sahip olan Türkiye açısından önemli ve özgün bir çalışmadır. PKU'lu bireylerin sosyal yaşamda karşılaştıkları sorunları ele alan çalışmaların artması gerekmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Beslenme, Fenilketonüri, Yaşam Kalitesi

## SUMMARY

### **Evaluation of Eating Habits and Quality of Life Patients With Phenylketonuria**

This study was conducted to evaluate the nutritional habits and quality of life patients with phenylketonuria. Accessed by PKU Family Association, in the 9-35 age range, volunteer and diagnosed with PKU, 20 children with PKU (19,1%), 22 adolescents (20,9%), 21 adults (20,0%) and 42 patients of children and adolescents (40%) were participated (n = 105). The demographic characteristics, eating habits, status and feelings and thoughts about PKU of individuals with PKU were determined by survey. Quality of life these groups was evaluated with questionnaires developed by Regnault et al. (2015) and were get permission. The mean age of the children was  $10.2 \pm 0.6$ , of the adolescents was  $13.3 \pm 1.1$ , of the adults was  $23.5 \pm 5.1$  and of the parents was  $35.6 \pm 4.8$ . PKU groups were found to be as weak (25.4%), normal (63.5%) and obese (11.1%) when evaluated according to BMI, also weakness is the most common in children while obesity is the most in adults and the difference between groups was found to be statistically significant ( $p < 0,05$ ). While there is not a significant difference between individuals with PKU in sections of adequate and balanced diet, frequency of eating outside, difficulty of eating outside ( $p > 0,05$ ), there was a significant difference in terms of eating something forbidden and eating outside. It was been determined that the eating something forbidden is the most in adolescents and that the increase in age leads to an increase in the eating out. Moreover it was resulted with the eating out is very difficult especially for adolescents. There was no significant difference between parents and children in terms of these sections ( $p > 0,05$ ). The duration of cooking at home is 1-1.5 hours in children and adolescents while in adult PKUs is 30 minutes-1 hour and most of the individuals are using PKU special products. When it comes to PKU-QOL questionnaires are evaluated: in terms of domains of headache, stomach ache, lack of concentration, slow thinking, irritability, aggressiveness, moodiness, sadness and anxiety in the PKU symptoms module; domains of social impact of PKU, overall impact of PKU and anxiety - blood test in the PKU in general module; all domains except supplement taste in the Supplement administration module; domains of food temptation, adherence to dietary protein restriction, social impact of dietary protein restriction and taste - low-protein food in the Dietary protein restriction module, there is a significant difference among groups with PKU ( $p < 0,05$ ). In conclusion, the effects of PKU on patients with PKU were decrease as the age increases while these effects were increase on parents. When evaluated the children, adolescents and their parents, the differences of domain scores between parents of the children group were higher than adolescent group. This study is an important and unique study for Turkey which has a very high prevalence in PKU. There is a need for further studies dealing with problems faced individuals with PKU in social life.

**Key Words: Nutrition, Phenylketonuria, Quality of Life**

## KAYNAKLAR

- ALAEI M, ASADZADEH-TOTONCHI G, GACHKAR L, FARIVAR S (2011). Family Social Status and Dietary Adherence of Patients with Phenylketonuria. *Iran J Pediatr.*, **21**: 379–384.
- ALDAMIZ-ECHEVARRIA L, LLARENA M, BUENO MA, DALMAU J, VITORIA I, FERNANDEZ-MARMIESSE A, ANDRADE F, BLASCO J, ALCALDE C, GIL D, GARCIA MC, GONZALEZ-LAMUNO D, RUIZ M, RUIZ MA, PENA-QUINTANA L, GONZALEZ D, SANCHEZ-VALVERDE F, DESVIAT LR, PEREZ B, COUCE ML (2016). Molecular epidemiology, genotype-phenotype correlation and BH4 responsiveness in Spanish patients with phenylketonuria. *J Hum Genet.*, **61**: 731-744.
- ANTISDEL JE, CHRISLER JC (2000). Comparison of eating attitudes and behaviors among adolescent and young women with type 1 diabetes mellitus and phenylketonuria. *J Dev Behav Pediatr.*, **21**: 81-86.
- AOKI K, WADA Y (1988). Outcome of the Patients Detected by Newborn Screening in Japan. *Pediatr Int.*, **30**: 429–434.
- ARNOLD GL, VLADUTIU CJ, KIRBY RS, BLAKELY EM, DELUCA JM (2002). Protein insufficiency and linear growth restriction in phenylketonuria. *J Pediatr.*, **141**: 243-6.
- AWISZUS D AND UNGER I (1990). Coping with PKU: results of narrative interviews with parents. *Eur J Pediatr.*, **149**: 45-51.
- BALAGOT RC, EHRENPREIS S, GREENBERG J, et al. D-phenylalanine in human chronic pain. In: Ehrenpreis S, Sicuteri F, eds. Degradation of Endogenous Opioids: Its Relevance in Human Pathology and Therapy. New York, NY: *Raven Press*; 1983:207-215.
- BAYSAL A (2011). *Diyet El Kitabı*. Ed: BAYSAL A. Hatipoğlu Yayınevi. 6. Baskı, Ankara. s.: 108-119.
- BÉLANGER-QUINTANA A, BURLINA A, HARDING CO, MUNTAU AC (2011). Up to date knowledge on different treatment strategies for phenylketonuria. *Mol Genet Metab.*, **104**: 19–25.
- BICKEL H, GERRARD JW, HICKMANS EM (1953). Influence of phenylalanine intake on phenylketonuria. *Lancet*, **2**: 812–19.
- BILDER DA, NOEL JK, BAKER ER, IRISH W, CHEN Y, MERILAINEN MJ, PRASAD S, WINSLOW BJ (2016). Systematic Review and Meta-Analysis of Neuropsychiatric Symptoms and Executive Functioning in Adults With Phenylketonuria. *Dev Neuropsychol.*, **41**: 245-260.
- BILGINSOY C, WAITZMAN N, LEONARD CO, ERNST SL (2005). Living with phenylketonuria: perspectives of patients and their families. *J Inherit Metab Dis.*, **28**: 639-649.

- BJØRGO E, DE CARVALHO RM, FLATMARK T (2001). A comparison of kinetic and regulatory properties of the tetrameric and dimeric forms of wild-type and Thr427->Pro mutant human phenylalanine hydroxylase. *Eur J Biochem.*, **268**: 997-1005.
- BLAU N, VAN-SPRONSEN FJ, LEVY HL (2010). Phenylketonuria. *Lancet*, **376**: 1417–1427.
- BOSCH AM, BURLINA A, CUNNINGHAM A, BETTIOL E, MOREAU-STUCKER F, KOLEDOVA E, BENMEDJAHED K, REGNAULT A (2015) . Assessment of the impact of phenylketonuria and its treatment on quality of life of patients and parents from seven European countries. *Orphanet J Rare Dis.*, **10**: 80–94.
- BOSCH AM, TYBOUT W, VAN SPRONSEN FJ, DE VALK HW, WIJBURG FA, GROOTENHUIS MA (2007). The course of life and quality of life in early and continuously treated Dutch patients with phenylketonuria. *J Inherit Metab Dis.*, **30**: 29–34.
- BROWN CS, LICHTER-KONECKI U (2015). Phenylketonuria (PKU): A problem solved? *Mol Genet Metab Rep.*, **29**: 8-12.
- BURTON BK, LEVITON L (2010). Reaching out to the lost generation of adults with earlytreated phenylketonuria (PKU). *Mol Genet Metab.*, **101**: 146–148.
- BUSHUEVA TV, VINYARSKAYA IV, CHERNIKOV VV, BOROVİK TE, KUZENKOVA LM (2014). Assessment of the life quality in children with phenylketonuria. *Vestn Ross Akad Med Nauk.*, **(11-12)**: 39-45.
- BÜYÜKKASAP T (2013). Türkiye’de Fenilketonüri Hastalığında Tanı, Tedavi, İzlem ve Uygulamaların Saptanması. Doktora Tezi. Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Ankara.
- CABALSKA B, DUCZYŃSKA N, BORZYMOWSKA J, ZORSKA K, KOŚLACZ-FOLGA A, BOŻKOWA K (1977). Termination of dietary treatment in phenylketonuria, *Eur J Pediatr.*, **126**: 253–262.
- CAZZORLA C, CEGOLON L, BURLINA AP, CELATO A, MASSA P, GIORDANO L, POLO G, DANIELE A, SALVATORE F, BURLINA AB (2014). Quality of Life (QoL) assessment in a cohort of patients with phenylketonuria. *BMC Public Health*, **14**: 1243-1252.
- CHRIST SE (2003). Asbjorn Folling and the discovery of phenylketonuria. *J Hist Neurosci.*, **12**: 44–54.
- CLACY A, SHARMAN R, MCGILL J (2014). Depression, Anxiety, and Stress in Young Adults with Phenylketonuria: Associations with Biochemistry. *J Dev Behav Pediatr.*, **35**: 388–391.
- CLEARY MA, FEILLET F, WHITE FJ, VIDAILHET M, MACDONALD A, GRIMSLEY A, MAURIN N, DE BAULNY HO, RUTHERFORD PJ (2006). Randomised controlled trial of essential fatty acid supplementation in phenylketonuria. *Eur J Clin Nutr.* **60**: 915-920.

- COTUGNO G, NICOLO R, CAPPELLETTI S, GOFFREDO BM, DIONISI VICI C, DI CIOMMO V. (2011) Adherence to diet and quality of life in patients with phenylketonuria. *Acta Paediatr.*, **100**: 1144-1149.
- CRONE MR, VAN SPRONSEN FJ, OUDSHOORN K, BEKHOF J, VAN RIJN G, VERKERK PH (2005) Behavioural factors related to metabolic control in patients with phenylketonuria. *J Inherit Metab Dis.*, **28**: 627-637.
- CRUJEIRAS V, ALDAMIZ-ECHEVARRIA L, DALMAU J, VITORIA I, ANDRADE F, ROCA I, LEIS R, FERNANDEZ-MARMIESSE A, COUCE ML (2015). Vitamin and mineral status in patients with hyperphenylalaninemia. *Mol Genet Metab*, **115**: 145-50.
- DE LOS REYES A (2011). Introduction to the special section: More than measurement error: Discovering meaning behind informant discrepancies in clinical assessments of children and adolescents. *J Clin Child Adolesc Psychol.*, **40**: 1-9.
- DEMİRKOL M, GIZEWSKA M, GIOVANNINIM, WALTER J (2011). Follow up of phenylketonuria patients. *Mol Genet Metab.*, **104**: 31-39.
- DESVIAT LR, PÉREZ B, GUTIÉRREZ E, SÁNCHEZ A, BARRIOS B, UGARTE M (2001). Molecular basis of phenylketonuria in Cuba. *Hum Mutat.*, **18**: 252-256.
- DHONDT JL, LARGILLIERE C, MORENO L, FARRIAUX JP (1995). Physical growth in patients with phenylketonuria. *J. Inherit Metab Dis.*, **18**: 135-137.
- DI CIOMMO V, FORCELLA E, COTUGNO G (2012). Living with phenylketonuria from the point of view of children, adolescents, and young adults: a qualitative study. *J Dev Behav Pediatr.*, **33**: 229-235.
- DOUGLAS TD, RAMAKRISHNAN U, KABLE JA, SINGH RH (2013). Longitudinal quality of life analysis in a phenylketonuria cohort provided sapropterin dihydrochloride. *Health Qual Life Outcomes*, **11**: 218-228.
- DURHAM-SHEARER SJ, JUDD PA, WHELAN K, THOMAS JE (2008). Knowledge, compliance and serum phenylalanine concentrations in adolescents and adults with phenylketonuria and the effect of a patient-focused educational resource. *J Hum Nutr Diet.*, **21**:474-485.
- EVANS S, DALY A, CHAHAL S, MACDONALD J, MACDONALD A (2016). Food acceptance and neophobia in children with phenylketonuria: a prospective controlled study. *J Hum Nutr Diet.*, **29**: 427-433.
- FIDIKA A, SALEWSKI C, GOLDBECK L (2013). Quality of life among parents of children with phenylketonuria (PKU). *Health Qual Life Outcomes.*, **11**:54-63.
- FINKELSON L, BAILEY I, WAISBREN SE (2001). PKU adults and their return to diet: predicting diet continuation and maintenance. *J Inherit Metab Dis.*, **24**: 515-516.
- GASSIO R, CAMPISTOL J, VILASECA MA, LAMBRUSCHINI N, CAMBRA FJ, FUSTE E (2003). Do adult patients with phenylketonuria improve their quality of life after introduction/resumption of a phenylalanine-restricted diet? *Acta Paediatr.*, **92**: 1474-1488.

- GENTILE J, FICKIE MR, WAISBREN S (2008). Phenylketonuria: outcomes and treatment. *Ped Health*, **2**: 225–234.
- GENTILE JK, TEN HOEDT AE, BOSCH AM (2010). Psychosocial aspects of PKU: hidden disabilities-a review. *Mol Genet Metab.*, **99**: 64-67.
- GHIASVAND N. M., ALEDAVOOD A, GHIASVAND R, SEYEDIN BOROJENY F, ALEDAVOOD AR, SEYED S, MINER W, SAEB-TAHERI GR (2009). Prevalence of classical phenylketonuria in mentally retarded individuals in Iran. *J Inherit Metab Dis.*, **32**: 283–287.
- GOKMEN OZEL H, AHRING K, BELANGER-QUINTANA A, DOKOUPIL K, LAMMARDO AM, ROBERT M, ROCHA JC, ALMEIDA MF, VAN RIJN M, MACDONALD A (2014). Overweight and obesity in PKU: The results from 8 centres in Europe and Turkey. *Mol Genet Metab Rep.*, **16**: 483-486.
- GÖKMEN ÖZEL H (2016). Bölüm: Doğuştan Metabolizma Hastalıkları. *Pediatric Beslenme Esasları (Essentials of Pediatric Nutrition)*. Ed: SAMUR G., Nobel Akademik Yayıncılık Eğitim Danışmanlık Tic. Ltd. Şti., 1. Baskı, Ankara. s.: 119-137.
- GÖKMEN ÖZEL H, BÜYÜKTUNCER Z, KÖKSAL G, KALKANOĞLU-SİVRİ HS, COŞKUN T (2011). Home visits in phenylketonuria: a 12-month longitudinal study. *Turk J Pediatr.*, **53**: 149-153.
- GROPPER SS, GROPPER DM, ACOSTA PB (1993). Plasma amino acid response to ingestion of L-amino acids and whole protein. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*, **16**: 143-150.
- GULDBERG P, REY F, ZSCHOCKE J, ROMANO V, FRANCOIS B, MICHIELS L, ULLRICH K, HOFFMANN GF, BURGARD P, SCHMIDT H, MELI C, RIVA E, DIANZANI I, PONZONE A, REY J, GUTTLER F (1998). A European multicenter study of phenylalanine hydroxylase deficiency: classification of 105 mutations and a general system for genotype-based prediction of metabolic phenotype. *Am J Hum Genet.*, **63**: 71–79.
- GUTHRIE R, SUSI AA (1963). Simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatrics*, **32**: 338–343.
- GÜRİŞ S, ASTAR M (2015). Bilimsel Araştırmalarda SPSS ile İstatistik.: Der Yayınları, 2. Baskı, İstanbul, ISSN: 9789753534185.
- HARDELID P, CORTINA-BORJA M, MUNRO A, JONES H, CLEARY M, CHAMPION MP, FOO Y, SCRIVER CR, DEZATEUX C (2008). The Birth Prevalence of PKU in Populations of European, South Asian and Sub-Saharan African Ancestry Living in South East England. *Ann Hum Genet.*, **72**: 65-71.
- HELLER B. Pharmacological and clinical effects of DL-phenylalanine in the treatment of depression and Parkinson's disease. In: Mosnaim AD, Wolfe ME, eds. *Modern Pharmacology-Toxicology, Noncatecholic Phenylethylamines, Part 1*. New York: Marcel Dekker; 1978:397-417.



- HO G, CHRISTODOULOU J (2014). Phenylketonuria: translating research into novel therapies. *Transl Pediatr*, **3**: 49–62.
- HOLLINGER CN (2013). Unique Perspectives and Struggles of Parents Rearing Children with Phenylketonuria with Unaffected Siblings. Master Thesis. University of South Carolina School of Medicine, South Carolina.
- HUEMER M, HUEMER C, MOSLINGER D, HUTER D, STOCKLER-IPSIROGLU S (2007). Growth and body composition in children with classical phenylketonuria: results in 34 patients and review of the literature. *J Inherit Metab Dis.*, **30**: 694-699.
- JAHA R, VAN SPRONSEN FJ, DE SONNEVILLE LM, VAN DER MEERE JJ, BOSCH AM, HOLLAK CE, RUBIO-GOZALBO ME, BROUWERS MC, HOFSTEDE FC, DE VRIES MC, JANSSEN MC, VAN DER PLOEG AT, LANGENDONK JG, HUIJBREGTS SC (2016). Social-cognitive functioning and social skills in patients with early treated phenylketonuria: a PKU-COBESO study. *J Inherit Metab Dis.*, **39**: 355-62.
- JOHN D. FERNSTROM (2013). Large neutral amino acids: dietary effects on brain neurochemistry and function. *Amino Acids*, **45**: 419-430.
- KANAI Y AND ENDOU H (2003). Functional properties of multispecific amino acid transporters and their implications to transporter-mediated toxicity. *J Toxicol Sci.*, **28**: 1-17.
- KIMURA T, IKEDA H, AKABA K, GULDBERG P, GUTTLER F, MAKI K, AIKAWA S, HAYASAKA K (2001). Mutation analysis of phenylketonuria in Yamagata prefecture, Japan. *Pediatr Int.*, **43**: 1–3.
- KOCH R, BURTON B, HOGANSON G, PETERSON R, RHEAD W, ROUSE B, SCOTT R, WOLFF J, STERN AM, GUTTLER F, NELSON M, DE LA CRUZ F, COLDWELL J, ERBE R, GERAGHTY MT, SHEAR C, THOMAS J, AZEN C (2002). Phenylketonuria in adulthood: a collaborative study. *J Inherit Metab Dis.*, **25**: 333-346.
- KOCH R, MOSELEY KD, YANO S, NELSON JR M, MOATS RA (2003). Large neutral amino acid therapy and phenylketonuria: a promising approach to treatment. *Mol Genet Metab.*, **79**: 110-113.
- KÖKSAL G, GÖKMEN ÖZEL H (2013). Çocuk Hastalıklarında Beslenme Tedavisi.: Hatipoğlu Yayınları, 2. Baskı, Ankara. s.:364-443.
- LACLAIR CE, NEY DM, MACLEOD EL, ETZEL AR (2009). Purification and Use of Glycomacropptide for Nutritional Management of Phenylketonuria. *J Food Sci.*, **74**: 199-206.
- LANDOLT M, NUOFFER J, STEINMANN B, SUPERTI-FUGA A (2002) Quality of life and psychosocial adjustment in children and adolescents with early treated phenylketonuria can be normal. *J Pediatr.*, **40**: 516-521.
- LEHMANN WD, THEOBALD N, FISCHER R, HEINRICH HC (1983). Stereospecificity of phenylalanine plasma kinetics and hydroxylation in man following oral application

