

Fenilketonürlü Çocuğu Olan Ailelerinin Yaşadıkları Güçlükler: Niteliksel Bir Çalışma

The Difficulties Facing Families of Children with Phenylketonuria: A Qualitative Study

FADİME ÜSTÜNER TOP*
DİLEK KÜÇÜK ALEMDAR*

Geliş Tarihi: 26.03.2014, Kabul Tarihi: 13.01.2015

ÖZ

Amaç: Bu çalışma, fenilketonürlü çocuk sahibi ailelerin yaşadıkları güçlüklerin saptanması amacıyla niteliksel olarak gerçekleştirildi.

Yöntem: Fenilketonürlü çocuğu olan ailelerin yaşadıkları güçlüklerin, nitel yöntemler kullanılarak ailelerden öğrenildiği tanımlayıcı bir araştırmadır. Çalışmanın evrenini Giresun İl Sağlık Müdürlüğü kayıtlarından belirlenen 15 fenilketonürlü hastası çocuk ve ailesi oluşturmuştur. Bu ailelerden çalışmaya katılmayı kabul eden 10 aile örneklem grubunu oluşturmuştur. Araştırmanın verilerini toplamak için yarı-yapılan-dırılmış görüşme tekniği kullanılmıştır. Ailelerle fenilketonürlü ile ilgili açık uçlu soruları içeren bir görüşme formu ve ailelerin sosyo-demografik verilerini içeren anket formu kullanılmıştır.

Bulgular: Çalışma sonucunda; çocuklarının özel besinlerini temin etmekte güçlük yaşadıkları, okulda çocuklarını kontrol etmekte zorlandıkları, kan değeri normal çıktığında çocuğun diyetine dikkat etmedikleri, çocukların mama yemekten sıkıldıkları, mamaların ve diğer besin ürünlerinin ekonomik açıdan çok yük getirdiği, kontrole gitmenin hem maddi hem manevi açıdan çok zor olduğu, kendilerini sosyal ortamlardan soyutladıkları, eşler arasında çocuğun bakımı konusunda gerginlik yaşandığı belirlenmiştir.

Sonuç: Ailelerin çocukların diyetini kontrol etmekte, özel besinlerin temininde, tıbbi izlem merkezlerine ulaşımında ve maddi konularda sıkıntı yaşadıkları saptanmıştır. Bu sonuçlar doğrultusunda aileye diyet ve hastalıkla yaşam konusunda uyum programları düzenlenmesi önerilmektedir.

Anahtar kelimeler: Fenilketonürlü; çocuk; aile; güçlükler; niteliksel çalışma.

ABSTRACT

Aim: To identify the difficulties that families of children with phenylketonuria experience.

Methods: This is a descriptive study in which families share their difficult experiences using retrospective and qualitative methods. The study comprised 15 children with phenylketonuria and their families who were recorded by the Giresun Health Department in Giresun, Turkey; however, 10 families agreed to take part in the study. A semi-structured interview technique was used to gather the data for this study. An interview form with open-ended questions about phenylketonuria and a small questionnaire with socio-demographic data were used for data collection.

Results: It was found that the families had difficulties in providing the children with special food, not being able to control their children at school, not paying attention to the child's diet when the blood value was normal, keeping children interested in eating their formula, and being able to afford formulas and other food. Further findings showed that it was difficult for families both financially and spiritually, families feel isolated from social environments, and spouses experience tension regarding the care of the child.

Conclusion: In order to provide the children with a proper diet, families faced difficulties in getting to the clinics and obtaining the special foods and supplies. These results show that lifestyle, diet and illness education programs should be recommended to the families of children with phenylketonuria.

Keywords: Phenylketonuria, Child, Family, Difficulties, Qualitative Study.

* F Üstüner Top, Yrd. Doç. Dr., D Küçük Alemdar, Yrd. Doç. Dr., Giresun Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Giresun
Yazışma Adresi / Address for Correspondence
Dilek Küçük Alemdar, Yrd. Doç. Dr.,
Yenimahalle Lise Caddesi Piraziz / Giresun
Tel.: 0 456 361 3788 Faks: 0 454 361 35 44
e posta: dilekkucuk@atauni.edu.tr

Giriş

Fenülketonüri, fenilalanin hidroksilaz enziminin tam ya da tama yakın (normalin %1'inden az) eksikliği sonucu gelişen, erken dönemde tanı konularak tedavinin başlatılmadığı çocuklarda ağır gelişme ve zeka geriliğine yol açan otozomal resesif geçiş gösteren kalıtsal bir hastalıktır.^[1] Akraba evliliklerinin sıklığının yüksek olması nedeniyle Türkiye klasik fenilketonüri insidansı çok yüksek (1/4500) olduğu bir ülkedir.^[2]