- of a stable isotope labelled pseudo-racemic mixture of L- and D-phenylalanine. *Clin Chim Acta.*, **128**: 181-198.
- LIM K, VAN-CALCAR SC, NELSON KL, GLEASON ST, NEY DM (2007). Acceptable low-phenylalanine foods and beverages can be made with glycomacropeptide from cheese whey for individuals with PKU. *Mol Genet Metab.*, **92**: 176–178.
- LOEBER JG (2007). Neonatal screening in Europe; the situation in 2004. *J Inherit Metab Dis.*, **30**: 430-438.
- MACDONALD A, LILBURN M, DAVIES P, EVANS S, DALY A, HALL SK, HENDRÍKSZ C, CHAKRAPANÍ A, LEE P (2006). 'Ready to drink' protein substitute is easier for people with phenylketonuria. *J Inherit Metab Dis.*, **29**: 526-531.
- MACDONALD A, ÖZEL HG, DALY A (2009). Changing dietary practices in phenylketonuria. *Turk J Pediatr.*, **51**: 409–415.
- MACDONALD A, ROCHA RJ, VAN-RIJN M, FEILLET F. (2011). Nutrition in phenylketonuria. *Mol Genet Metab.*, **104**: 10–18.
- MACLEOD EL, NEY DM. Nutritional Management of Phenylketonuria (2010). *Ann Nestle Eng.*, **68**: 58-69.
- MARTINEZ A, KNAPPSKOG PM, OLAFSDOTTIR S, DOSKELAND AP, EIKEN HG, SVEBAK RM, FLATMARK T (1995). Expression of recombinant human phenylalanine hydroxylase as fusion protein in *Escherichia coli* circumvents proteolytic degradation by host cell proteases. Isolation and characterization of the wild-type enzyme. *Biochem J.*, **306**: 589-597.
- MATALON R, SURENDRAN S, MATALON KM, TYRING S, QUAST M, JINGA W, EZELL E, SZUCS S (2003). Future role of large neutral amino acids in transport of phenylalanine into the brain. *Pediatrics*, **112**: 1570-1574.
- MEREU T (1967). Adequacy of low-phenylalanine diet. *Am. J. Dis. Child*, **113**: 522-523.
- MOYLE JJ, FOX AM, ARTHUR M, BYNEVELT M, BURNETT JR (2007). Meta-analysis of neuropsychological symptoms of adolescents and adults with PKU. *Neuropsychol Rev.*, **17**: 91-101.
- MUNTAU A, ROSCHINGER W, HABICH M, DEMMELMAIR H, HOFFMANN B, SOMMERHOFF CP, ROSCHER AA (2002). Tetrahydrobiopterin as an alternative treatment for mild phenylketonuria. *N Engl J Med.*, **347**: 2122–2132.
- MUTZE U, ROTH A, WEIGEL JF, BEBLO S, BAERWALD CG, BUHRDEL P, KIESS W (2011) Transition of young adults with phenylketonuria from pediatric to adult care. *J Inherit Metab Dis.*, **34**: 701–709.
- NATIONAL ACADEMY OF SCIENCES (2016). Solved protein structure of phenylalanine hydroxylase (PAH). <http://drexel.edu/now/archive/2016/february/solved-protein-structure/> Erişim Tarihi: 25.03.2016.
- NEY DM, HULL AK, VAN-CALCAR SC, LIU X, ETZEL MR (2008). Dietary Glycomacropeptide Supports Growth and Reduces the Concentrations of

Phenylalanine in Plasma and Brain in a Murine Model of Phenylketonuria. *J Nutr.*, **138**: 316–322.

NEW WORLD ENCYCLOPEDIA (2016). Tyrosine. <http://www.newworldencyclopedia.org/entry/Tyrosine>, Erişim Tarihi: 10.12.2016.

NSPKU (2004). The National Society For Phenylketonuria. Management of PKU. ISBN: 0953555003. P.O. Box 26642, London N14 4TD.

OLSSON GM, MONTGOMERY SM, ALM J (2007). Family conditions and dietary control in phenylketonuria. *J Inherit Metab Dis.*, **30**: 708–715.

ÖZALP I, COGKUN T, CEYHAN M, ORAN O, ERDEM G, DURMUG Z, TARIKAHYA Y (1986). Incidence of PKU and HPA in a sample of the Turkish newborn population. *J Inher Metab Dis.*, **9**: 237.

ÖZALP I, COŞKUN T, TOKATLI A, KALKANOĞLU HS, DURSUN A, TOKOL S, KÖKSAL G, ÖZGÜÇ M, KÖSE R (2001). Newborn PKU screening in Turkey: at present and organization for future. *Turk J Pediatr.*, **43**: 97-101.

PENA MJ, ALMEIDA MF, VAN DAM E, AHRING K, BELANGER-QUINTANA A, DOKOUPIL K, GOKMEN-OZEL H, LAMMARDO AM, MACDONALD A, ROBERT M, ROCHA JC (2015). Special low protein foods for phenylketonuria: availability in Europe and an examination of their nutritional profile. *Orphanet J Rare Dis.*, **10**: 162-168.

PIETZ J, KREIS R, RUPP A, MAYATEPEK E, RATING D, BOESCH C, BREMER HJ. (1999). Large neutral amino acids block phenylalanine transport into brain tissue in patients with phenylketonuria. *J. Clin. Invest.*, **103**: 1169-1178.

PRASAD C, DALTON L, LEVY H (1998). Role of diet therapy in management of hereditary metabolic diseases. *Nutr Res.*, **18**: 391–402.

PRINCE AP, MCMURRY MP, BUIST NRM (1997). Treatment products and approaches for phenylketonuria: improved palatability and flexibility demonstrate safety, efficacy and acceptance in US clinical trials. *J Inherit Metab Dis.*, **20**: 486-498.

REGNAULT A, BURLINA A, CUNNINGHAM A, BETTIOL E, MOREAU-STUCKER F, BENMEDJAHED K, BOSCH AM (2015). Development and psychometric validation of measures to assess the impact of phenylketonuria and its dietary treatment on patients' and parents' quality of life: the phenylketonuria -quality of life (PKU-QOL) questionnaires. *Orphanet J Rare Dis.*, **10**: 59-77.

RICHARDSON SC, ASPBURY RA, FISHER MJ (1993). The role of reversible phosphorylation in the hormonal control of phenylalanine hydroxylase in isolated rat proximal kidney tubules. *Biochem J.*, **292**: 419–424.

ROCHA JC, MACDONALD A, TREFZ F (2013). Is overweight an issue in phenylketonuria? *Mol Genet Metab.*, **110**: 18-24.

ROCHA JC, VAN SPRONSEN FJ, ALMEIDA MF, RAMOS E, GUIMARAES JT, BORGES N (2013). Early dietary treated patients with phenylketonuria can achieve normal growth and body composition. *Mol Genet Metab.*, **110**: 40-43.

- ROJAS E, TORRES G (2013). Isolation and recovery of glycomacropeptide from milk whey by means of thermal treatment. *Food Sci Technol Campinas*, **33**: 14-20.
- SANTOS LL, FONSECA CG, STARLING ALP, JANUÁRIO JN, AGUIAR MJB, PEIXOTO MGCD, CARVALHO MRS (2010). Variations in genotype-phenotype correlations in phenylketonuria patients. *Genet Mol Res.*, **9**: 1-8.
- SHARMAN R, MULGREW K, KATSIKITIS M (2013). Qualitative Analysis of Factors Affecting Adherence to the Phenylketonuria Diet in Adolescents. *Clin Nurse Spec.*, **27**: 205-210.
- SIMON E, SCHWARZ M, ROOS J, DRAGANO N, GERAEDTS M, SIEGRIST J, KAMP G (2008). Evaluation of quality of life and description of the sociodemographic state in adolescent and young adult patients with phenylketonuria (PKU). *Health Qual Life Outcome*, **6**: 25-32.
- SÜMBÜLOĞLU K, SÜMBÜLOĞLU V (2015). Biyoistatistik. Hatiboğlu Yayıncılık, 17. Baskı, Ankara, ISSN: 9789757527121.
- STEMERDINK BA, KALVERBOER AF, VAN DER MEERE JJ, VAN DER MOLEN MW, HUISMAN J, DE JONG LW, SLIJPER FM, VERKERK PH, VAN SPRONSEN FJ (2000). Behaviour and school achievement in patients with early and continuously treated phenylketonuria. *J Inherit Metab Dis.*, **23**: 548-562.
- STRISCIUGLIO P, CONCOLINO D (2014). New Strategies for the Treatment of Phenylketonuria (PKU). *Metabolites*, **4**: 1007-1017.
- SULLIVAN JE, CHANG P (1999). Review: emotional and behavioral functioning in phenylketonuria. *J Pediatr Psychol.*, **24**: 281-99.
- SURTEES R, BLAU N (2000). The neurochemistry of phenylketonuria. *Eur. J Pediatr.*, **159**: 109-113.
- TEN HOEDT AE, MAURICE-STAM H, BOELEN CC, RUBIO-GOZALBO ME, VAN SPRONSEN FJ, WIJBURG FA, BOSCH AM, GROOTENHUIS MA (2011). Parenting a child with phenylketonuria or galactosemia: implications for health-related quality of life. *J Inherit Metab Dis.*, **34**: 391-398.
- TEN-HOEDT AE, HOLLAK CE, BOELEN CC, VAN DER HERBERG-VAN DE WETERING NA, TER-HORST NM, JONKERS CF, WIJBURG FA, Bosch AM (2011). High phenylalanine levels directly affect mood and sustained attention in adults with phenylketonuria: a randomised, double-blind, placebo-controlled, crossover trial. *Orphanet J Rare Dis.*, **6**: 48-55.
- THIMM E, SCHMIDT LE, HELDT K, SPIEKERKOETTER U (2013). Health-related quality of life in children and adolescents with phenylketonuria: unimpaired HRQoL in patients but feared school failure in parents. *J Inherit Metab Dis.*, **36**: 767-772.
- TZIN V, GALILI G (2010). The biosynthetic pathways for shikimate and aromatic amino acids in *Arabidopsis thaliana*. The Arabidopsis Book, e0132. Doi: 10.1199/tab.0132.

- TREFZ FK, BURTON BK, LONGO N, CASANOVA MM, GRUSKIN DJ, DORENBAUM A, KAKKIS ED, CROMBEZ EA, GRANGE DK, HARMATZ P, LIPSON MH, MILANOWSKI A, RANDOLPH LM, VOCKLEY J, WHITLEY CB, WOLFF JA, BEBCHUK J, CHRIST- SCHMIDT H, HENNERMAN JB (2009). Efficacy of Sapropterin Dihydrochloride in Increasing Phenylalanine Tolerance in Children with Phenylketonuria: A Phase III, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study. *J Pediatr.*, **154**: 700–707.
- VAN-CALCAR SC, MACLEOD EL, GLEASON ST, ETZEL MR, CLAYTON MK, WOLFF JA, NEY DM (2009). Improved nutritional management of phenylketonuria by using a diet containing glycomacropeptide compared with amino acids. *Am J Clin Nutr.*, **89**: 1068–1077.
- VAN-CALCAR SC, NEY DM (2012). Food Products Made with Glycomacropeptide, a Low-Phenylalanine Whey Protein, Provide a New Alternative to Amino Acid-Based Medical Foods for Nutrition Management of Phenylketonuria. *J Acad Nutr Diet*, **112**: 1201–1210.
- VAN-SPRONSEN FJ (2010). Phenylketonuria management from an European perspective: A commentary. *Mol Genet Metab.*, **100**: 107–110.
- VEGNI E, FIORI L, RIVA E, GIOVANNINI M, MOJA EA (2009). How individuals with phenylketonuria experience their illness: an age-related qualitative study. *Child Care Health Dev.*, **36**: 539–548.
- VERKERK PH, VAN-SPRONSEN FJ, SMIT GP, SENEGERS RC (1994). Impaired prenatal and postnatal growth in Dutch patients with phenylketonuria. The National PKU Steering Committee. *Arch Dis Child*, **71**: 114–118.
- WEGLAGE J, FUNDERS B, ULLRICH K, RUPP A, SCHMIDT E (1996). Psychosocial aspects in phenylketonuria. *Eur J Pediatr.*, **155**: 101-104.
- WEGLAGE J, FUNDERS B, WILKEN B, SCHUBERT D, SCHMIDT E, BURGARD P, ULLDICH K (1992). Psychological and social findings in adolescents with phenylketonuria. *Eur J Pediatr.*, **151**: 522-525.
- WEGLAGE J, FUNDERS B, WILKEN B, SCHUBERT D, ULLRICH K (1993). School performance and intellectual outcome in adolescents with phenylketonuria. *Acta Paediatr.*, **82**: 582-586.
- WEGLAGE J, RUPP A, SCHMIDT E (1994). Personality characteristics in patients with phenylketonuria treated early. *Pediatr Res.*, **35**: 611-613.
- WEGLAGE J, WIEDERMANN D, DENECKE J, FELDMANN R, KOCH HG, ULLRICH K, MOLLER HE (2002). Individual blood-brain barrier phenylalanine transport in siblings with classical phenylketonuria. *J Inherit Metab Dis.*, **25**: 431-436.
- WILLIAMS RA, MAMOTTE CDS, BURNETT JR (2008). Phenylketonuria: An Inborn Error of Phenylalanine Metabolism. *Clin Biochem Rev.*, **29**: 31–41.
- WOO SL, LIDSKY AS, GUTTNER F, CHANDRA T, ROBSON KJ (1983). Cloned human phenylalanine hydroxylase gene allows prenatal diagnosis and carrier detection of classical phenylketonuria. *Nature*, **306**: 151–155.

WOOD DR, REIMHERR FW, WENDER P (1985). Treatment of attention deficit disorder with DL phenylalanine. *Psychiatry Res.*, **16**: 21-26.

WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO) (2007). Growth reference data from 5 to 19 years. Geneva: WHO; [http://www.who.int/growthref/who2007\\_bmi\\_for\\_age/en/](http://www.who.int/growthref/who2007_bmi_for_age/en/)  
Eriřim Tarihi: 20.03.2017.

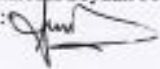
ZWIESELE S, BANNICK A, TREPANIER A (2015). Parental Strategies to Help Children with Phenylketonuria (PKU) Cope With Feeling Different. *Am J Med Genet A.*, **167A**: 1787-1795.



## EKLER

### EK-1: Etik Kurul Onayı

KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU KARAR FORMU					
ARAŞTIRMANIN AÇIK ADI		Feniketonür Hastalarının Beslenme Alışkanlıklarının ve Yaşam Kalitelerinin Değerlendirilmesi			
VARSA ARAŞTIRMANIN PROTOKOL KODU		2016-004			
ETİK KURUL BİLGİLERİ	ETİK KURULUN ADI	Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu			
	AÇIK ADRESİ	İrfan Baştuğ Cad. Zirrar Mah. Kurtdereli Sok. No:10 Dışkapı/Altındağ - ANKARA			
	TELEFON	312 596 98 59			
	FAKS	312 347 23 30			
	E-POSTA	diskapi.cocuk.enh@gmail.com			
BAŞVURU BİLGİLERİ	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACI UNVANI/ADI/SOYADI	Prof. Dr. Funda Pınar ÇAKIROĞLU			
	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACININ UZMANLIK ALANI	Beslenme ve Diyetetik Uzmanı			
	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACININ BULUNDUĞU MERKEZ	Ankara Üniversitesi, Beslenme ve Diyetetik Bölümü			
	DESTEKLEYİCİ				
	DESTEKLEYİCİNİN YASAL TEMSİLCİSİ				
	ARAŞTIRMANIN FAZİ VE TÜRÜ	FAZ 1	<input type="checkbox"/>		
		FAZ 2	<input type="checkbox"/>		
		FAZ 3	<input type="checkbox"/>		
		FAZ 4	<input type="checkbox"/>		
		Gözlemsel ilaç çalışması	<input type="checkbox"/>		
İlaç dışı klinik araştırma		<input checked="" type="checkbox"/>			
Diğer ise belirtiniz					
ARAŞTIRMAYA KATILAN MERKEZLER	TEK MERKEZ	<input type="checkbox"/>	ÇOK MERKEZLİ	<input checked="" type="checkbox"/>	
	ULUSAL	<input type="checkbox"/>	ULUSLAR ARASI	<input type="checkbox"/>	

Etik Kurul Başkanı  
Unvanı/Adı/Soyadı: Prof. Dr. Fatma DEMİREL  
İmza: 

Not: Etik kurul başkanı, imzasız her altımdığı her sayfaya imza atmalıdır.

KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU KARAR FORMU

ARAŞTIRMANIN AÇIK ADI	Feniketonürü Hastalarının Beslenme Alışkanlıklarının ve Yaşam Kalitelerinin Değerlendirilmesi
VARSA ARAŞTIRMANIN PROTOKOL KODU	2016-004

DEĞERLENDİRİLEN BELGELER	Belge Adı	Tarihi	Versiyon Numarası	Dili			
		ARAŞTIRMA PROTOKOLÜ			Türkçe <input checked="" type="checkbox"/>	İngilizce <input type="checkbox"/>	Diğer <input type="checkbox"/>
	BİLGİLENDİRİLMİŞ GÖRÜLÜ OLUR FORMU			Türkçe <input checked="" type="checkbox"/>	İngilizce <input type="checkbox"/>	Diğer <input type="checkbox"/>	
	OLGU RAPORU FORMU			Türkçe <input checked="" type="checkbox"/>	İngilizce <input type="checkbox"/>	Diğer <input type="checkbox"/>	
	ARAŞTIRMA BROŞÜRÜ			Türkçe <input checked="" type="checkbox"/>	İngilizce <input type="checkbox"/>	Diğer <input type="checkbox"/>	
DEĞERLENDİRİLEN DİĞER BELGELER	Belge Adı	Açıklama					
	ŞİORTA	<input type="checkbox"/>					
	ARAŞTIRMA HÜTCESİ	<input checked="" type="checkbox"/>					
	BİYOLOJİK MATERYEL TRANSFER FORMU	<input type="checkbox"/>					
	İLAN	<input type="checkbox"/>					
	YILLIK BİLDİRİM	<input type="checkbox"/>					
	SONUÇ RAPORU	<input type="checkbox"/>					
	GÜVENLİLİK BİLDİRİMLERİ	<input type="checkbox"/>					
	DİĞER:	<input checked="" type="checkbox"/>					
KARAR BELGELERİ	Karar No:2016-004	Tarih: 25.01.2016					
	Yukarıda bilgileri verilen başvuruya ilişkin ilgili belgeler araştırmanın/palınmasının gerektirdiği amac, yaklaşımlar ve yöntemleri dikkate alınarak incelemiş ve uygun bulunmuş olup araştırmanın/palınmasının başvuru dosyasında belirtilen merkezlerde gerçekleştirilmesinde etik ve bilimsel olarak bulunmuşluğuna ilişkin konulara ilişkin etik kurul üye tam sayısının salt çoğunluğu ile karar verilmiştir. Klinik Araştırmalar Hakkında Yönetmelik kapsamında yer alan araştırmalar/palınmalar için Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu'nda izin alınması gerekmektedir.						

KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU	
ETİK KURULUN ÇALIŞMA ESASI	Klinik Araştırmalar Hakkında Yönetmelik, İyileştirici Klinik Uygulamaların Kılavuzları
BAŞKANIN UNVANI / ADI / SOYADI:	Prof. Dr. Fatma DEMİREL

Unvanı/Adı/Soyadı	Uzmanlık Alanı	Kararı	Çinliyet	Araştırma ile ilgili	Konferans *	İmza
Prof. Dr. Fatma DEMİREL	Çocuk Endokrinoloji	Ankara Çocuk Sağlık ve Hast. Hcm. Ok. E.A.H.	E <input type="checkbox"/> K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	
Prof. Dr. Nurettin Yapar ÖZBİK	Çocuk Hematoloji ve Onkoloji	Ankara Çocuk Sağlık ve Hast. Hcm. Ok. E.A.H.	E <input checked="" type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	
Prof. Dr. Yavuz SANBOĞLU	Biyostatistik	Yıldırım Beyazıt Üniversitesi	E <input checked="" type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	
Prof. Dr. Mahmut ÖZGÜNER	Histoloji ve Embriyoloji	Ankara Çocuk Sağlık ve Hast. Hcm. Ok. E.A.H.	E <input type="checkbox"/> K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	
Doç. Dr. Sami EMİR	Çocuk Onkoloji	Ankara Çocuk Sağlık ve Hast. Hcm. Ok. E.A.H.	E <input type="checkbox"/> K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	
Doç. Dr. Cahide YILMAZ	Çocuk Nöroloji	Ankara Çocuk Sağlık ve Hast. Hcm. Ok. E.A.H.	E <input type="checkbox"/> K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	
Doç. Dr. İsmail Salih BAYRAKÇI	Çocuk Nefroloji	Ankara Çocuk Sağlık ve Hast. Hcm. Ok. E.A.H.	E <input type="checkbox"/> K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	
Doç. Dr. H. Tuğrul TIRYAKI	Çocuk Cerrahi	Ankara Çocuk Sağlık ve Hast. Hcm. Ok. E.A.H.	E <input checked="" type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	
Doç. Dr. Kemal SAYAR	Farmakoloji	Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi	E <input checked="" type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	

Etik Kurul Başkanı  
Unvanı/Adı/Soyadı: Prof. Dr. Fatma DEMİREL

İmza:

Not: Etik kurul başkanı, incelemesi yer almadığı her sayfaya imza atmalıdır.



## KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU KARAR FORMU

ARAŞTIRMANIN AÇIK ADI	Feniketonürü Hastalarının Beslenme Alışkanlıklarının ve Yaşam Kalitelerinin Değerlendirilmesi
VARSA ARAŞTIRMANIN PROTOKOL KODU	2016-004

Doç. Dr. Emine ÖBMEK MİSİRLİOĞLU	Çocuk Alerji	Arkam Çocuk Sağlık ve Hast. Hist. Onk. E.A.H.	E <input type="checkbox"/>	K <input checked="" type="checkbox"/>	F <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	
Doç. Dr. Nida DİNÇEL	Çocuk Nefroloji	Arkam Çocuk Sağlık ve Hast. Hist. Onk. E.A.H.	E <input type="checkbox"/>	K <input checked="" type="checkbox"/>	F <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	
Uzm. Dr. Rana YOKSUL	Fizyoloji	Yıldırım Beyazıt Üniversitesi	E <input checked="" type="checkbox"/>	K <input type="checkbox"/>	F <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	
Ar. Görüşen Dilge ŞENTÜRK	Avukat	Arkam Besim	E <input type="checkbox"/>	K <input checked="" type="checkbox"/>	F <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	
MBA Yrd. Talip KEŞKİN	Sağlık Kurumları İşletmeciliği	Arkam Çocuk Sağlık ve Hast. Hist. Onk. E.A.H.	E <input checked="" type="checkbox"/>	K <input type="checkbox"/>	F <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	

\*Toplantıda Durumu

Etik Kurul Başkanı  
Unvanı/Adı/Soyadı: Prof. Dr. Fatma DEMİREL  
İmza:



*Not: Etik kurul başkanı, imzasız her sayfaya her sayfaya imza atmalıdır.*

## EK-2: PKU Aile Derneği'nin Yazılı İzin Belgesi



TOPUK KANI ZEKÂ KURTARIR!

14.01.2016

T.C.  
ANKARA ÜNİVERSİTESİ REKTÖRLÜĞÜ'ne  
(Sağlık Bilimleri Enstitüsü)

Sağlık Bilimleri Enstitüsü Müdürlüğü Beslenme ve Diyetetik Anabilim Dalı öğretim üyelerinizden; Funda Pınar Çakıroğlu danışmanlığında 01.02.2016 / 01.02.2017 tarihleri arasında, İsmail Mücahit Alptekin tarafından yürütülecek olan "PKU / Fenilketonüri Hastalarının Beslenme Alışkanlıklarının ve Yaşam Kalitelerinin Değerlendirilmesi" başlıklı yüksek lisans tezine ait anket çalışmasının yapılabilmesi için fenilketonüri bireylere, PKU Aile Derneği'miz aracılığı ile ulaşılmasına, tez anket çalışma raporunun sunulması kararı ile yönetim kurulu olarak uygun görülmüştür. Araştırmacılarımıza çalışmalarında başarılar diliyoruz.

Deniz Atakay

Yönetim Kurulu Başkanı  
PKU (Fenilketonüri)  
Aile Derneği  
Maltepe / Topkapı Kültür Parkı Kültür Pasajı  
No: 2 / Beşiktaş / İstanbul / Türkiye / Tel: (0212) 613 42 81  
Kırsalınıştatanpaşa VHK / No: 999 3752



## EK-3: PKU-QOL Ölçeklerinin Kullanım İzni



### User agreement Special Terms

**Mapi Research Trust**, a non-for-profit organisation subject to the terms of the French law of 1st July 1901, registered in Carpentras under number 453 979 346, whose business address is 27 rue de la Villette, 69003 Lyon, France, hereafter referred to as "MRT" and the User, as defined herein, (each referred to singularly as a "Party" and/or collectively as the "Parties"), do hereby agree to the following User Agreement Special and General Terms:

Mapi Research Trust  
Information Support Unit  
27 rue de la Villette  
69003 Lyon  
France  
Telephone: +33 (0)4 72 13 65 75  
Fax: +33 (0)4 72 13 66 82  
Email: [PROinformation@mapi-trust.org](mailto:PROinformation@mapi-trust.org)

#### Recitals

The User acknowledges that it is subject to these Special Terms and to the General Terms of the Agreement, which are included in Appendix 1 to these Special Terms and fully incorporated herein by reference. Under the Agreement, the Questionnaire referenced herein is licensed, not sold, to the User by MRT for use only in accordance with the terms and conditions defined herein. MRT reserves all rights not expressly granted to the User.

The Parties, in these Special Terms, intend to detail the special conditions of their partnership.

The Parties intend that all capitalized terms in the Special Terms have the same definitions as those given in article 1 of the General Terms included in Appendix 1.

In this respect, the Parties have agreed as follows:

#### Article 1. Conditions Specific to the User

##### Section 1.01 Identification of the User

User name	Mücahit ALPTEKN
Legal Form	NOT FUNDED ACADEMIC USER
Address	ükrüye Mah. Plevne Cad. Akta Kava No:5 PK: 06340
Country	Turkey

Name of the contact in charge of the Agreement	Ismail Mücahit ALPTEKN
Telephone number	05063042109
Fax number	
Email address	<a href="mailto:mucahit.alptekin@ankara.edu.tr">mucahit.alptekin@ankara.edu.tr</a>

if different:

Legal Form	
Address	
Country	

##### Section 1.02 Identification of the Questionnaire

Title	Phenylketonuria impact and treatment Quality Of Life Questionnaire (PKU-QOL)
Author(s)	Merck Serono
Owner	PKU-QOL © Merck Serono S.A. - Geneva – April 2010 – All Rights Reserved

## EK-3 (Devam) : PKU-QOL Ölçeklerinin Kullanım İzni



Copyright PKU-QOL © Merck Serono S.A. - Geneva – April 2010 – All Rights Reserved

Original bibliographic references

Regnault A, Burlina A, Cunningham A, et al. Development and psychometric validation of measures to assess the impact of phenylketonuria and its dietary treatment on patients' and parents' quality of life: the phenylketonuria – quality of life (PKU-QOL) questionnaires. Orphanet J Rare Dis. 2015 May 10;10(1):59 (Full Text Article)

### Article 2. Rights to Use

#### Section 2.01 Context of the Use of the Questionnaire

The User undertakes to only use the Questionnaire in the context of the Study as defined hereafter.

Context of use	Other project
Title	Evaluation of the eating habits and quality of life patients with phenylketonuria(PKU)
Disease or condition	Phenylketonuria (PKU)
Description of the project	It's my master thesis. These documents will be used in PKU patients living in Turkey and their parents.
Presentation format of project	Paper and seminar

#### Section 2.02 Conditions for Use

The User undertakes to use the Questionnaire in accordance with the conditions for use defined hereafter.

##### (a) Rights transferred

Acting in the Owner's name, MRT transfers the following limited, non-exclusive rights, to the User (the "Limited Rights")

(i) to use the Questionnaire, only as part of the Study; this right is made up exclusively of the right to communicate it to the Beneficiaries only, free of charge, by any means of communication and by any means of remote distribution known or unknown to date, subject to respecting the conditions for use described hereafter; and

(ii) to reproduce the Questionnaire, only as part of the Study; this right is made up exclusively of the right to physically establish the Questionnaire or to have it physically established, on any paper, electronic, analog or digital medium, and in particular documents, articles, studies, observations, publications, websites whether or not protected by restricted access, CD, DVD, CD-ROM, hard disk, USB flash drive, for the Beneficiaries only and subject to respecting the conditions for use described hereafter; and

(iii) Should the Questionnaire not already have been translated into the language requested, the User is entitled to translate the Questionnaire or have it translated in this language, subject to informing MRT of the same beforehand by the signature of a Translation Agreement indicating the terms of it and to providing a copy of the translation thus obtained as soon as possible to MRT.

The User acknowledges and accepts that it is not entitled to amend, modify, condense, adapt, reorganise the Questionnaire on any medium whatsoever, in any way whatsoever, even minor, without MRT's prior specific written consent.

##### (b) Specific conditions for the Questionnaire

- Use in Individual clinical practice or Research study / project

The User undertakes never to duplicate, transfer or publish the Questionnaire without indicating the Copyright Notice.

- Use in a publication or on a website with unrestricted access:

In the case of a publication, article, study or observation on paper or electronic format of the Questionnaire, the User undertakes to respect the following special obligations:

- not to include any full copy of the Questionnaire, but a protected version with the indication "sample copy, do not use without permission"
- to indicate the name and copyright notice of the Owner
- to include the reference publications of the Questionnaire
- to indicate the details of MRT for any information on the Questionnaire as follows: contact information and permission to use: Mapi Research Trust, Lyon, France. E-mail: [PRQinformation@mapi-trust.org](mailto:PRQinformation@mapi-trust.org) – Internet: [www.proqolid.org](http://www.proqolid.org)
- to provide MRT, as soon as possible, with a copy of any publication regarding the Questionnaire, for information purposes
- to submit the screenshots of all the Pages where the Questionnaire appears to MRT before release to check that the above-mentioned requirements have been respected.

- Use for dissemination:

- On a website with restricted access:

In the case of publication on a website with restricted access, the User may include a clean version of the Questionnaire, subject to this version being protected by a sufficiently secure access to only allow the Beneficiaries to access it.

The User undertakes to also respect the following special obligations:

- to indicate the name and copyright notice of the Owner
- to include the reference publications of the Questionnaire

## EK-3 (Devam) : PKU-QOL Ölçeklerinin Kullanım İzni



- to indicate the details of MRT for any information on the Questionnaire as follows: contact information and permission to use: Mapi Research Trust, Lyon, France. E-mail: [PROinformation@mapi-trust.org](mailto:PROinformation@mapi-trust.org) – Internet: [www.proqolid.org](http://www.proqolid.org)
- to submit the screenshots of all the Pages where the Questionnaire appears to MRT before release to check that the above-mentioned requirements have been respected.

- On promotional / marketing documents

In the case of publication on promotional/marketing documents, the User undertakes to respect the following special obligations:

- to indicate the name and copyright notice of the Owner
- to include the reference publications of the Questionnaire
- to indicate the details of MRT for any information on the Questionnaire as follows: contact information and permission to use: Mapi Research Trust, Lyon, France. E-mail: [PROinformation@mapi-trust.org](mailto:PROinformation@mapi-trust.org) – Internet: [www.proqolid.org](http://www.proqolid.org)
- to provide MRT, as soon as possible, with a copy of any publication regarding the Questionnaire, for information purposes
- to submit the screenshots of all the Pages where the Questionnaire appears to MRT before release to check that the above-mentioned requirements have been respected.

For any other use not defined herein, please contact MRT for the specific conditions of use and access fees (if applicable).

### Article 3. Term

MRT transfers the Limited Rights to use the Questionnaire as from the date of delivery of the Questionnaire to the User and for the whole period of the Study.

### Article 4. Beneficiaries

The Parties agree that the User may communicate the Questionnaire in accordance with the conditions defined above to the Beneficiaries involved in the Study only, in relation to the Study defined in section 2.01.

### Article 5. Territories and Languages

MRT transfers the Limited Rights to use the Questionnaire on the following territories and in the languages indicated in the table below:

Language
Turkish for Turkey

Versions/Modules
PKU-QOL - Adolescent PKU-QOL - Adult PKU-QOL - Child PKU-QOL - Parent

### Article 6. Price and Payment Terms

The User undertakes in relation to MRT to pay the price owed in return for the availability of the Questionnaire, according to the prices set out below, depending on the languages requested and the costs of using the Questionnaire, in accordance with the terms and conditions described in section 6.02 of the General Terms included in Appendix 1.

*Agreed and acknowledged by*

User's name: Mücahit ALPTEKN

Date:  
11/01/2016

## **EK-4: Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu**

### **ARAŞTIRMA AMAÇLI ÇALIŞMA İÇİN BİLGİLENDİRİLMİŞ GÖNÜLLÜ OLUR FORMU**

Prof. Dr. Funda Pınar ÇAKIROĞLU' nun danışmanlığında fenilketonüri tanısı almış bireylerin beslenme ve sosyal yaşam durumlarını araştırıyoruz. Araştırmanın ismi “**Fenilketonüri hastalarının beslenme alışkanlıkları ve yaşam kalitelerinin değerlendirilmesi**” dir. Araştırmamızda herhangi bir tanı ve tedavi olmayacaktır. Anket ile kişisel bilgiler, ölçek ile yaşam kalitesi değerlendirilecektir. Yaklaşık 100 birey çalışmaya dahil edilecek olup çalışma yaklaşık 1 yıl sürecek, fakat kişisel olarak doldurulan anket ve ölçeğin yaklaşık 30 dakika sürmesi öngörülmektedir. Araştırmamıza katılmada gönüllülük esas olup, katılımcı anket ve ölçekleri doldurma esnasında ve/veya doldurduktan sonra istediği zaman, hiçbir cezaya veya yaptırıma maruz kalmadan çalışmadan ayrılabilir. Katılımcılardan anket ve ölçeği doldurmaları dışında herhangi bir veri, ölçüm (kan, idrar vs.) istenmeyecektir. Elde edilen kişisel bilgiler başka kişiler/kurumlar ile paylaşılmayacak, kesinlikle gizli kalacaktır. Çalışma sonucunda yayınlama aşamasında dahi bireylerin kimlikleri gizli kalacaktır.

#### **Katılımcı Beyanı**

Bilgilendirilmiş gönüllü olur formundaki tüm açıklamaları okudum. Yazılı ve sözlü olarak aşağıda adı geçen araştırmacı tarafından bilgilendirmeler yapıldı. Kendi başıma belli bir düşünme süresi sonunda adı geçen bu araştırma projesine “**gönüllü katılımcı**” olarak yer alma kararını verdim, istediğim zaman araştırmadan gerekçeli veya gerekçesiz ayrılabilirim biliyorum. Söz konusu araştırmaya, herhangi bir baskı veya zorlama olmadan çalışmanın amacında belirtilen gönüllülük esasına uygun olarak kendi rızamla katılmayı kabul ediyorum. İmzalı bu form kağıdının bir kopyası bana verilecektir.

#### **Gönüllü Katılımcı**

Adı Soyadı :

Tarih :

İmza :

#### **Katılımcı ile görüşen çalışmacı**

Arş. Gör. İ.Mücahit ALPTEKİN

**Sorumlu Araştırmacı: Prof. Dr. Funda Pınar ÇAKIROĞLU**

Yardımcı araştırmacı: Arş. Gör. İsmail Mücahit ALPTEKİN  
Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi  
Beslenme ve Diyetetik Bölümü  
Cep tel: 0506 3042109

## EK-5a: 9-11 Yaş ve 12-17 Yaş PKU'luların Anket Formu

Anket No: .....

T.C.

Tarih: ..... / ..... / 20....

ANKARA ÜNİVERSİTESİ  
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ  
BESLENME VE DİYETETİK ANABİLİM DALI

FENİLKETONÜRİ TANISI ALMIŞ BİREYLERİN YAŞAM KALİTELERİNİN  
DEĞERLENDİRİLMESİ

Çalışmaya katıldığınız kurum: 1. Çocuk Hematoloji Onkoloji Hastanesi 2. PKU Aile Derneği

### I. GENEL BİLGİLER

1. Doğum Tarihiniz : gün ...../ ay ...../ yıl .....
2. Cinsiyet : 1. Kadın 2. Erkek
3. Boy uzunluğunuz : .....(cm)
4. Vücut ağırlığınız : .....(kg)
5. Okuyor musunuz?  
1. Evet ..... (sınıfınızı belirtiniz) 2. Hayır
6. Kaç kardeşiniz var (sizden başka) ? .....
7. Yaşadığınız Şehir : .....