Fenilketonüri olgularında en çarpıcı bulgu olan zeka geriliği ve diğer nörolojik sorunlar, yaşamın ilk günlerinde başlatılan diyet tedavisi ile önenebilmektedir. Yenidoğan Tarama Programı ile hiçbir bebek atlanmaksızın erken tanı konulmakta ve yaşamın ilk 21. gününden önce diyet tedavisine başlanabilmektedir.^[3] Diyet tedavisinin amacı, fenilalaninin dokularda birikmesini ve beyne zarar vermesini önlemek için sınırlı miktarda fenilalanin içeren bir diyet vererek kabul edilebilir plazma fenilalanin düzeylerinin (2-6mg/dL) korunmasını sağlamaktır.^[4]

Bir alfa-aminoasit olan fenilalanin, proteinin yapısında yer aldığından besinin içerdiği fenilalanin miktarı, içerdiği protein miktarı ile ilişkilidir. Fenilketonürlü bireylerin diyetlerinde fenilalanin miktarı yüksek olan süt ve süt ürünleri, yumurta, et ve et ürünleri, kurubaklagiller ve kuruyemişler çıkarılmakta, orta düzeyde fenilalanin içeren tahıllar sınırlandırılmakta ve fenilalanin içeriği düşük olan sebze ve meyveler bireyin yaşına ve alışkanlıklarına uygun, belirli miktarlarda verilmektedir.^[5] Enerji kaynağı olarak ise nişasta, şeker, bitkisel sıvıyağ, komposto suyu, düşük proteinli tıbbi ürünler gibi fenilalanin içeriği ihmal edilebilecek kadar düşük olan besinler kullanılmaktadır. Bireyin büyüme ve gelişmesi için gerekli olan protein ise fenilalanin içermeyen özel aminoasit karışımlarından sağlanmaktadır.^[6]

Fenilketonürlü çocuklarda diyet tedavisinin başarılı olması, anne-babanın diyeti anlamalarına, motivasyonlarına, organizasyon yeteneklerine, yaşam biçimi değişikliğine uyum yapabilmelerine, disiplinli olmalarına ve düşük fenilalaninli diyetin kontrolünü sağlayabilmelerine bağlıdır.^[7,8]

Fenilketonüri de diyet tedavisine etkin uyumun sağlanması, duruma özgü bilgi ve beceriler gerektirmesi nedeni ile önemli bir konudur. Fenilketonüri tanısı ile izlenen çocuklarda, önerilenlerin nasıl uygulanacağını ve uygulanmadığındaki etkilerinin ne olacağını anlatılmaması nedeni ile sıklıkla diyetle uyumsuzluk yaşanabilmektedir. Diyetle uyumun sağlanması, bireyin kendisinin ve ailesinin katıldığı, destekleyici bir ekip tarafından sağlanan sürekli eğitim ile mümkün olacaktır. Yapılan çalışmalarda kandaki fenilalanin düzeyleri kontrol altına alınmış olan fenilketonürlü bireyler, okul başarıları ve sosyal uyumları bakımından fenilketonüri olmayan bireylerle karşılaştırıldıklarında aralarında fark olmadığı belirlenmiştir.^[9,10]

Fenilketonüri ömür boyu, hassasiyetle sürdürülen, programlı

ve multidisipliner bir yaklaşım gerektirmektedir. Tedavisi ömür boyu devam eden bir hastalık olduğu için ailelerin fenilketonürlü çocuğa sahip olmayla yaşadıkları deneyimlerinin paylaşılması önemli bir konudur. Belirlenen sonuçlar doğrultusunda fenilketonürlü çocuk ve ailesine yönelik destek, eğitim ve bakımın içeriği belirlenerek yaşam kalitelerinin artırılmasına yardımcı olunacaktır. Çalışma fenilketonüri tanılı çocuklarıyla ilgili ailelerin yaşadıkları güçlüklerin saptanması amacı ile niteliksel olarak gerçekleştirilmiştir.

Yöntem

Araştırmanın Tipi

Fenilketonürlü çocuğu olan ailelerin yaşadıkları güçlüklerin, olgubilimsel-fenomonolojik yaklaşım kullanılarak ailelerden öğrenildiği niteliksel tanımlayıcı bir araştırmadır. Fenomenoloji, nitel araştırmanın temellerini oluşturan bakış açılarından bir tanesidir. İnsanların yaşam deneyimleri hakkında düşünmeyi sağlayan bir yaklaşımdır.

Araştırmanın Evreni ve Örneklemi

Çalışmanın evrenini Giresun İl Sağlık Müdürlüğü'nün son bir ayı içeren kayıtlarından belirlenen 15 fenilketonüri hastası çocuk ve ailesi, bu ailelerden çalışmaya katılmayı kabul eden 10 aile örneklem grubunu oluşturmuştur.

Verilerin Toplanması

Araştırmanın verilerini toplama için yarı-yapılandırılmış görüşme tekniği kullanılmıştır. Ailelerin 3'ü şehir merkezinde diğer 7'si Giresun'un farklı ilçelerinde ikamet etmektedirler. Verilerin toplanmasında fenilketonüri ile ilgili açık uçlu soruları içeren bir görüşme formu ve ailelerin sosyo-demografik verilerini içeren anket formu kullanılmıştır. Çocukların boy-kilo ölçümleri yapılmış ve persentil değerlendirmeleri yapılmıştır. Ailelerle; fenilketonürlü çocuklarının beslenmesini, ekonomik, sosyal ve manevi durumlarını değerlendiren soru başlıkları doğrultusunda, görüşme süresince rahatsız edilmeyecek bir ortamda, bireysel görüşme gerçekleştirilmiştir. Görüşme formunun geçerlik-güvenirliğini sağlamak için üç aile ile görüşülerek pilot çalışma yapılmış ve görüşme formunda gerekli düzenlemeler yapılmıştır. Çalışmada yapılan görüşmeler gözlemlerle desteklenmiştir. Katılımcı teyidi almak için görüşmeden sonra kişilere görüşmeye eklemek veya çıkarmak istedikleri konular olup olmadığı sorulmuş ve cevapları tekrar gözden geçirilmiştir. Görüşmeler ailelerin evlerinde gerçekleştirilmiş, görüşmeyi yapan araştırmacı ve gözlemci araştırmacı dışında görüşmenin yapıldığı ortama kimse alınmamıştır. 13 Mart-25 Mayıs 2013 tarihleri arasında yapılan bireysel görüşmeler, 40-90 dakika arasında sürmüştür. Araştırmacılardan birinin gözlemci olarak katıldığı görüşmeler

bu konuda deneyimi ve eğitimi olan araştırmacı tarafından yürütülmüştür. Görüşmelerin ikisi sadece anne ile diğerleri anne ve baba ile gerçekleştirilmiştir. Görüşmelerde, ailelerin düşüncelerini açıklamaları sırasında serbest olmaları, görüşme sırasında gözlemcinin aldığı notlar ve ailelerden izin alınarak yapılan ses kayıtları birleştirilerek görüşme raporları hazırlanmıştır. Görüşme; karşılıklı aynı düzeyde oturularak yapılmış, aktif dinleyerek, soru formları yardımıyla yönlendirilmiştir. Ailelerin verdiği cevaplar bulgular bölümünde aynen ifade edildiği gibi belirtilmiştir. Yarı yapılandırılmış görüşme, ses kayıt cihazına kaydedilmiştir. Görüşmeler bilgisayar ortamına aktarıldıktan sonra görüşmeler tekrar tekrar dinlenerek Microsoft Word programında yazıya geçirilmiştir.

Verilerin Değerlendirilmesi

Verilerin değerlendirilmesinde içerik analizi yöntemi kullanılmıştır. Veriler birbirinden bağımsız olarak iki araştırmacı tarafından değerlendirmiş ve her cümleden çıkabilecek kodlar oluşturulmuştur. Daha sonra araştırmacılar bir araya gelerek ortak bir kod listesi oluşturmuşlardır. Oluşan kodlardan sonra tematik kodlamaya geçilmiş ve kodlar araştırmacılar tarafından sınıflandırılmış, uygun temalar çıkarılmıştır. Ardından tüm görüşme verileri kodlandırılmış ve yorumlanarak rapor haline getirilmiştir. İfadelerin başında belirtilen rakamlar ailelere verilen katılımcı numaralarıdır.

Araştırmanın sınırlılıkları

Fenomenoloji araştırmaları nitel araştırmanın doğasına uygun olarak kesin ve genellenebilir sonuçlar ortaya koymayabilir. Ancak bir olguyu daha iyi tanımamıza ve anlamamıza yardımcı olacak sonuçlar sağlayacak örnekler, açıklamalar ve yaşantılar ortaya koyabilir. Bu çalışma için de en büyük sınırlılık genellemenin yapılamamasıdır.