### II. FENİLKETONÜRİ(PKU) İLE İLGİLİ DURUM DEĞERLENDİRMESİ

8. Ailenizde sizden başka fenilketonüri 'li birey var mı? Varsa sayısını belirtiniz.  
1. Evet ..... kişi 2. Hayır
9. Fenilketonüri tanısı kaç yıl önce konuldu?  
1. 1 Yıl 2. 2 Yıl 3. 3 Yıl 4. 4 Yıl 5. 5 Yıl  
6. 6 Yıl 7. > 6 Yıl 8. < 1 Yıl
10. Fenilketonüri diyet programınızı kim planlıyor?  
1. Diyetisyen 2. Doktor 3. Kendim 4. Ailem 5. Diğer(Belirtiniz).....
11. Tükettiğiniz besinlerin fenilalanin miktarlarını kim saptıyor sıklıkla saptıyorsunuz?  
1. Doktor 2. Diyetisyen 3. Annem 4. Babam 5. Hiç kimse
12. Fenilketonüri kontrolü için doktor, diyetisyen gibi sağlık personelleri ile ne sıklıkla görüşüyorsunuz?  
1. Yılda 2'den daha fazla 2. Yılda bir defa 3. İki yılda bir defa 4. Diğer .....

### III. BESLENME ALIŞKANLIKLARI

13. Sizce yeterli ve dengeli besleniyor musunuz?  
1. Evet  
2. Hayır .....(sebebini belirtiniz)

1

## EK-5a (Devam): 9-11 Yaş ve 12-17 Yaş PKU'luların Anket Formu

14. Diyetiniz ile ilgili kaçamak yapıyor musunuz?

1. Evet .....(sebebini belirtiniz)
2. Hayır

15. Ev dışında yemek yiyor musunuz? (Cevabınız " Hayır " ise 18. soruya geçiniz)

1. Evet
2. Hayır

16 Ne sıklıkla ev dışında yemek yiyorsunuz?

1. Çok Sık
2. Genellikle
3. Nadir
4. Çok Nadir
5. Hiç

17. Sizce PKU tanısı almış bir birey için ev dışında yemek yemenin zorluk derecesi nedir?

1. 5(Çok Zor)
2. 4(Zor)
3. 3(Orta Derece)
4. 2. (Kolay)
5. 1. (Çok Kolay)

18. Sizce PKU ile yaşamak nasıl bir duygu?

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....



## EK-5b: 18-35 Yaş PKU'lu Yetişkinlerin Anket Formu

Anket No: .....

T.C.

Tarih: ..... / ..... / 20..

**ANKARA ÜNİVERSİTESİ  
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ  
BESLENME VE DİYETETİK ANABİLİM DALI**

**FENİLKETONÜRİ TANISI ALMIŞ BİREYLERİN YAŞAM KALİTELERİNİN  
DEĞERLENDİRİLMESİ**

Çalışmaya katıldığınız kurum: 1. Çocuk Hematoloji Onkoloji Hastanesi 2. PKU Aile Derneği

### I. GENEL BİLGİLER

- Yaş(Yıl) : .....
- Cinsiyet : 1. Kadın 2. Erkek
- Boy uzunluğunuz : .....(cm)
- Vücut ağırlığınız : .....(kg)
- Eğitim durumunuz : 1. İlkokul 2. Ortaokul 3. Lise 4. Üniversite mezunu  
5. Üniversite Öğrencisi 6. Lisansüstü/Doktora
- Medeni durumunuz : 1. Evli 2. Bekar 3. Boşanmış/Dul
- Herhangi bir işte çalışıyor musunuz? 1. Evet .....(mesleğiniz) 2. Hayır
- Sizle birlikte ailenizdeki birey sayısı : ..... kişi
- Yaşadığımız Şehir : .....

### II. FENİLKETONÜRİ(PKU) İLE İLGİLİ DURUM DEĞERLENDİRMESİ

- Ailenizde sizden başka fenilketonüri 'li birey var mı? Varsa sayısını belirtiniz.  
1. Evet ..... kişi 2. Hayır
- Fenilketonüri tanısı kaç yıl önce konuldu?  
1. 1 Yıl 2. 2 Yıl 3. 3 Yıl 4. 4 Yıl 5. 5 Yıl  
6. 6 Yıl 7. > 6 Yıl 8. < 1 Yıl
- Fenilketonüri diyet programınızı kim planlıyor?  
1. Diyetisyen 2. Doktor 3. Kendim 4. Diğer(Belirtiniz).....
- Tükettiğiniz besinlerin fenilalanin miktarlarını ne sıklıkla saptıyorsunuz?  
1. Her gün 2. Çoğu zaman 3. Bazen 4. Nadiren 5. Hiç saptamadım
- Fenilketonüri kontrolü için doktor, diyetisyen gibi sağlık personelleri ile ne sıklıkla görüşüyorsunuz?  
1. Yılda 2'den daha fazla 2. Yılda bir defa 3. İki yılda bir defa 4. Diğer .....
- Fenilketonüri diyet programınız için doktor/diyetisyen tarafından reçete edilen ürününüz var mı?  
1. Evet 2. Hayır

## EK-5b (Devam): 18-35 Yaş PKU'lu Yetişkinlerin Anket Formu

16. Evinizde, fenilketonüri diyetine uygun yemek hazırlanması günde ne kadar zaman alıyor?  
1. <30 dk 2. 30dk -1saat 3. 1-1.5saat 4. 1.5-2saat 5. 2-3saat 6. 3> saat

17. Fenilketonüri için herhangi bir ilaç kullanıyor musunuz?  
1. Evet.....(ilacın adı).....(günlük doz miktarı) 2. Hayır

### III. BESLENME ALIŞKANLIKLARI

18. Sizce yeterli ve dengeli besleniyor musunuz?

1. Evet  
2. Hayır .....(sebebini belirtiniz)

19. Diyetiniz ile ilgili kaçamak yapıyor musunuz?

1. Evet .....(sebebini belirtiniz)  
2. Hayır

20. Piyasada bulunan özel PKU ürünlerini kullanıyor musunuz? (Cevabınız "Hayır" ise 23. soruya geçiniz)

1. Evet 2. Hayır

21. Piyasada bulunan PKU ürünlerine kolay bir şekilde erişebiliyor musunuz?

1. Çok Kolay 2. Kolay 3. Zor 4. Çok Zor

22. Piyasada bulunan PKU ürünleri yeterli midir?

1. Kesinlikle Evet 2. Evet 3. Tam olarak değil 4. Hayır 5. Kesinlikle Hayır

23. Ev dışında yemek yiyor musunuz? (Cevabınız " Hayır " ise 26. soruya geçiniz)

1. Evet 2. Hayır

24. Ne sıklıkla ev dışında yemek yiyorsunuz?

1. Çok Sık 2. Genellikle 3. Nadir 4. Çok Nadir 5. Hiç

25. Sizce PKU tanısı almış bir birey için ev dışında yemek yemenin zorluk derecesi nedir?

1. 5(Çok Zor) 2. 4(Zor) 3. 3(Orta Derece) 4. 2. (Kolay) 5. 1. (Çok Kolay)

26. Sizce PKU ile yaşamak nasıl bir duygu?

.....  
.....  
.....  
.....

## EK-5c: Ebeveynlerin Anket Formu

Anket No: .....

T.C.

Tarih: ..... / ..... / 20....

**ANKARA ÜNİVERSİTESİ  
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ  
BESLENME VE DİYETETİK ANABİLİM DALI**

**FENİLKETONÜRİ TANISI ALMIŞ BİREYLERİN AİLELERİNİN YAŞAM KALİTELERİNİN  
DEĞERLENDİRİLMESİ**

Çalışmaya katıldığınız kurum: 1. Çocuk Hematoloji Onkoloji Hastanesi 2. PKU Aile Derneği

### I. GENEL BİLGİLER

- Yaş(Yıl) : .....
- Cinsiyet : 1. Kadın 2. Erkek
- Eğitim durumunuz(en son bitirilen): 1. İlkokul 2. Ortaokul 3. Lise 4. Üniversite 5. Lisansüstü/Doktora
- Medeni durumunuz : 1. Evli 2. Bekar 3. Boşanmış/Dul
- Ne iş yapıyorsunuz?
  - Ev hanımı
  - İşçi
  - Memur
  - Serbest Meslek
  - Düzenli bir işi yok
  - Çalışmıyor
  - Diğer .....(belirtiniz)
- Sizle birlikte ailenizdeki birey sayısı : ..... kişi
- Yaşadığınız Şehir : .....

### II. FENİLKETONÜRİ(PKU) İLE İLGİLİ DURUM DEĞERLENDİRMESİ

- Ailenizdeki fenilketonüri'li birey sayısı?
  - 1
  - 2
  - 3
  - diğer (belirtiniz) .....
- Çocuğunuzun Fenilketonüri tanısı kaç yıl önce konuldu?

Birinci Çocuğunuz

  - 1 Yıl
  - 2 Yıl
  - 3 Yıl
  - 4 Yıl
  - 5 Yıl
  - 6 Yıl
  - > 6 Yıl
  - < 1 Yıl

Diğerleri .....(belirtiniz)

- Çocuğunuzun Fenilketonüri diyet programını kim planlıyor?
  - Diyetisyen
  - Doktor
  - Kendim
  - Diğer(Belirtiniz).....
- Çocuğunuzun tükettiği besinlerin fenilalanin miktarlarını ne sıklıkla saptıyorsunuz?
  - Her gün
  - Çoğu zaman
  - Bazen
  - Nadiren
  - Hiç saptamadım

## EK-5c (Devam): Ebeveynlerin Anket Formu

12. Fenilketonüri kontrolü için doktor, diyetisyen gibi sağlık personelleri ile ne sıklıkla görüşüyorsunuz?  
1. Yılda 2'den daha fazla 2. Yılda bir defa 3. İki yılda bir defa 4. Diğer .....
13. Çocuğunuzun Fenilketonüri diyet programı için doktor/diyetisyen tarafından reçete edilen ürününüz var mı?  
1. Evet 2. Hayır
14. Evinizde, fenilketonüri diyetine uygun yemek hazırlanması günde ne kadar zaman alıyor?  
1. <30 dk 2. 30dk -1saat 3. 1-1.5saat 4. 1.5-2saat 5. 2-3saat 6. 3> saat
15. Fenilketonürlü çocuğunuz için herhangi bir ilaç kullanıyor musunuz?  
1. Evet ..... (ilacın adı)..... (günlük doz miktarı)  
2. Hayır

### III. BESLENME ALIŞKANLIKLARI

16. Sizce fenilketonürlü çocuğunuz yeterli ve dengeli besleniyor musunuz?  
1. Evet  
2. Hayır .....(sebebini belirtiniz)
17. Fenilketonürlü çocuğunuz diyeti ile ilgili kaçamak yapıyor musunuz?  
1. Evet  
2. Hayır
18. Çocuğunuz için piyasada bulunan özel fenilketonüri ürünlerini kullanıyor musunuz? (Cevabınız "Hayır" ise 21. soruya geçiniz)  
1. Evet 2. Hayır
19. Piyasada bulunan fenilketonüri ürünlerine kolay bir şekilde erişebiliyor musunuz?  
1. Çok Kolay 2. Kolay 3. Zor 4. Çok Zor
20. Piyasada bulunan PKU ürünleri yeterli midir?  
1. Kesinlikle Evet 2. Evet 3. Tam olarak değil 4. Hayır 5. Kesinlikle Hayır
21. Çocuğunuz ev dışında yemek yiyor mu? (Cevabınız " Hayır " ise 24. soruya geçiniz)  
1. Evet 2. Hayır
22. Çocuğunuz ne sıklıkla ev dışında yemek yiyor?  
1. Çok Sık 2. Genellikle 3. Nadir 4. Çok Nadir 5. Hiç
23. Sizce fenilketonüri tanısı almış bir birey için ev dışında yemek yemenin zorluk derecesi nedir?  
1. 5(Çok Zor) 2. 4(Zor) 3. 3(Orta Derece) 4. 2. (Kolay) 5. 1. (Çok Kolay)
24. Fenilketonüri 'li bir çocuk ile yaşamak konusunda neler hissediyorsunuz?.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....

## EK-6a: 9-11 Yaş PKU'lu Çocuk Grubunun P KU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### Fenilketonüri ve onun gündelik yaşamınız üzerine etkisi - Çocuklar (9-11 yaşında) -

Bu soru formunu doldurmadan önce, lütfen bugünün tarihini yazınız.

\_\_\_/\_\_\_/\_\_\_  
gün ay yıl

- Bu soru formu fenilketonürlü (PKU'lu) olmanın nasıl hissettirdiğini sorgulamaktadır.
- PKU mama derken her gün düzenli olarak içmek zorunda olduğunuz toz veya içecekten (PKU içeceğinden) söz ediyoruz.
- Durumun sizin için nasıl olduğunu bize anlatmak için derece içine bir "X" koyunuz. Örneğin:

**Tatillerim sırasında, okula gittiğim zamankine göre daha çok uyurum:**

Hiç değil      Biraz      Orta derecede      Çok      Son derece

- Cevapların "doğru"su veya "yanlış"ı yoktur.
- Eğer sorulardan birini anlamazsanız lütfen bir Lü.yükten yardım isteyiniz.
- Lütfen bu soru formunu sessiz bir yerde doldurunuz.
- Lütfen ihtiyaç duyduğunuz kadar süre kullanınız.

Bu sorulara cevap verdiğiniz için çok teşekkür ederiz.

**Cevaplarınız anababanıza ya da başka herhangi birine bildirilmeyecektir.**

## EK-6a (Devam): 9-11 Yaş PKU'lu Çocuk Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### SAĞLIĞINIZ

PKU olan bazı çocukların yaşayabilecekleri bazı şeyler aşağıdadır. Lütfen, her bir cümle için, geçtiğimiz 7 gün içinde nasıl olduğunuza doğru olan dairenin içine bir "X" koyunuz.

**1. Geçtiğimiz 7 gün içinde, baş ağrılarım oldu**

Hiçbir zaman	Çok az	Bazen	Sıklıkla	Çok sık
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**2. Geçtiğimiz 7 gün içinde, karnım açıldı**

Hiçbir zaman	Çok az	Bazen	Sıklıkla	Çok sık
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**3. Geçtiğimiz 7 gün içinde, gün içinde yorgundum**

Hiçbir zaman	Çok az	Bazen	Sıklıkla	Çok sık
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**4. Geçtiğimiz 7 gün içinde, her şey beni kızdırdı**

Hiçbir zaman	Çok az	Bazen	Sıklıkla	Çok sık
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**5. Geçtiğimiz 7 gün içinde, o kadar kızgın oldum ki, bir şeye veya birisine vurmak istedim**

Hiçbir zaman	Çok az	Bazen	Sıklıkla	Çok sık
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**6. Geçtiğimiz 7 gün içinde, hızlı biçimde bir sevinçli, bir üzgün oldum**

Hiçbir zaman	Çok az	Bazen	Sıklıkla	Çok sık
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

## EK-6a (Devam): 9-11 Yaş PKU'lu Çocuk Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### SAĞLIĞINIZ (devam ediyor)

7. Geçtiğimiz 7 gün içinde, üzgündüm

Hiçbir zaman

Çok az

Bazen

Sıklıkla

Çok sık

8. Geçtiğimiz 7 gün içinde, ürkütüm ya da korktum:

Hiçbir zaman

Çok az

Bazen

Sıklıkla

Çok sık

9. Geçtiğimiz 7 gün içinde, okuldayken, dikkatimi toplamak zor oldu

Hiçbir zaman

Çok az

Bazen

Sıklıkla

Çok sık

Tatildeydim

10. Geçtiğimiz 7 gün içinde, okulda bir şey üzerine düşürmek için arkadaşlarımdan daha uzun süreye ihtiyacım oldu

Hiçbir zaman

Çok az

Bazen

Sıklıkla

Çok sık

Tatildeydim

## EK-6a (Devam): 9-11 Yaş PKU'lu Çocuk Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU DİYETİNİZ VE PKU MAMANIZ

Kendi düşük proteinli PKU diyetleri ile PKU mamaları (yapay mama ya da tıbbi gıda) alan çocukların düşünebilecekleri bazı şeyler aşağıdadır. Lütfen, her bir cümle için, geçtiğimiz 7 gün içinde nasıl hissettiğinize en yakın olan dairenin içine bir "X" koyunuz.

**PKU mama** derken her gün düzenli olarak içmek zorunda olduğun toz veya içecekten (PKU içeceğinden) söz ediyoruz.

11. Geçtiğimiz 7 gün içinde, her gün defalarca PKU mamalarımı almak almam zordu

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece	PKU mama içmiyorum
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

12. Geçtiğimiz 7 gün içinde yalnızca yasak olmaya şeyleri yemem/içmem zordu

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece	PKU diyeti uygulamiyorum
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

13. Geçtiğimiz 7 gün içinde, öteki çocukların yediği şeyleri yiyemediğim için kendimi farklı hissettim

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece	PKU diyeti uygulamiyorum
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

14. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU mamamın tadı şöyleydi:

Çok iyi	İyi	İdare eder	Kötü	Çok kötü	PKU mama içmiyorum
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

15. Geçtiğimiz 7 gün içinde, düşük proteinli yiyeceklerimin (örneğin bisküvi, kek, makarna, kurabiye, ekmek, çorbanın vb.) tadı şöyleydi.

Çok iyi	İyi	İdare eder	Kötü	Çok kötü	Düşük proteinli yiyecek yemedim
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>



## EK-6a (Devam): 9-11 Yaş PKU'lu Çocuk Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU DİYETİNİZ VE PKU MAMANIZ (devam ediyor)

16. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU diyetin yüzünden annemle veya babamla tartıştım

Hiçbir zaman	Çok az	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

17. Geçtiğimiz 7 gün içinde, başkalarının benim yiyemediğim yiyeceği yediğini görmek zor oldu

Hiçbir zaman	Çok az	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

18. Geçtiğimiz 7 gün içinde, diyetimde bulunmayan yiyecekleri yemek aklıma geldi

Hiçbir zaman	Çok az	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

19. Geçtiğimiz 7 gün içinde, başkalarının yiyemediği şeyleri yemek istedim

Hiçbir zaman	Çok az	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

20. Geçtiğimiz 7 gün içinde, öteki çocuklarla birlikte yemek yerken, PKU yüzünden utandım

Hiçbir zaman	Çok az	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

21. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU diyetim yüzünden kendimi dışlanmış, yalnız kalmış hissettim

Hiçbir zaman	Çok az	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

## EK-6a (Devam): 9-11 Yaş PKU'lu Çocuk Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU DİYETİNİZ VE PKU MAMANIZ (devam ediyor)

22. Geçtiğimiz 7 gün içinde PKU diyeti ni uyguladım

Hiçbir zaman	Çok az	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

23. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU mamamı yalımdan annemle veya babamla tartıştım

Hiçbir zaman	Çok az	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU mama içmiyorum
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

24. Geçtiğimiz 7 gün içinde öteki çocukların önünde PKU mamamı içerken utandım

Hiçbir zaman	Çok az	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU mama içmiyorum
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

25. Geçtiğimiz 7 gün içinde, yemeklerimden hoşlandım

Hiçbir zaman	Çok az	Bazen	Hemen her zaman	Daima
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

26. Geçtiğimiz 7 gün içinde, yememem gereken bazı şeylerden gizlice atıştırdım.

Hiçbir zaman	1 ya da 2 kere	3 - 5 kere	6 ya da 7 kere	7 kez'den fazla	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

27. Geçtiğimiz 7 gün içinde, bazı PKU mamalarını atlardım

Hiçbir zaman	1 ya da 2 kere	3 - 5 kere	6 ya da 7 kere	7 kez'den fazla	PKU mama içmiyorum
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

## EK-6a (Devam): 9-11 Yaş PKU'lu Çocuk Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU İLİ GÜ NCELİK HAYATINIZ

PKU olan çocukların yaşayabilecekleri bazı şeyler aşağıdadır. Lütfen her bir cümle için, geçtiğimiz 7 gün içinde size ne olduğuna en yakın dairenin içine bir "X" koyunuz.

28. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU'm için yapmak zorunda olduğum şeyleri yapmak zordu

Hiçbir zaman

Çok az

Bazen

Hemen her zaman

Daima

## EK-6a (Devam): 9-11 Yaş PKU'lu Çocuk Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU HAKKINDA GENEL OLARAK DUYGULARINIZ

PKU hakkında bazı çocukların hissedebileceği bazı şeyler aşağıdadır. Lütfen, her bir cümle için, **genel olarak** nasıl hissettiğinize en uygun olan seçeneğin içine bir "X" koyunuz.

Genel olarak:

29. Kolumdan kan alınması gerektiğinde korkuyorum

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

30. Parmak ucumdan kan alınması gerektiğinde korkuyorum

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

31. Kan sonucum yüksek çıkacak diye endişeleniyorum

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

32. PKU için doktoruma gitmek beni rahatsız ediyor

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

33. PKU'lu olmak beni kızgın birisi yapıyor

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

34. Başkalarına sürekli PKU hastalığını açıklamak zor

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

35. PKU hakkında annemle ya da babamla konuşmak benim için zor

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

## EK-6a (Devam): 9-11 Yaş PKU'lu Çocuk Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU HAKKINDA GENEL OLARAK DUYGULARINIZ (devam ediyor)

Genel olarak:

36. PKU nedeniyle arkadaş edinmek benim için zor

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

37. PKU ile yaşamak kolay

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

38. Böyle olmaktan memnunuz

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

39. Yememem gereken bir şeyi yedikten sonra kendimi kötü hissederim

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

40. Bir PKU mamayı atlarsam kendimi kötü hissederim

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece	PKU mama içmiyorum
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Lütfen bütün soruları cevaplamış olduğunuzu kontrol ediniz.  
Bu soruları cevaplamak için ayırdığınız zamana teşekkür ederiz.

## EK-6b: Çocukların PKU-QOL Ölçeğinin Alt Bölümleri ve Alanları

Bölüm	Alan	Alan soru sayısı	Alan soruları	Alan skor aralığı
<b>Semptomlar</b>	Baş ağrıları	1	1	0-100
	Karın ağrıları	1	2	0-100
	Yorgunluk	1	3	0-100
	Sinirlilik	1	4	0-100
	Saldırganlık	1	5	0-100
	Ruh hali değişkenliği	1	6	0-100
	Üzüntü	1	7	0-100
	Endişe	1	8	0-100
	Konsantrasyon eksikliği	1	9	0-100
	Yavaş düşünme	1	10	0-100
<b>Genel olarak PKU</b>	PKU'nun duygusal etkileri	3	33 + 37 + 38	0-100
	PKU'nun günlük uygulamalı işlere etkileri	2	28 + 32	0-100
	PKU'nun sosyal etkileri	3	34 + 35 + 36	0-100
	PKU'nun genel olarak etkileri	8	28 + 32 + 33 + 34 + 35 + 36 + 37 + 38	0-100
	Endişe-kan testleri	2	29 + 30	0-100
	Endişe-Phe seviyeleri	1	31	0-100
<b>Fenilalanin içermeyen protein suplemen kullanımı</b>	Suplemen kullanımına bağlılık	2	11 + 27	0-100
	Suplemen kullanımında zayıflık olduğunda suçluluk hissetme	1	40	0-100
	Suplemen kullanımının aile içi ilişkilere etkileri	1	23	0-100
	Suplemen kullanımının günlük uygulamalı işlere etkileri	1	24	0-100
	Suplemenlerin tadı	1	14	0-100
<b>Protein kısıtlı diyet</b>	Besinlere arzu	2	18 + 19	0-100
	Diyet proteini kısıtlamasına bağlılık	2	22 + 26	0-100
	Diyetin sosyal etkileri	5	13 + 16 + 17 + 20 + 21	0-100
	Diyet takibinin genel zorlukları	1	12	0-100
	Diyete uygulanmadığında suçluluk hissetme	1	39	0-100
	Düşük proteinli besinlerin tadı	1	15	0-100
	Yemekten keyif almak	1	25	0-100

## EK-7a: 12-17 Yaş PKU'lu Adölesan Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### Fenilketonüri ve onun gündelik yaşamınız üzerine etkisi - Ergenler (12-17 yaşında) -

Bu soru formunu doldurmadan önce, lütfen bugünün tarihini yazınız.

\_\_\_/\_\_\_/\_\_\_  
gün ay yıl

- Bu soru formu, fenilketonürinin (PKU'nun) ve onun tedavisinin gündelik hayatı nasıl etkilediğini anlamak için, PKU'su olan kişilerin yardımıyla hazırlanmıştır.
- PKU mama derken, doktorun yazdığı ürünlerden veya içecekten (PKU içeceğinden) söz ediyoruz.
- Başka bir talimat verilmedikçe, bu soruları cevaplandırırken lütfen **geçtiğimiz 7 günü dikkate alınız**.
- Bu soru formunu lütfen sessiz bir yerde ve mümkünse, anababanızın yardımı olmadan doldurunuz.
- Eğer nasıl cevap vereceğinizi bilmiyorsanız, lütfen sizin için en uygun olan cevabı seçiniz.
- Lütfen bize PKU ile ilgili deneyimlerinizi paylaşınız; cevapların "doğru"su veya "yanlış"ı yoktur.
- Lütfen ihtiyaç duyduğunuz kadar süre kullanınız.

Katılımınız için çok teşekkürler.

**Bu soru formundaki bilgiler kesinlikle gizli ve isimsiz kalacaktır.  
Cevaplarınız anababanıza ya da başkalarına herhangi birine bildirilmeyecektir.**

## EK-7a (Devam): 12-17 Yaş PKU'lu Adölesan Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### SAĞLIĞINIZ

PKU'lu kişilerin başına gelebilecek bazı şeyler işğdadır. Lütfen, her bir cümle için, size en uygun olan kutuya işaret koyunuz.

1. Geçtiğimiz 7 gün içinde, benim yaşır daki öteki kişilere göre genel olarak benim sağlığım, sanırım...

Kötüydü 0 Ortaydı 1 İyiydi 2 Çok iyiydi 3 Mükemmeldi 4

2a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, baş ağrılarım oldu

Hiçbir zaman 0 Nadiren 1 Bazen 2 Sıklıkla 3 Çok sık 4

↳ 2b. Baş ağrılarınız olduysa, bu ağrıların PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet 0 Hayır 1 Bilmiyorum 2

3a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, karnım ağrıdı

Hiçbir zaman 0 Nadiren 1 Bazen 2 Sıklıkla 3 Çok sık 4

↳ 3b. Karnınız ağrıdıysa, bu ağrıların PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet 0 Hayır 1 Bilmiyorum 2

4a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, gün içinde yorğundum

Hiçbir zaman 0 Nadiren 1 Bazen 2 Sıklıkla 3 Çok sık 4

↳ 4b. Kendinizi gün içinde yorgun hissettiyseniz, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet 0 Hayır 1 Bilmiyorum 2



## EK-7a (Devam): 12-17 Yaş PKU'lu Adölesan Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### SAĞLIĞINIZ (devam ediyor)

#### 5a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, konsantre olmada güçlük çektim

Hiçbir zaman <sub>0</sub>      Nadiren <sub>1</sub>      Bazen <sub>2</sub>      Sıklıkla <sub>3</sub>      Çok sık <sub>4</sub>

↳ 5b. Konsantre olmada güçlük çektiyse, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub>      Hayır <sub>1</sub>      Bilmiyorum <sub>2</sub>

#### 6a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, bir şey üzerinde düşünürken, yaşıttım olan arkadaşlarıma göre daha fazla zamana ihtiyacım oldu

Hiçbir zaman <sub>0</sub>      Nadiren <sub>1</sub>      Bazen <sub>2</sub>      Sıklıkla <sub>3</sub>      Çok sık <sub>4</sub>

↳ 6b. Düşünmek için onlardan daha fazla zamana ihtiyacınız olduysa, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub>      Hayır <sub>1</sub>      Bilmiyorum <sub>2</sub>

#### 7a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, öteki insanlar beni ne kadar sinir etti

Hiçbir zaman <sub>0</sub>      Nadiren <sub>1</sub>      Bazen <sub>2</sub>      Sıklıkla <sub>3</sub>      Çok sık <sub>4</sub>

↳ 7b. Eğer böyle hissettiyseniz, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub>      Hayır <sub>1</sub>      Bilmiyorum <sub>2</sub>

#### 8a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, o kadar kızgındır ki, bir şeye veya birisine vurmak istedim

Hiçbir zaman <sub>0</sub>      Nadiren <sub>1</sub>      Bazen <sub>2</sub>      Sıklıkla <sub>3</sub>      Çok sık <sub>4</sub>

↳ 8b. Eğer böyle hissettiyseniz, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub>      Hayır <sub>1</sub>      Bilmiyorum <sub>2</sub>

#### 9a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, ruh halim de işledi

Hiçbir zaman <sub>0</sub>      Nadiren <sub>1</sub>      Bazen <sub>2</sub>      Sıklıkla <sub>3</sub>      Çok sık <sub>4</sub>

↳ 9b. Eğer böyle hissettiyseniz, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub>      Hayır <sub>1</sub>      Bilmiyorum <sub>2</sub>

## EK-7a (Devam): 12-17 Yaş PKU'lu Adölesan Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

SAĞLIĞINI (değerlendiriyor)

### 10a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, kendimi üzgün hissettim

Hiçbir zaman \_0 Nadiren \_1 Bazen \_2 Sıklıkla \_3 Çok sık \_4

↳ 10b. Eğer kendinizi üzgün hissettiyseniz bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet \_0 Hayır \_1 Bilmiyorum \_2

### 11a. Geçtiğimiz 7 gün içinde kaygılıydım

Hiçbir zaman \_0 Nadiren \_1 Bazen \_2 Sıklıkla \_3 Çok sık \_4

↳ 11b. Eğer kendinizi kaygılı hissettiyseniz bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet \_0 Hayır \_1 Bilmiyorum \_2

## EK-7a (Devam): 12-17 Yaş PKU'lu Adölesan Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU DIYETİNİZ VE PKU MAMANIZ

Kendi PKU diyetleri ile PKU mamaları hakkında düşünebilecekleri bazı şeyler aşağıdadır. Lütfen, her bir cümle için, size en uygun olan kutuya işaret koyunuz.

**PKU mama** derken, doktorun yazdığı üründen veya içecekten (PKU içeceğinden) söz ediyoruz.

**12. Geçtiğimiz 7 gün içinde, her gün defalarca PKU mamamı almam zordu**

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece	PKU mama içmiyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

**13. Geçtiğimiz 7 gün içinde, yalnızca gereken şeyleri yemem/içmem zordu**

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

**14. Geçtiğimiz 7 gün içinde, başkalar tarafından yediğim şeyleri yiyemediğim için kendimi farklı hissettim**

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

**15. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU mamanın tadı şöyleydi:**

Çok iyi	İyi	İdare eder	Kötü	Çok kötü	PKU mama içmiyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

**16. Geçtiğimiz 7 gün içinde, düşük proteinli yiyeceklerimin (örneğin bisküvi, kek, makarna, ekmekek, çorbanın vb.) tadı şöyleydi:**

Çok iyi	İyi	İdare eder	Kötü	Çok kötü	Düşük proteinli yiyecek yemedim
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

**17. Geçtiğimiz 7 gün içinde, besnimdeki proteinini tartmak veya tahmin etmek sinir bozucu idi**

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

**18. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU diyetim yüzünden annemle veya babamla tartıştık**

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

## EK-7a (Devam): 12-17 Yaş PKU'lu Adölesan Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU DİYETİNİZ VE PKU MAMANIZ (devam ediyor)

19. Geçtiğimiz 7 gün içinde, başkalarının benim yiyemediğim yiyeceği yediğini görmek zor oldu

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> _0	<input type="checkbox"/> _1	<input type="checkbox"/> _2	<input type="checkbox"/> _3	<input type="checkbox"/> _4	<input type="checkbox"/> _5

20. Geçtiğimiz 7 gün içinde, diyetimde bulunmayan yiyeceği yeme konusu aklıma geldi

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> _0	<input type="checkbox"/> _1	<input type="checkbox"/> _2	<input type="checkbox"/> _3	<input type="checkbox"/> _4	<input type="checkbox"/> _5

21. Geçtiğimiz 7 gün içinde, başkalarının yiyebildiği şeyleri yemek istedim

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> _0	<input type="checkbox"/> _1	<input type="checkbox"/> _2	<input type="checkbox"/> _3	<input type="checkbox"/> _4	<input type="checkbox"/> _5

22. Geçtiğimiz 7 gün içinde, öteki çocukları ve büyükleri yemek yerken, PKU yüzünden utandım

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> _0	<input type="checkbox"/> _1	<input type="checkbox"/> _2	<input type="checkbox"/> _3	<input type="checkbox"/> _4	<input type="checkbox"/> _5

23. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU diyeti yüzünden kendimi dışlanmış hissettim

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> _0	<input type="checkbox"/> _1	<input type="checkbox"/> _2	<input type="checkbox"/> _3	<input type="checkbox"/> _4	<input type="checkbox"/> _5

24. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU diyetim yüzünden kendimi daha az özgür hissettim (örneğin dışarı yemeğe çıkma, arkadaşları ve başka aileleri ziyaret etme...)

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> _0	<input type="checkbox"/> _1	<input type="checkbox"/> _2	<input type="checkbox"/> _3	<input type="checkbox"/> _4	<input type="checkbox"/> _5

25. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU diyetin yüzünden dışarda yemek benim için zor oldu

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> _0	<input type="checkbox"/> _1	<input type="checkbox"/> _2	<input type="checkbox"/> _3	<input type="checkbox"/> _4	<input type="checkbox"/> _5

26. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU diyetim eszıldık kaldım

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> _0	<input type="checkbox"/> _1	<input type="checkbox"/> _2	<input type="checkbox"/> _3	<input type="checkbox"/> _4	<input type="checkbox"/> _5

## EK-7a (Devam): 12-17 Yaş PKU'lu Adölesan Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU DİYETİNİZ VE PKU MAMANIZ (devam ediyor)

27. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU diyetime uyma zorunda olsam da yemek yemekten keyif aldım

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5

28. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU mama yüzünden annemle veya babamla tartıştık

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU mama içmiyorum
<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5

29. Geçtiğimiz 7 gün içinde, öteki çocukların önünde PKU mamalarını içmekten utandım

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU mama içmiyorum
<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5

30. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU mama yüzünden kendimi daha az özgür hissettim (örneğin dışarı yemeğe çıkma, arkadaşları ve başta ailemi ziyaret etme...)

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU mama içmiyorum
<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5

31. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU mamam yüzünden dışarda yemek benim için zor oldu

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU mama içmiyorum
<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5

32. Geçtiğimiz 7 gün içinde, bazı PKU mamalarını atladım

Hiçbir zaman	1 ya da 2 kere	3 - 5 kere	6 ya da 7 kere	7 kereden fazla	PKU mama içmiyorum
<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5

33. Geçtiğimiz 7 gün içinde, yememem gereken bazı şeyler konusunda kaçamak yaptım

Hiçbir zaman	1 ya da 2 kere	3 - 5 kere	6 ya da 7 kere	7 kereden fazla	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5

## EK-7a (Devam): 12-17 Yaş PKU'lu Adölesan Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU İLE GÜNDELİK HAYATINIZ

PKU ile yaşayan kişilerin başına gelebilecek bazı şeyler aşağıdadır. Lütfen, her bir cümle için, size en uygun olan kutuya işaret koyunuz. Eğer yemek pişirmiyor ya da kendi öğünlerinizi planlamıyorsanız, lütfen "Uygulanamaz" kutusuna işaret koyunuz.

34. Geçtiğimiz 7 gün içinde, öğünlerimi önden planlamak kolaydı

Hiç değil \_0\_      Biraz \_1\_      Orta derecede \_2\_      Çok \_3\_      Son derece \_4\_      Uygulanamaz \_5\_

35. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU öğünlerini hazırlamak (tartma, pişirme) zaman kaybettiriciydi

Hiç değil \_0\_      Biraz \_1\_      Orta derecede \_2\_      Çok \_3\_      Son derece \_4\_      Uygulanamaz \_5\_

36. Geçtiğimiz 7 gün içinde, düşük proteinli besin pişirmek kolaydı

Hiç değil \_0\_      Biraz \_1\_      Orta derecede \_2\_      Çok \_3\_      Son derece \_4\_      Uygulanamaz \_5\_

37. Geçtiğimiz 7 gün içinde, okul nedeniyle PKU mamamı atladım

Hiçbir zaman \_0\_      Nadiren \_1\_      Bazen \_2\_      Hemen her zaman \_3\_      Daima \_4\_      Okula gitmiyorum \_5\_      PKU mama içmiyorum \_6\_

38. Geçtiğimiz 7 gün içinde, okul nedeniyle yememem gerekenleri yedim

Hiçbir zaman \_0\_      Nadiren \_1\_      Bazen \_2\_      Hemen her zaman \_3\_      Daima \_4\_      Okula gitmiyorum \_5\_      PKU diyeti uygulamıyorum \_6\_

39. Geçtiğimiz 7 gün içinde, iş nedeniyle PKU mamamı atladım

Hiçbir zaman \_0\_      Nadiren \_1\_      Bazen \_2\_      Hemen her zaman \_3\_      Daima \_4\_      Çalışmıyorum \_5\_      PKU mama içmiyorum \_6\_

40. Geçtiğimiz 7 gün içinde, iş nedeniyle yemem gerekenleri yedim

Hiçbir zaman \_0\_      Nadiren \_1\_      Bazen \_2\_      Hemen her zaman \_3\_      Daima \_4\_      Çalışmıyorum \_5\_      PKU diyeti uygulamıyorum \_6\_

## EK-7a (Devam): 12-17 Yaş PKU'lu Adölesan Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU İLE GÜNDELİK HAYATINIZ (devam ediyor)

41. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU yüzünden işte yapmak istediğim şeyleri yapamadım (örneğin işe konsantre olmak, işte verimli olmak, işleri hatırlamak gibi)

Hiçbir zaman <sub>0</sub> Nadiren <sub>1</sub> Bazen <sub>2</sub> Hemen her zaman <sub>3</sub> Daima <sub>4</sub> Çalışmıyorum <sub>5</sub>

42. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU'm için yaşamaya ihtiyaç duyduğum her şeyi yapmak zordu

Hiçbir zaman <sub>0</sub> Nadiren <sub>1</sub> Bazen <sub>2</sub> Hemen her zaman <sub>3</sub> Daima <sub>4</sub>

43. Bu günlerde, tatile veya okul gezilerine giderken PKU mamalarını yanımda taşımak kolay ve pratik değil

Hiç değil <sub>0</sub> Biraz <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub> PKU mama içmiyorum <sub>5</sub>

44. Bu günlerde, tatile veya okul gezilerine giderken hastalığımla ilgili özel yiyeceklerimi yanımda taşımak kolay ve pratik değil

Hiç değil <sub>0</sub> Biraz <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub> Herhangi özel bir besin almıyorum <sub>5</sub>

## EK-7a (Devam): 12-17 Yaş PKU'lu Adölesan Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU HAKKINDA GENEL OLARAK DUYGULARINIZ

PKU ile ilgili olarak insanların hissedebileceği bazı şeyler aşağıdadır. Lütfen, her bir cümle için genel olarak nasıl hissettiğinizi en iyi gösteren kutucuğun içine işaret koyunuz.

Genel olarak:

45. Kolumdan kan alınacak diye korkuyorum

Hiç değil <sub>0</sub> Biraz <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

46. Parmak ucumdan kan alınacak diye korkuyorum

Hiç değil <sub>0</sub> Biraz <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

47. Kan sonucum yüksek çıkacak diye endişeleniyorum

Hiç değil <sub>0</sub> Biraz <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

48. PKU için doktoruma / diyetisyenime gitmek beni rahatsız ediyor

Hiç değil <sub>0</sub> Biraz <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

49. PKU'lu olmak beni kızgın birisi yapıyor

Hiç değil <sub>0</sub> Biraz <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

50. Başkalarına hep PKU'yu açıklama mecburiyetinde olmak zor

Hiç değil <sub>0</sub> Biraz <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

51. PKU hakkında annemle veya babamla konuşmak benim için zor

Hiç değil <sub>0</sub> Biraz <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

52. PKU nedeniyle arkadaş edinmek benim için zor

Hiç değil <sub>0</sub> Biraz <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>



## EK-7a (Devam): 12-17 Yaş PKU'lu Adölesan Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU HAKKINDA GENEL OLARAK DUYGULARINIZ (devam ediyor)

Genel olarak:

53. PKU'nun gelecekteki sağlığımı ne yönde değiştirebileceğinden endişeleniyorum

Hiç değil \_0 Biraz \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4

54. PKU'yu gelecekteki çocuklarıma geçirmekten korkuyorum

Hiç değil \_0 Biraz \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4

55. PKU ile yaşamak kolay

Hiç değil \_0 Biraz \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4

56. Böyle olmaktan memnunum

Hiç değil \_0 Biraz \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4

57. Yememem gereken bir şeyi yedikten sonra kendimi suçlu hissediyorum

Hiç değil \_0 Biraz \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4 PKU diyeti uygulamıyorum \_5

58. Eğer bir PKU mamayı atlarsam kendimi suçlu hissediyorum

Hiç değil \_0 Biraz \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4 PKU mama içmiyorum \_5

Lütfen bütün soruları cevaplamış olduğunuzu kontrol ediniz.  
Bu soruları cevaplamak için ayrı lüğünüz zamana teşekkür ederiz.

## EK-7b: Adölesanların PKU-QOL Ölçeğinin Alt Bölümleri ve Alanları

Bölüm	Alan	Alan soru sayısı	Alan soruları	Alan skor aralığı
<b>Semptomlar</b>	Öz sağlık durumu	1	1	
	Baş ağrıları	1	2a	0-100
	Karın ağrıları	1	3a	0-100
	Yorgunluk	1	4a	0-100
	Konsantrasyon eksikliği	1	5a	0-100
	Yavaş düşünme	1	6a	0-100
	Sinirlilik	1	7a	0-100
	Saldırganlık	1	8a	0-100
	Ruh hali değişkenliği	1	9a	0-100
	Üzüntü	1	10a	0-100
	Endişe	1	11a	0-100
<b>Genel olarak PKU</b>	PKU'nun duygusal etkileri	5	49 + 53 + 54 + 55 + 56	0-100
	PKU'nun günlük uygulamalı işlere etkileri	3	43 + 44 + 48	0-100
	PKU'nun sosyal etkileri	3	50 + 51 + 52	0-100
	PKU'nun genel olarak etkileri	11	41 + 42 + 48 + 49 + 50 + 51 + 52 + 53 + 54 + 55 + 56	0-100
	Endişe-kan testleri	2	45 + 46	0-100
	Endişe-Phe seviyeleri	1	47	0-100
<b>Fenilalanin içermeyen protein suplemen kullanımı</b>	Suplemen kullanımına bağlılık	4	12 + 32 + 37 + 39	0-100
	Suplemen kullanımında zayıflık olduğunda suçluluk hissetme	1	58	0-100
	Suplemen kullanımının aile içi ilişkilere etkileri	1	28	0-100
	Suplemen kullanımının günlük uygulamalı işlere etkileri	4	29 + 30 + 31 + 43	0-100
	Suplemenlerin tadı	1	15	0-100
<b>Protein kısıtlı diyet</b>	Besinlere arzu	2	20 + 21	0-100
	Diyet proteini kısıtlamasına bağlılık	4	26 + 33 + 38 + 40	0-100
	Diyetin günlük uygulamalı işlere etkileri	7	17 + 24 + 25 + 34 + 35 + 36 + 44	
	Diyetin sosyal etkileri	5	14 + 18 + 19 + 22 + 23	0-100
	Diyetin genel olarak etkileri	12	14 + 18 + 19 + 22 + 23 + 17 + 24 + 25 + 34 + 35 + 36 + 44	0-100
	Diyet takibinin genel zorlukları	1	13	0-100
	Diyet uygulanmadığında suçluluk hissetme	1	57	0-100
	Düşük proteinli besinlerin tadı	1	16	0-100
	Yemekten keyif almak	1	27	0-100



## EK-8a (Devam): 18-35 Yaş PKU'lu Yetişkin Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### SAĞLIĞINIZ

PKU'lu kişilerin başına gelebilecek bazı etkilere maruz kalmışlardır. Lütfen, her bir cümle için, size en uygun olan kutuya işaret koyunuz.

1. Geçtiğimiz 7 gün içinde, benim yaşıma kadaraki öteki kişilere göre genel olarak benim sağlığım, sanırım...

Kötüydü 0 Ortaydı 1 İyiydi 2 Çok iyiydi 3 Mükemmeldi 4

2a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, baş ağrılarım olma sıklığı

Hiçbir zaman 0 Nadiren 1 Bazen 2 Sıklıkla 3 Çok sık 4

↳ 2b. Baş ağrılarınız oluyorsa, bu ağrıların PKU hastalığınızla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet 0 Hayır 1 Bilmiyorum 2

3a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, karnım ağrıları

Hiçbir zaman 0 Nadiren 1 Bazen 2 Sıklıkla 3 Çok sık 4

↳ 3b. Karnınız ağrıdıysa, bu ağrıların PKU hastalığınızla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet 0 Hayır 1 Bilmiyorum 2

4a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, gün içinde yorgunluk

Hiçbir zaman 0 Nadiren 1 Bazen 2 Sıklıkla 3 Çok sık 4

↳ 4b. Kendinizi gün içinde yorgun hissettiyseniz, bunun PKU hastalığınızla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet 0 Hayır 1 Bilmiyorum 2

## EK-8a (Devam): 18-35 Yaş PKU'lu Yetişkin Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### SAĞLIĞINIZ (devam ediyor)

#### 5a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, konsantrasyonumda güçlük çektim

Hiçbir zaman <sub>0</sub> Nadiren <sub>1</sub> Bazen <sub>2</sub> Sıklıkla <sub>3</sub> Çok sık <sub>4</sub>

↳ 5b. Konsantrasyonumda güçlük çektiyse, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub> Hayır <sub>1</sub> Bilmiyorum <sub>2</sub>

#### 6a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, bir şey üzerinde düşünürken, yaşlarıma göre daha fazla zamana ihtiyacım oldu

Hiçbir zaman <sub>0</sub> Nadiren <sub>1</sub> Bazen <sub>2</sub> Sıklıkla <sub>3</sub> Çok sık <sub>4</sub>

↳ 6b. Düşünmek için onlardan daha fazla zamana ihtiyacınız olduysa, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub> Hayır <sub>1</sub> Bilmiyorum <sub>2</sub>

#### 7a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, ellerim titriyordu

Hiçbir zaman <sub>0</sub> Nadiren <sub>1</sub> Bazen <sub>2</sub> Sıklıkla <sub>3</sub> Çok sık <sub>4</sub>

↳ 7b. Eğer elleriniz titrediyse, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub> Hayır <sub>1</sub> Bilmiyorum <sub>2</sub>

#### 8a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, kolayca sinir oldum

Hiçbir zaman <sub>0</sub> Nadiren <sub>1</sub> Bazen <sub>2</sub> Sıklıkla <sub>3</sub> Çok sık <sub>4</sub>

↳ 8b. Eğer böyle hissettiyseniz, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub> Hayır <sub>1</sub> Bilmiyorum <sub>2</sub>

#### 9a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, saldırgan hale geldim

Hiçbir zaman <sub>0</sub> Nadiren <sub>1</sub> Bazen <sub>2</sub> Sıklıkla <sub>3</sub> Çok sık <sub>4</sub>

↳ 9b. Eğer böyle hissettiyseniz, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub> Hayır <sub>1</sub> Bilmiyorum <sub>2</sub>

## EK-8a (Devam): 18-35 Yaş PKU'lu Yetişkin Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### SAĞLIĞINIZ (devam ediyor)

10a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, ruh halim değişti

Hiçbir zaman <sub>0</sub>      Nadiren <sub>1</sub>      Bazen <sub>2</sub>      Sıklıkla <sub>3</sub>      Çok sık <sub>4</sub>

↳ 10b. Eğer böyle hissettiyseniz, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub>      Hayır <sub>1</sub>      Bilmiyorum <sub>2</sub>

11a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, kendimi üzgün hissettim

Hiçbir zaman <sub>0</sub>      Nadiren <sub>1</sub>      Bazen <sub>2</sub>      Sıklıkla <sub>3</sub>      Çok sık <sub>4</sub>

↳ 11b. Eğer kendini üzgün hissettiyseniz bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub>      Hayır <sub>1</sub>      Bilmiyorum <sub>2</sub>

12a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, endişeli hissettim

Hiçbir zaman <sub>0</sub>      Nadiren <sub>1</sub>      Bazen <sub>2</sub>      Sıklıkla <sub>3</sub>      Çok sık <sub>4</sub>

↳ 12b. Eğer kendinizi endişeli hissettiyseniz bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub>      Hayır <sub>1</sub>      Bilmiyorum <sub>2</sub>

## EK-8a (Devam): 18-35 Yaş PKU'lu Yetişkin Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU DİYETİNİZ VE PKU EK BESİNLERİNİZ

Kendi PKU düşük proteinli diyetleri ile PKU (özel) ek besinleri (yapay mama ya da tıbbi gıda) hakkında kişilerin düşünebilecekleri bazı şeyler aşağıdadır. Lütfen, her bir cümle için size en uygun olan kutuya işaret koyunuz.

**PKU ek besini derken doktorun yazdığı ürünü derken veya içecekten (PKU içeceğinden) söz ediyoruz.**

**13. Geçtiğimiz 7 gün içinde, her gün defalarca PKU ek besinimi almam zordu**

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece	PKU ek besini içmiyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

**14. Geçtiğimiz 7 gün içinde, yalnızca geberken meyeleri yemem/içmem zordu**

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

**15. Geçtiğimiz 7 gün içinde, başkalarının yediği meyeleri yiyemediğim için kendimi farklı hissettim**

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

**16. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU ek besininin tadı şöyleydi:**

Çok iyiydi	İyi	İdare eder	Kötü	Çok kötü	PKU ek besini içmiyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

**17. Geçtiğimiz 7 gün içinde, düşük proteinli yiyeceklerimin (örneğin bisküvi, kek, makarna, kurabiye, ekmekek, çorbanın vb.) tadı şöyleydi:**

Çok iyiydi	İyi	İdare eder	Kötü	Çok kötü	Düşük proteinli yiyecek yemedim
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

**18. Geçtiğimiz 7 gün içinde, besinimdeki protein miktarını arttırmak veya tahmin etmek benim için zordu**

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

**19. Geçtiğimiz 7 gün içinde, ailem, arkadaşlarım ya da eşimle, PKU diyetim yüzünden tartıştık**

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

## EK-8a (Devam): 18-35 Yaş PKU'lu Yetişkin Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU DİYETİNİZ VE PKU EK BESİNLERİNİZ (devam ediyor)

20. Geçtiğimiz 7 gün içinde, başkalarının benim için yemediğim yiyeceği yediğimi görmek zor oldu
- |                                       |                                       |                                       |                                       |                                       |                                       |
|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|
| Hiçbir zaman                          | Nadiren                               | Bazen                                 | Hemen her zaman                       | Daima                                 | PKU diyeti uygulamıyorum              |
| <input type="checkbox"/> <sub>0</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>1</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>2</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>3</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>4</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>5</sub> |
21. Geçtiğimiz 7 gün içinde, diyetimde bulduğum yiyeceği yeme konusu aklıma geldi
- |                                       |                                       |                                       |                                       |                                       |                                       |
|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|
| Hiçbir zaman                          | Nadiren                               | Bazen                                 | Hemen her zaman                       | Daima                                 | PKU diyeti uygulamıyorum              |
| <input type="checkbox"/> <sub>0</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>1</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>2</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>3</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>4</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>5</sub> |
22. Geçtiğimiz 7 gün içinde, başkalarının yiyebildiği şeyleri yemek istedim
- |                                       |                                       |                                       |                                       |                                       |                                       |
|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|
| Hiçbir zaman                          | Nadiren                               | Bazen                                 | Hemen her zaman                       | Daima                                 | PKU diyeti uygulamıyorum              |
| <input type="checkbox"/> <sub>0</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>1</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>2</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>3</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>4</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>5</sub> |
23. Geçtiğimiz 7 gün içinde, başkalarının önünde PKU diyetimi uygulama ile ilgili olarak mahcubiyet hissettim
- |                                       |                                       |                                       |                                       |                                       |                                       |
|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|
| Hiçbir zaman                          | Nadiren                               | Bazen                                 | Hemen her zaman                       | Daima                                 | PKU diyeti uygulamıyorum              |
| <input type="checkbox"/> <sub>0</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>1</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>2</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>3</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>4</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>5</sub> |
24. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU diyeti yüzünden kendimi dışlanmış hissettim
- |                                       |                                       |                                       |                                       |                                       |                                       |
|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|
| Hiçbir zaman                          | Nadiren                               | Bazen                                 | Hemen her zaman                       | Daima                                 | PKU diyeti uygulamıyorum              |
| <input type="checkbox"/> <sub>0</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>1</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>2</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>3</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>4</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>5</sub> |
25. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU diyetim yüzünden kendimi daha az özgür hissettim (örneğin dışarı yemeğe gitmek, arkadaş ve aile ziyaretleri gibi...)
- |                                       |                                       |                                       |                                       |                                       |                                       |
|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|
| Hiçbir zaman                          | Nadiren                               | Bazen                                 | Hemen her zaman                       | Daima                                 | PKU diyeti uygulamıyorum              |
| <input type="checkbox"/> <sub>0</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>1</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>2</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>3</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>4</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>5</sub> |
26. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU diyetim yüzünden dışarda yemek benim için zor oldu
- |                                       |                                       |                                       |                                       |                                       |                                       |
|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|
| Hiçbir zaman                          | Nadiren                               | Bazen                                 | Hemen her zaman                       | Daima                                 | PKU diyeti uygulamıyorum              |
| <input type="checkbox"/> <sub>0</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>1</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>2</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>3</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>4</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>5</sub> |
27. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU diyetime sadık kaldım
- |                                       |                                       |                                       |                                       |                                       |                                       |
|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|
| Hiçbir zaman                          | Nadiren                               | Bazen                                 | Hemen her zaman                       | Daima                                 | PKU diyeti uygulamıyorum              |
| <input type="checkbox"/> <sub>0</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>1</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>2</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>3</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>4</sub> | <input type="checkbox"/> <sub>5</sub> |



## EK-8a (Devam): 18-35 Yaş PKU'lu Yetişkin Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU DİYETİNİZ VE PKU EK BESİNLERİNİZ (devam ediyor)

28. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU diyetim alınmasına rağmen yemek yemekten keyif aldım

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

29. Geçtiğimiz 7 gün içinde, ailem ya da eşimle PKU ek besinim yüzünden tartıştık

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU ek besini içmiyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

30. Geçtiğimiz 7 gün içinde, başkalarının önünde PKU ek besinlerimi içmekle ilgili olarak mahcubiyet hissettim

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU ek besini içmiyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

31. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU ek besinim yüzünden kendimi daha az özgür hissettim (örneğin dışarı yemeğe gitmek, arkadaş veya aile ziyaretleri gibi...)

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU ek besini içmiyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

32. Geçtiğimiz 7 gün içinde PKU diyetim veya PKU ek besini yüzünden dışarda yemek benim için zor oldu

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	PKU ek besini içmiyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

33. Geçtiğimiz 7 gün içinde, bazı PKU ek besinlerini atladım

Hiçbir zaman	1 ya da 2 kere	3 - 5 kere	6 ya da 7 kere	7 kereden fazla	PKU ek besini içmiyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

34. Geçtiğimiz 7 gün içinde, yememem gereken bazı şeyleri yedim

Hiçbir zaman	1 ya da 2 kere	3 - 5 kere	6 ya da 7 kere	7 kereden fazla	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

35. Geçtiğimiz 7 gün içinde, yememem gereken şeyleri yemeği tercih ettim

Hiçbir zaman	1 ya da 2 kere	3 - 5 kere	6 ya da 7 kere	7 kereden fazla	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

## EK-8a (Devam): 18-35 Yaş PKU'lu Yetişkin Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU İLE GÜNDELİK HAYATINIZ

PKU ile yaşayan kişilerin başına gelebilecek bazı şeyler aşağıdadır. Lütfen, her bir cümle için size en uygun olan kutuya işaret koyunuz. Eğer öğünlerinizi planlamıyor ya da pişirmiyorsanız, lütfen "Uygulanamaz" kutusuna işaret koyunuz.