Bulgular ve Tartışma

Tablo 1’de aile ve çocuklara ait bazı tanıtıcı bilgiler verilmiştir. Aile 2’nin 2 çocuğunun da fenilketonüri hastası olduğu görülmektedir. Yalnızca Aile 3’de akraba evliliği olmadığı tespit edilmiştir. İki çocuk hariç, diğer tüm çocuklara yenidoğan döneminde tanı konulmuştur. Ailelerin sosyo-ekonomik durumuna bakıldığında yalnızca aile 7’nin sosyoekonomik durumunun iyi olduğu belirlenmiştir.

Beslenme: Ailelerin Çocuklarının Beslenmesi Konusunda Yaşadıkları Güçlükler

Ailelerin en önemli sorunlarının başında fenilketonüri çocuğun beslenmesi gelmektedir. Çocuklarının sağlığı söz konusu olduğu için genellikle beslenmesine gerekli özeni gösterdiklerini, ancak bazı aileler bilgisizlikten, imkansızlıktan dolayı gerekli özeni gösteremediklerini, bazı aileler de diyetisyen sorunu yaşadıklarını ifade etmişlerdir.

Yiyecek kısıtlaması yapma konusunda yaşanan duygusal zorlanmalar: Aileler çocuğun diyetine uyum sağlamasında, ailenin kendileri için hazırladıkları yemeklerden yemek istemesinden ve diyet ürünlerinden bıkmamasından yakınmaktadırlar.

A-1 “İlk zamanlar çocuğum yiyemeyecek diye bize de yapmadım”

A-2 “Ekmek yemeyi çok istiyor çünkü onu küçükken tattı. Alışmasını istemedim. Sebze yapıyoruz birlikte yiyoruz. Bizimkilerden yemek istiyor, bakişından anlıyoruz, içinden geçiriyor.”

A-3 “Mamalardan bıktı. Mama yiyor. Ekmeği yok, vermediler. Bezdiriyor, biberonları yere vuruyor. Süt önce vardı, kestiler, diğer ürünleri yemiyor. Bizim yediklerimizden istemez mi, istiyor, dokunuyor. O hasta rahatsız yedirmiyorum.”

A-9 “Diyetine dikkat etmiyor yeme diyoruz dinlemiyor sinirleniyor çok asabi sabah kalkınca ilk iş ayran kazanının başına gidip ayran içiyor. Okulda da herkesin yediklerinden yiyor.”

Farklı iki ayrı menü hazırlamada zorlanma: Anneler genellikle çocuğa ayrı, kendilerine ayrı yemek hazırlamak zorunda kaldıklarını, bazı anneler ise çocuğunun yiyebileceği yemekleri hazırladığını ifade etmişlerdir.

A-1 “İlk zamanlar çocuğum yiyemeyecek diye bize de yapmadım. Diyet uzmanımız yapmalısın dedi. Çocuk görmeli, yasak olduğunu bilmeli dedi. Bu senin yemeğin deyince bir şey demiyor. Birileri olunca şımarıyor. Çocuğuma ayrı misafire ayrı yapıyorum. Üç çeşit çocuğuma, üç çeşit misafire yapıyorum.”

A-3 “Kendimize yaptığımız yemekler sancı yapıyor, karnı ağrıyor. Ben ne bileyim. Sebze yedirmiyorum.”

A-4 “Onun ekmeğini, yemeğini ayrı yapıyorum dolaba koyuyorum. Evde sebze yemek yapıyoruz, onun da yiyebileceği diye çoğunlukla. Büyüyünce yiyeceğim demi anne diyor. Abisi yoğurt yerken. Sebzesini bulamıyoruz her zaman çarşıda olmadığımızdan.”

Çevre baskısı ile uygun diyeti vermede/almada zorlanma: Çocuğun okul ortamında diyetini kontrol etmek ve akrabaların “bir şey olmaz ver” şeklinde ısrar etmeleri aileleri zor durumda bırakmaktadır.

A-1 “Bir kere versem ne olur hiç düşünmedim. Annem, kayınvalidem ver dedi. Her defasında azıcık bir şey olmaz diye ısrarlar. Tamam verin dedim. Sonra o ay kanı yüksek geldi. Onlara gösterdim bakın böyle oluyor diye. Verem dedim. Şimdi sorarlar. Onlar da yardımcı olmaya çalışıyor.”