36. Geçtiğimiz 7 gün içinde, öğünlerimi önceden planlamak kolaydı

Hiç değil <sub>0</sub>      Biraz <sub>1</sub>      Orta derecede <sub>2</sub>      Çok <sub>3</sub>      Son derece <sub>4</sub>      Uygulanamaz <sub>5</sub>

37. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU öğünlerini hazırlamak (tartma, pişirme) zaman kaybettiriciydi

Hiç değil <sub>0</sub>      Biraz <sub>1</sub>      Orta derecede <sub>2</sub>      Çok <sub>3</sub>      Son derece <sub>4</sub>      Uygulanamaz <sub>5</sub>

38. Geçtiğimiz 7 gün içinde, düşük proteiilli özgebesini pişirmek kolaydı

Hiç değil <sub>0</sub>      Biraz <sub>1</sub>      Orta derecede <sub>2</sub>      Çok <sub>3</sub>      Son derece <sub>4</sub>      Uygulanamaz <sub>5</sub>

39. Geçtiğimiz 7 gün içinde, kendi yiyeceklerinizi, yiyeceği başkaları için pişirmek zordu

Hiç değil <sub>0</sub>      Biraz <sub>1</sub>      Orta derecede <sub>2</sub>      Çok <sub>3</sub>      Son derece <sub>4</sub>      Uygulanamaz <sub>5</sub>

40. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU ile ilgili resmi evrak işlerini (formları doldurmak, telefon görüşmeleri yapmak, sigortadan para almak vb.) yapmak zaman kaybettiriciydi

Hiç değil <sub>0</sub>      Biraz <sub>1</sub>      Orta derecede <sub>2</sub>      Çok <sub>3</sub>      Son derece <sub>4</sub>      Uygulanamaz <sub>5</sub>

41. Geçtiğimiz 7 gün içinde, işimin beni kısıtlaması nedeniyle PKU ek besinlerimi atladım

Hiçbir zaman <sub>0</sub>      Nadiren <sub>1</sub>      Bazen <sub>2</sub>      Hemen her zaman <sub>3</sub>      Daima <sub>4</sub>      PKU yüzünden çalışmıyorum <sub>5</sub>      Çalışmıyorum <sub>6</sub>      PKU ek besini içmiyorum <sub>7</sub>

42. Geçtiğimiz 7 gün içinde, işimin ben kısıtlaması nedeniyle yememem gerekenleri yedim

Hiçbir zaman <sub>0</sub>      Nadiren <sub>1</sub>      Bazen <sub>2</sub>      Hemen her zaman <sub>3</sub>      Daima <sub>4</sub>      PKU yüzünden çalışmıyorum <sub>5</sub>      Çalışmıyorum <sub>6</sub>      PKU diyeti uygulamıyorum <sub>7</sub>

43. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU iş hayatımı etkiledi (örneğin işime konsantre olmak, işte verimli olmak, işleri hatırlamak gibi...)

Hiçbir zaman <sub>0</sub>      Nadiren <sub>1</sub>      Bazen <sub>2</sub>      Hemen her zaman <sub>3</sub>      Daima <sub>4</sub>      PKU yüzünden çalışmıyorum <sub>5</sub>      Çalışmıyorum <sub>6</sub>

## EK-8a (Devam): 18-35 Yaş PKU'lu Yetişkin Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU İLE GÜNDELİK HAYATINIZ (devam ediyor)

44. Geçtiğimiz 7 gün içinde, üniversite/yüksekokuldaki kısıtlamalar nedeniyle yememem gerekenleri yedim

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima	Üniversite ya da yüksekokula gitmiyorum	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>6</sub>

45. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU'm için yapmaya ihtiyacı duyduğum her şeyi yapmak zordu

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Hemen her zaman	Daima
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>

46. Bu günlerde, tatile veya iş seyahatlerine giderken PKU ek besinimi yanımda taşımak kolay değil

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece	PKU ek besini içmiyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

47. Bu günlerde, tatile veya iş seyahatlerine giderken hastalığımla ilgili özel yiyeceklerimi yanımda taşımak kolay değil

Hiç değil	Biraz	Orta derecede	Çok	Son derece	Herhangi özel bir besin almıyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

## EK-8a (Devam): 18-35 Yaş PKU'lu Yetişkin Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU HAKKINDA GENEL OLARAK DUYGULARINIZ

PKU ile ilgili olarak insanların hissedebileceği bazı şeyler aşağıdadır. Lütfen, her bir cümle için genel olarak nasıl hissettiğinizi en iyi gös tere n kutucuğun içine işaret koyunuz. Kan testleriniz yoksa, lütfen "Uygulanamaz" kutusuna işaret koyunuz.

Genel olarak:

48. Kolumdan kan alınacak diye korkuyorum

Hiç değil \_0\_ Biraz \_1\_ Orta derecede \_2\_ Çok \_3\_ Son derece \_4\_ Uygulanamaz \_5\_

49. Parmak ucumdan kan alınacak diye korkuyorum

Hiç değil \_0\_ Biraz \_1\_ Orta derecede \_2\_ Çok \_3\_ Son derece \_4\_ Uygulanamaz \_5\_

50. PKU, eşimle olan ilişki mi olumsuz etkiliyor

Hiç değil \_0\_ Biraz \_1\_ Orta derecede \_2\_ Çok \_3\_ Son derece \_4\_ Uygulanamaz \_5\_

51. Kan sonucum yüksek çıkacak diye endişeleniyorum

Hiç değil \_0\_ Biraz \_1\_ Orta derecede \_2\_ Çok \_3\_ Son derece \_4\_

52. PKU ile ilgili harcamalar, hayatımı olumsuz etkiliyor

Hiç değil \_0\_ Biraz \_1\_ Orta derecede \_2\_ Çok \_3\_ Son derece \_4\_

53. PKU için doktora / diyetisyenime gitmek beni rahatsız ediyor

Hiç değil \_0\_ Biraz \_1\_ Orta derecede \_2\_ Çok \_3\_ Son derece \_4\_

54. PKU'lu olmak beni kızgın birisi yapıyor

Hiç değil \_0\_ Biraz \_1\_ Orta derecede \_2\_ Çok \_3\_ Son derece \_4\_

55. Başkalarına hep PKU'yu açıklama mecburiyetinde olmak zor

Hiç değil \_0\_ Biraz \_1\_ Orta derecede \_2\_ Çok \_3\_ Son derece \_4\_

56. PKU hakkında ailemle veya eşimle konuşmak zor

Hiç değil \_0\_ Biraz \_1\_ Orta derecede \_2\_ Çok \_3\_ Son derece \_4\_

## EK-8a (Devam): 18-35 Yaş PKU'lu Yetişkin Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU HAKKINDA GENEL OLARAK DUYGULARINIZ (devam ediyor)

Genel olarak:

57. PKU nedeniyle arkadaş edinmek benim için zor

Hiç değil \_0 Biraz \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4

58. PKU'nun gelecekteki sağlığımı ne yönde değiştirebileceğinden endişeleniyorum

Hiç değil \_0 Biraz \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4

59. PKU'yu gelecekteki çocuklarıma geçirmekten korkuyorum

Hiç değil \_0 Biraz \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4

60. PKU ile yaşamak kolay

Hiç değil \_0 Biraz \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4

61. Böyle olmaktan memnunuz

Hiç değil \_0 Biraz \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4

62. PKU ve onun tedavisi hakkında yeter bilgiye sahip olduğuma eminim

Hiç değil \_0 Biraz \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4

63. *Yalnızca kadınlar için:* Gebelikte yüksek kan sonuçlarının ileride sahip olabileceğim çocuklar konusunda sorunlara neden olabileceğinden endişe ettim

Hiç değil \_0 Biraz \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4

64. Eğer bir PKU ek besinini atlarsam kendimde açlığı hissediyorum

Hiç değil \_0 Biraz \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4 PKU ek besini içmiyorum \_5

## EK-8a (Devam): 18-35 Yaş PKU'lu Yetişkin Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU HAKKINDA GENEL OLARAK DUYGULARINIZ (devam ediyor)

Genel olarak:

65. Yememem gereken bir şeyi yedikten sonra kendimi suçlu hissediyorum

Hiç değil	Biraz	Orta derecedir	Çok	Son derece	PKU diyeti uygulamıyorum
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

Lütfen bütün soruları cevaplamış olduğunuzu kontrol ediniz.  
Bu soruları cevaplamak için ayırdığınız zamana teşekkür ederiz.

## EK-8b: Yetişkinlerin PKU-QOL Ölçeğinin Alt Bölümleri ve Alanları

Bölüm	Alan	Alan soru sayısı	Alan soruları	Alan skor aralığı
Semptomlar	Öz sağlık durumu	1	1	0-100
	Baş ağrıları	1	2a	0-100
	Karın ağrıları	1	3a	0-100
	Yorgunluk	1	4a	0-100
	Konsantrasyon eksikliği	1	5a	0-100
	Yavaş düşünme	1	6a	0-100
	El titremesi	1	7a	0-100
	Sinirlilik	1	8a	0-100
	Saldırganlık	1	9a	0-100
	Ruh hali değişkenliği	1	10a	0-100
	Üzüntü	1	11a	0-100
	Endişe	1	12a	0-100
	Genel olarak PKU	PKU'nun duygusal etkileri	5	54 + 58 + 59 + 60 + 61
PKU'nun günlük uygulamalı işlere etkileri		4	40 + 43 + 45 + 53	0-100
PKU'nun sosyal etkileri		4	50 + 55 + 56 + 57	0-100
PKU'nun genel olarak etkileri		13	40 + 43 + 45 + 53 + 50 + 55 + 56 + 57 + 54 + 58 + 59 + 60 + 61	0-100
Endişe-kan testleri		2	48 + 49	0-100
Endişe-Phe seviyeleri		1	51	0-100
Endişe-hamilelikteki Phe seviyeleri		1	63	0-100
PKU'nun ekonomik etkileri		1	52	0-100
PKU ile ilgili bilgi düzeyi		1	62	0-100
Fenilalanin içermeyen protein suplemen kullanımı		Suplemen kullanımına bağlılık	3	13 + 33 + 41
	Suplemen kullanımında zayıflık olduğunda suçluluk hissetme	1	64	0-100
	Suplemen kullanımının aile içi ilişkilere etkileri	1	29	0-100
	Suplemen kullanımının günlük uygulamalı işlere etkileri	4	30 + 31 + 32 + 46	0-100
	Suplemenlerin tadı	1	16	0-100
	Protein kısıtlı diyet	Besinlere arzu	2	21 + 22
Diyet proteini kısıtlamasına bağlılık		5	27 + 34 + 35 + 42 + 44	0-100
Diyetin günlük uygulamalı işlere etkileri		7	18 + 25 + 26 + 36 + 37 + 38 + 47	0-100
Diyetin sosyal etkileri		6	15 + 19 + 20 + 23 + 24 + 39	0-100
Diyetin genel olarak etkileri		13	15 + 19 + 20 + 23 + 24 + 39 + 18 + 25 + 26 + 36 + 37 + 38 + 47	0-100
Diyet takibinin genel zorlukları		1	14	0-100
Diyete uygulanmadığında suçluluk hissetme		1	65	0-100
Düşük proteinli besinlerin tadı		1	17	0-100
Yemekten keyif almak		1	28	0-100

## EK-9a: Ebeveyn Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### Fenilketonüri ve onun sizin ve çocuğunuzun günelik yaşamı üzerine etkisi - Anababalar -

Bu soru formunu doldurmadan önce, lütfen bugünün tarihini yazınız

/ / gün / / ay / / / / yıl

Siz hangisisiniz?  Baba  
 Anne

*Birden çok fenilketonüri (PKU) hastası çocuğunuz varsa, lütfen her bir PKU'lu çocuğunuz için ayrı bir anket doldurunuz.*

- Bu soru formu, PKU'lu çocukların anababalarının yardımıyla hazırlanmıştır. Bu form PKU'nun ve onun tedavisinin bir anababa olarak sizin ve çocuğunuzun gündelik yaşamındaki etkisini anlamak için geliştirilmiştir.
- PKU mama derken, doktorun çocuğunuz için yazdığı üründen veya içecekten (PKU içeceği) söz ediyoruz.
- Başka bir talimat verilmedikçe, bu soruları cevaplandırırken lütfen **geçtiğimiz 7 günü dikkate alınız.**
- Bu soru formunu lütfen sessiz bir yerde ve mümkünse kendi başınıza doldurunuz.
- Eğer nasıl cevap vereceğinizi bilmiyorsanız, lütfen siz ya da çocuğunuz için en uygun olan cevabı seçiniz.
- Lütfen bize fenilketonüri ile ilgili deneyimlerinizi anlatınız; yanıtların "doğru"su veya "yanlış"ı yoktur.
- Lütfen ihtiyaç duyduğunuz kadar süre kullanınız.

Katılımınız için çok teşekkürler.

**Bu soru formundaki bilgi kesinlikle gizli ve isimsiz tutulacaktır.**



## EK-9a (Devam): Ebeveyn Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### ÇOCUĞUNUZUN SAĞLIĞI

PKU'lu çocukların başına gelebilecek bazı şeyler aşağıdadır. Lütfen, her bir cümle için çocuğunuza en uygun olan kutucuğun içine işaret koyunuz.

1. Geçtiğimiz 7 gün boyunca, çocuğun aynı yaştakilerle karşılaştırıldığında genel olarak çocuğumun sağlığının şöyle olduğunu düşünüyorum:

Kötü <sub>0</sub> Orta <sub>1</sub> İyi <sub>2</sub> Çok iyi <sub>3</sub> Mükemmel <sub>4</sub>

2a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğum sanki başı ağrıyormuş gibi başını ellerinin arasına alıyor ya da başının ağrıdığını söylüyordu

Hiçbir zaman <sub>0</sub> Nadiren <sub>1</sub> Bazen <sub>2</sub> Sıklıkla <sub>3</sub> Çok sık <sub>4</sub>

↳ 2b. Çocuğunuz böyle davrandıysa, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub> Hayır <sub>1</sub> Bilmiyorum <sub>2</sub>

3a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğum sanki karnı ağrıyormuş gibi karnını tutuyor ya da karnının ağrıdığını söylüyordu

Hiçbir zaman <sub>0</sub> Nadiren <sub>1</sub> Bazen <sub>2</sub> Sıklıkla <sub>3</sub> Çok sık <sub>4</sub>

↳ 3b. Çocuğunuz böyle davrandıysa, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub> Hayır <sub>1</sub> Bilmiyorum <sub>2</sub>

4a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğum gün içinde yorgun görünüyordu

Hiçbir zaman <sub>0</sub> Nadiren <sub>1</sub> Bazen <sub>2</sub> Sıklıkla <sub>3</sub> Çok sık <sub>4</sub>

↳ 4b. Çocuğunuz bunu yaşıdıysa, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub> Hayır <sub>1</sub> Bilmiyorum <sub>2</sub>

## EK-9a (Devam): Ebeveyn Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### ÇOCUĞUMUN ZULM SAĞLIĞI (devam ediyor)

#### 5a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğumun dikkatini toplamada güçlük çektiğini fark ettim

Hiçbir zaman <sub>0</sub> Nadiren <sub>1</sub> Bazen <sub>2</sub> Sıklıkla <sub>3</sub> Çok sık <sub>4</sub> Bilmiyorum, çocuğum çok küçük <sub>5</sub>

↳ 5b. Çocuğunuz bunu yaşadıysa, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub> Hayır <sub>1</sub> Bilmiyorum <sub>2</sub>

#### 6a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğum bir şey üzerinde düşünürken, yaşitlarına göre daha fazla zamana ihtiyaç duydu

Hiçbir zaman <sub>0</sub> Nadiren <sub>1</sub> Bazen <sub>2</sub> Sıklıkla <sub>3</sub> Çok sık <sub>4</sub> Bilmiyorum, çocuğum çok küçük <sub>5</sub>

↳ 6b. Çocuğunuz bunu yaşadıysa, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub> Hayır <sub>1</sub> Bilmiyorum <sub>2</sub>

#### 7a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğum kolayca sinirleniyordu veya huysuzlaşıyordu

Hiçbir zaman <sub>0</sub> Nadiren <sub>1</sub> Bazen <sub>2</sub> Sıklıkla <sub>3</sub> Çok sık <sub>4</sub>

↳ 7b. Çocuğunuz böyle davrandıysa, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub> Hayır <sub>1</sub> Bilmiyorum <sub>2</sub>

#### 8a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğum saldırgan oldu

Hiçbir zaman <sub>0</sub> Nadiren <sub>1</sub> Bazen <sub>2</sub> Sıklıkla <sub>3</sub> Çok sık <sub>4</sub> Bilmiyorum, çocuğum çok küçük <sub>5</sub>

↳ 8b. Çocuğunuz bu şekilde davrandıysa, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub> Hayır <sub>1</sub> Bilmiyorum <sub>2</sub>

#### 9a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğum bir sevinçli bir üzgün oluyordu

Hiçbir zaman <sub>0</sub> Nadiren <sub>1</sub> Bazen <sub>2</sub> Sıklıkla <sub>3</sub> Çok sık <sub>4</sub> Bilmiyorum, çocuğum çok küçük <sub>5</sub>

↳ 9b. Çocuğunuz bu şekilde davrandıysa, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub> Hayır <sub>1</sub> Bilmiyorum <sub>2</sub>

## EK-9a (Devam): Ebeveyn Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### ÇOCUĞUN İZLENİ SAĞLIĞI (devam ediyor)

#### 10a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğum üzgün görünüyordu

Hiçbir zaman <sub>0</sub>      Nadiren <sub>1</sub>      Bazen <sub>2</sub>      Sıklıkla <sub>3</sub>      Çok sık <sub>4</sub>      Bilmiyorum, çocuğum çok küçük <sub>5</sub>

↳ 10b. Eğer çocuğunuz üzgün görünüyordusa, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub>      Hayır <sub>1</sub>      Bilmiyorum <sub>2</sub>

#### 11a. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğum endişeli görünüyordu

Hiçbir zaman <sub>0</sub>      Nadiren <sub>1</sub>      Bazen <sub>2</sub>      Sıklıkla <sub>3</sub>      Çok sık <sub>4</sub>      Bilmiyorum, çocuğum çok küçük <sub>5</sub>

↳ 11b. Eğer çocuğunuz endişeli görünüyordusa, bunun PKU hastalığıyla ilgili olduğunu mu düşünüyorsunuz?

Evet <sub>0</sub>      Hayır <sub>1</sub>      Bilmiyorum <sub>2</sub>

## EK-9a (Devam): Ebeveyn Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### ÇOCUĞUNUZUN PKU DİYETİ VE PKU EK BESİNLERİ

PKU'lu çocukların anababalarının PKU diyeti ile onun ek besinleri (yapay mama ya da tıbbi gıda) hakkında düşünebilecekleri bazı şeyler aşağıdadır. Lütfen, her bir cümle için, size ya da çocuğunuza en uygun olan kutuya işaret koyunuz.

**PKU mama** derken, doktorun çocuğunuz için yazdığı üründen veya içecekten (PKU içeceğinden) söz ediyoruz.

**12. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğunuzun PKU ek besinini almasını sağlamak zordu**

Hiç değil \_0 Bir ölçüde \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4 Çocuğum PKU ek besini almıyor \_5

**13. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğunuzun diyetini takip ettiğinden emin olmak zordu**

Hiç değil \_0 Bir ölçüde \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4 Çocuğum PKU diyeti uygulamıyor \_5

**14. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğunuzun yerel kaloriyi aldığından (aç kalmadığından) emin olmak zordu**

Hiç değil \_0 Bir ölçüde \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4 Çocuğum PKU diyeti uygulamıyor \_5

**15. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU yüzünden çocuğunuzun diyetini kısıtlamak zorunda kaldığımda kendimi üzgün hissettim**

Hiç değil \_0 Bir ölçüde \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4 Çocuğum PKU diyeti uygulamıyor \_5

**16. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğunuzun, yememesi gereken besini gizlice yediğinden endişelendim**

Hiçbir zaman \_0 Nadiren \_1 Bazen \_2 Sıklıkla \_3 Daima \_4 Çocuğum PKU diyeti uygulamıyor \_5

**17. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğunuzun besinindeki proteini tartmak ya da tahmin etmek sinir bozucu idi**

Hiçbir zaman \_0 Nadiren \_1 Bazen \_2 Sıklıkla \_3 Daima \_4 Çocuğum PKU diyeti uygulamıyor \_5

**18. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğunuzun başkalarının önünde diyetini takip etmesinin gerekmesi benim için zordu**

Hiçbir zaman \_0 Nadiren \_1 Bazen \_2 Sıklıkla \_3 Daima \_4 Çocuğum PKU diyeti uygulamıyor \_5

## EK-9a (Devam): Ebeveyn Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### ÇOCUĞUNUZUN PKU DİYETİ VE PKU EK BESİNLERİ (devam ediyor)

19. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğunuzun PKU diyeti yüzünden kendimi daha az özgür hissettim (örneğin dışarıya yemeğe gitmek, arkadaş ve aile ziyaretleri gibi...)

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Daima	Çocuğum PKU diyeti uygulamıyor
<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5

20. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğumun PKU diyeti yüzünden dışarda yemek yemek benim için zordu

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Daima	Çocuğum PKU diyeti uygulamıyor
<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5

21. Geçtiğimiz 7 gün içinde çocuğumun PKU diyetine sadık kaldı

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Daima	Çocuğum PKU diyeti uygulamıyor
<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5

22. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğumla ben, PKU diyeti yüzünden tartıştık

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Daima	Çocuğum PKU diyeti uygulamıyor	Uygulanamaz - çocuğum çok küçük
<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6

23. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğumun PKU diyetini takip etmesine rağmen, yemekten keyif aldım

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Daima	Çocuğum PKU diyeti uygulamıyor	Bilmiyorum, çocuğum çok küçük
<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6

24. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğumun PKU ek besinleri yüzünden kendimi daha az özgür hissettim (örneğin dışarıya yemeğe gitmek, arkadaş ve aile ziyaretleri gibi...)

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Daima	Çocuğum PKU ek besini almıyor
<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5

25. Geçtiğimiz 7 gün içinde çocuğumun PKU ek besini yüzünden dışarda yemek yemek benim için zordu

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Daima	Çocuğum PKU ek besini almıyor
<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5

26. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğumla ben, PKU ek besini yüzünden tartıştık

Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Daima	Çocuğum PKU ek besini almıyor	Uygulanamaz - çocuğum çok küçük
<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6

## EK-9a (Devam): Ebeveyn Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### ÇOCUĞUNUZUN PKU DİYET VE PKU EK BESİNLERİ (devam ediyor)

27. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğum bazı PKU ek besinlerini atladı

Hiçbir zaman	1 ya da 2 kere	3 - 5 kere	6 ya da 7 kere	7 kereden fazla	Çocuğum PKU ek besini almıyor
<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5

## EK-9a (Devam): Ebeveyn Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### ÇOCUĞUNUZUN BESİNİ İLE GÜNDELİK HAYATINIZ

PKU ile birlikte yaşarken, PKU'lu çocukların anababalarının başlarına gelebilecek bazı şeyler aşağıdadır. Lütfen, her bir cümle için, size en uygun olan kutuya işaret koyunuz. Eğer faaliyeti yapmıyorsanız, lütfen "Uygulanamaz" kutusuna işaret koyunuz.

28. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğumun öğünlerini önceden planlamak kolaydı

Hiç değil \_0 Bir ölçüde \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4 Uygulanamaz \_5

29. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU öğünlerini hazırlamak (tartma, pişirme) zaman kaybettiriciydi

Hiç değil \_0 Bir ölçüde \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4 Uygulanamaz \_5

30. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU için üzeri düşük proteinli besini pişirmek kolaydı

Hiç değil \_0 Bir ölçüde \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4 Uygulanamaz \_5

31. Geçtiğimiz 7 gün içinde, PKU ile ilgili bazı görevleri (formları doldurmak, telefon görüşmeleri yapmak, kan taşımak, sigorta işleri, vb.) yapmak zaman kaybettiriciydi

Hiç değil \_0 Bir ölçüde \_1 Orta derecede \_2 Çok \_3 Son derece \_4 Uygulanamaz \_5

32. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğumun PKU'su yüzünden işten geri kaldım

Hiçbir zaman \_0 Birkaç saat \_1 1 gün \_2 2-3 gün \_3 4 gün ya da daha fazla \_4 Çocuğumun PKU'su yüzünden çalışmıyorum \_5 Çalışmıyorum \_6

33. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğumun PKU olması iş hayatımı çok etkiledi (örneğin dikkatimin dağılması gibi...)

Hiçbir zaman \_0 Nadiren \_1 Bazen \_2 Sıklıkla \_3 Daima \_4 Çocuğumun PKU'su yüzünden çalışmıyorum \_5 Çalışmıyorum \_6

34. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğumun PKU'su için yapmaya ihtiyaç duyduğum her şeyi yapmak zordu

Hiçbir zaman \_0 Nadiren \_1 Bazen \_2 Sıklıkla \_3 Daima \_4

35. Geçtiğimiz 7 gün içinde, çocuğumun PKU'su için yapmaya ihtiyaç duyduğum her şeyi yapmak zordu

Hiçbir zaman \_0 Nadiren \_1 Bazen \_2 Sıklıkla \_3 Daima \_4

## EK-9a (Devam): Ebeveyn Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### ÇOCUĞUNUZUN PKU'SU İZİN GÜNDLİK HAYATINIZ (devam ediyor)

#### 36. Bu günlerde, tatile giderken çocuğumun PKU ek besinlerini yanımda taşımak kolay değil

Hiç değil	Bir ölçüde	Orta derecede	Çok	Son derece	Çocuğum PKU ek besini almıyor
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>

#### 37. Bu günlerde, tatile giderken çocuğumun özel PKU besinlerini yanımda taşımak kolay değil

Hiç değil	Bir ölçüde	Orta derecede	Çok	Son derece	Çocuğum özel besin almıyor
<input type="checkbox"/> <sub>0</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>1</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>2</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>3</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>4</sub>	<input type="checkbox"/> <sub>5</sub>



## EK-9a (Devam): Ebeveyn Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU HAKKINDA GENEL OLARAK HİSSETTİKLERİNİZ

PKU'lu çocukların anababalarının hissettiği problemleri bazı şeyler aşağıdadır. Lütfen, her bir cümle için genel olarak nasıl hissettiğinizi en iyi gösteren kutucuğun içine işaret koyunuz.

Genel olarak:

38. Çocuğumun kan sonucu yüksek çıkacak diye endişeleniyorum

Hiç değil <sub>0</sub> Bir ölçüde <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

39. PKU harcamaları günlük hayatını olumsuz etkiliyor

Hiç değil <sub>0</sub> Bir ölçüde <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

40. PKU için çocuğumun doktoruna / diyetisyenine gitmek beni rahatsız ediyor

Hiç değil <sub>0</sub> Bir ölçüde <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

41. PKU beni kızgın yapıyor

Hiç değil <sub>0</sub> Bir ölçüde <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

42. Başkalarına hep PKU'yu açıklamaları için bu konuda olmak zor

Hiç değil <sub>0</sub> Bir ölçüde <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

43. PKU, arkadaşlıklarımı devam ettirmemi zorlaştırıyor

Hiç değil <sub>0</sub> Bir ölçüde <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

44. PKU'nun çocuğumun gelecekteki sağlığını nasıl etkileyebileceğinden endişeleniyorum

Hiç değil <sub>0</sub> Bir ölçüde <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

45. PKU'lu bir çocuk sahibi olmak, beni başka çocuklara sahip olma kararımı etkiliyor

Hiç değil <sub>0</sub> Bir ölçüde <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

46. Çocuğumun PKU'su ile yaşamaları beni için kolay

Hiç değil <sub>0</sub> Bir ölçüde <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

## EK-9a (Devam): Ebeveyn Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU HAKKINDA GENEL OLARAK HİSSETTİKLERİNİZ (devam ediyor)

Genel olarak:

47. PKU ve onun tedavisi hakkında yeterli bilgiye sahip olduğuma eminim

Hiç değil <sub>0</sub> Bir ölçüde <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

48. PKU hakkında açıklamaları (diyet, ekler, hastalık) çocuğuma tekrar etmenin gerekmesi yorucu

Hiç değil <sub>0</sub> Bir ölçüde <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub> Uygulanamaz çocuğum çok küçük <sub>5</sub>

49. PKU, eşimle olan ilişkiyi olumsuz etkiliyor

Hiç değil <sub>0</sub> Bir ölçüde <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub> Uygulanamaz <sub>5</sub>

50. Diğer çocuğumla (çocuklarımla) ilgilenmekten daha az ilgilenabiliyorum

Hiç değil <sub>0</sub> Bir ölçüde <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub> Başka çocuğum yok <sub>5</sub>

51. Eğer çocuğum yememesi gereken bir şey yorsa suçluluk hissediyorum

Hiç değil <sub>0</sub> Bir ölçüde <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub> Çocuğum PKU diyeti uygulamıyor <sub>5</sub>

52. Eğer çocuğum PKU ek besinlerinden birini almıyorsa suçluluk hissediyorum

Hiç değil <sub>0</sub> Bir ölçüde <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub> Çocuğum PKU ek besini almıyor <sub>5</sub>

## EK-9a (Devam): Ebeveyn Grubunun PKU-QOL Ölçeği

PKU-QOL

### PKU HAKKINDA GENEL OLARAK HİSSETTİKLERİNİZ (devam ediyor)

Genel olarak:

#### 53a. Çocuğum, kolundan kan alınmasından korkar

Hiç değil <sub>0</sub> Bir ölçüde <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

↳ 53b. Eğer çocuğunuz bundan korkuyorsa bu sizin duygularınızı ne kadar olumsuz etkiler? / bu sizin için ne kadar zordur?

Hiç değil <sub>0</sub> Bir ölçüde <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

#### 54a. Çocuğum, parmak ucundan kan alınmasından korkar

Hiç değil <sub>0</sub> Bir ölçüde <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

↳ 54b. Eğer çocuğunuz bundan korkuyorsa bu sizin duygularınızı ne kadar olumsuz etkiler? / bu sizin için ne kadar zordur?

Hiç değil <sub>0</sub> Bir ölçüde <sub>1</sub> Orta derecede <sub>2</sub> Çok <sub>3</sub> Son derece <sub>4</sub>

Lütfen bütün soruları cevaplamış olduğunuzu kontrol ediniz.  
Bu soruları cevaplamak için ayırdığınız zamana teşekkür ederiz.

## EK-9b: Ebeveynlerin PKU-QOL Ölçeğinin Alt Bölümleri ve Alanları

Bölüm	Alan	Alan soru sayısı	Alan soruları	Alan skor aralığı
<b>Semptomlar</b>	Çocuğunun sağlık durumu	1	1	0-100
	Baş ağrıları	1	2a	0-100
	Karın ağrıları	1	3a	0-100
	Yorgunluk	1	4a	0-100
	Konsantrasyon eksikliği	1	5a	0-100
	Yavaş düşünme	1	6a	0-100
	Sinirlilik	1	7a	0-100
	Saldırganlık	1	8a	0-100
	Ruh hali değişkenliği	1	9a	0-100
	Üzüntü	1	10a	0-100
	Endişe	1	11a	0-100
<b>Genel olarak PKU</b>	PKU'nun duygusal etkileri	4	41 + 44 + 45 + 46	0-100
	PKU'nun günlük uygulamalı işlere etkileri	6	31 + 32 + 33 + 34 + 35 + 40	0-100
	PKU'nun sosyal etkileri	5	42 + 43 + 48 + 49 + 50	0-100
	PKU'nun genel olarak etkileri	15	31 + 32 + 33 + 34 + 35 + 40 + 41 + 44 + 45 + 46 + 42 + 43 + 48 + 49 + 50	0-100
	Çocuğun Endişesi-kan testleri	2	53a + 54a	0-100
	Çocuğun Endişesinin bireye etkisi-kan testleri	2	53b + 54b	0-100
	Çocuğun Endişesi-Phe seviyeleri	1	38	0-100
	PKU'nun ekonomik etkileri	1	39	0-100
	PKU ile ilgili bilgi düzeyi	1	47	0-100
	<b>Fenilalanin içermeyen protein suplemen kullanımı</b>	Suplemen kullanımına bağlılık	1	27
Suplemen kullanımında zayıflık olduğunda suçluluk hissetme		1	52	0-100
Suplemen kullanımının aile içi ilişkilere etkileri		1	26	0-100
Suplemen kullanımının günlük uygulamalı işlere etkileri		3	24 + 25 + 36	0-100
Suplemenlerin yönetimi		1	12	0-100
<b>Protein kısıtlı diyet</b>		Diyet proteini kısıtlamasına bağlılık	1	21
	Diyet proteini kısıtlamasının yönetimi	6	13 + 14 + 15 + 16 + 18 + 22	0-100
	Diyet proteini kısıtlamasının günlük uygulamalı işlere etkileri	7	17 + 19 + 20 + 28 + 29 + 30 + 37	0-100
	Diyete uygulanmadığında suçluluk hissetme	1	51	0-100
	Çocuğun yemekten keyif alması	1	23	0-100

## ÖZGEÇMİŞ

### I- Bireysel Bilgiler

**Adı:** İsmail Mücahit  
**Soyadı:** ALPTEKİN  
**Doğum yeri ve tarihi:** Altındağ-10.03.1990  
**Medeni durumu:** Bekar  
**Askerlik durumu:** Tecilli (15.01.2018)  
**İletişim adresi:** Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi  
Altındağ/ ANKARA

### II- Eğitimi

**Yüksek Lisans:** Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü,  
Beslenme ve Diyetetik Ana Bilim Dalı. (2014-....)  
**Lisans:** Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi,  
Beslenme ve Diyetetik Bölümü (2013)  
**Lise:** Özel Çağrı Fen Lisesi, Keçiören/ANKARA (2007)  
**Ortaöğretim-İlköğretim:** Fatih Sultan Mehmet Orta Okulu, Amasra/Bartın (2004)  
Mevlana İlköğretim Okulu, Yenimahalle/Ankara (2002)

### III- Mesleki Deneyimi

**Araştırma Görevlisi:** Atatürk Üniversitesi/Sağlık Bilimleri Fakültesi/Beslenme ve  
Diyetetik Bölümü (2013-....)  
Ankara Üniversitesi/Sağlık Bilimleri Fakültesi/Beslenme ve  
Diyetetik Bölümü (2014-....)

## VI- Bilimsel İlgi Alanları

### Yayınları

#### Ulusal Hakemli Dergilerde Yayımlanmış Makaleler

1. **ALPTEKİN İsmail Mücahit** (2017). Anti-Kanser Etkiler Işığında D Vitamini ve Kanser. *ACU Sağlık Bil Derg*, **2**: 70-74. (Yayın No: 3469007).
2. **ALPTEKİN İsmail Mücahit, KESER Alev** (2016). Endokanabinoid Sistem, İnsülin Direnci ve Yağ Asitleri Arasındaki İlişki. *Beslenme ve Diyet Dergisi*, (Baskıda, 2017).

#### Uluslararası Bilimsel Toplantılarda Sunulan Bildiriler

1. **ALPTEKİN İsmail Mücahit, ÇAKIROĞLU Funda Pınar** (2016). Ailelerin Ekmek Tüketimleri Üzerine Bir Araştırma; Ankara, Antalya, Aydın Örneği. 1st International Academic Research Congress, 1208-1213. Antalya (Sözlü bildiri) (Yayın No:2964956).
2. **ALPTEKİN İsmail Mücahit, SARAC Ozkosif Canan, ÇAKIROĞLU Funda Pınar** (2016). Evaluation Of Some Risk Factors Of In Patient To Be Done Coronary Angiography. 17th International Congress of Dietetics, 20(1), 421-475., Doi: 10.14306. Granada. (Poster) (Yayın No: 2873431).
3. **ALPTEKİN İsmail Mücahit, CANBOLAT Eren, ÇAKIROĞLU Funda Pınar** (2016). Evaluation Of Nutrition-Related Risk Factors For Osteoporosis In Women Between 25-65 Ages. 17th International Congress of Dietetics, 20(1), 376-382., Doi: 10.14306. Granada. (Sözlü Bildiri) (Yayın No: 2873424).
4. **CANBOLAT Eren, ALPTEKİN İsmail Mücahit, ÖZGÜR Mustafa, Çakıroğlu Funda Pınar** (2015). Kadınlarda Obezite İle Fiziksel Aktivite Ve Diyet Bileşenleri İlişkisi. Obeziteye Multidisipliner Yaklaşım Kongresi, İzmir. (Poster). (Yayın No:1667389).
5. **ALPTEKİN İsmail Mücahit, ÇAKIROĞLU Funda Pınar** (2015). Journey From Grape To Pekmez. The 3th International Symposium on "Traditional Foods from Adriatic to Caucasus" Saray Bosna. (Poster). (Yayın No:1550957).

#### İlgilendiği Bilimsel Konu

İştah Metabolizmasının Moleküler Regülasyonu