A-2 “Okulda, kantinde alıp yiyor diğer çocuklar. Benim çocuğum alamıyor. Dışarı çıkınca çocuklar çikolata alıyor. Biz kendi özel çikolatasından alıyoruz onları da okulda yemekten çekiniyor, kendini farklı hissediyor.”

A-2 “İlk yıllarda akrabalar arasında sıkıntı oluyordu. Şimdi iyi. Okulda öğretmeni biliyor. Bir şey olunca arıyor beni. Okulda sınıfta

Tablo 1: Aile ve Çocuğa Ait Tanımlayıcı Özellikler

	ANNE YAŞ	BABA YAŞ	ÇOCUK YAŞ	ÇOCUK SAYISI	AKRABA EVLİLİĞİ	TANI ZAMANI	SOSYO EKONOMİK DURUM	CİNSİYET	KİLO KG	BOY CM	PERSENTİL
AİLE 1	35	43	17 yaş	1	1. derece	30 ay	Orta	Kız	53	155	Kilo: 25 Boy: 10
AİLE 2	30	36	Ç1:1 yaş Ç2:9 yaş	2	1. derece	YD*	Orta	Kız Kız	10 21	76 128	Kilo75: Boy: 50 Kilo: 10 Boy: 25
AİLE 3	43	45	3 yaş	3	Yok	YD	Kötü	Kız	12	91	Kilo: 3 Boy: 3
AİLE 4	37	33	4 yaş	4	1.derece	YD	Kötü	Erkek	16	101	Kilo: 50 Boy: 25
AİLE 5	29	29	5 aylık	2	1.derece	YD	Orta	Kız	7.6	64	Kilo: 75 Boy: 50
AİLE 6	36	36	7 aylık	4	1.derece	YD	Orta	Kız	8.5	73	Kilo: 75 Boy: 90
AİLE 7	43	47	13 yaş	3	1.derece	12 yaş	İyi	Erkek	74	176	Kilo: 97 Boy: 97
AİLE 8	33	35	6 aylık	4	Yok	YD	Orta	Kız	7	65	Kilo: 10 Boy: 25
AİLE 9	25	31	4 yaş	2	2. derece	YD	Kötü	Kız	15	95	Kilo: 25 Boy: 3
AİLE 10	30	39	11 aylık	2	Yok	YD	Orta	Erkek	8	80	Kilo: 3 Boy: 90

doğum günü kutladılar. O çok üzüldü. Öğretmeni ile konuştum. Şimdi daha okulda kutlamıyorlar.”

Diyet ürünlerini temin etmekte zorlanma: Aileler çocuğun ihtiyacı olan özel ürünleri her zaman bulamamaktan ve ulaşamamaktan şikayet etmektedir.

A-4 “Onun kendi çikolatasından 1 kere aldık. Pahalı geldi. 25 lira başka şeyleri alamadık. Tel şehriye, un, makarna aldım. Eczaneye getirttim.”

A-9 “İlk zamanlar dikkat ediyorduk özel ununu mamasını Sivas’tan getiriyorduk ama zor oluyor. Buradaki eczanede mamasın adını bile bilmiyorlar. Sonra bıraktık almayı. Biz ne yersek o da onu yiyor.”

A-10 “Mamasını yiyor. Sebze, meyve yediriyorum. Yazdıkları mama yetmiyor şimdi eczaneye borçlandık.”

Diyetisyene ulaşma konusunda zorlanma: Diyetin tıbbi izlem merkezlerinde bulunan diyetisyenler tarafından düzenlenmesi ve bu merkezlerin çok uzak oluşu aileleri zorlamaktadır.

A-10 “Diyetisyen en büyük sıkıntı. Bize liste hazırlayıp mail atacağı dedi. 20 gün geçti göndermedi. Önemsemiyorlar.”

A-6 “Diğer besinleri yemeye başlayınca ne olacak zor günler bizi bekliyor. Kan değerlerimiz çok iyi geldi. Tek sıkıntımız diyetisyen.”

Fenilketonüri tedavisine uyum, tanı, tedavi ve izlem özel bilgi ve yetenek gerektirmesi nedeni ile özel bir konudur. Önerilen fenilalaninsiz aminoasit karışımlarının tüketilmemesi, diyet protokolünün uygulanmaması, uyumsuz davranışlar sonucu tedaviye uyum azalmaktadır. Tedaviye uyumsuzluk metabolik olarak önerilenlerin nasıl başlanabileceğinin ve başarılmadığında etkilerinin ne olabileceğinin anlatılmaması nedeni ile de olabilmektedir.^[7]

Giresun ili büyük yüz ölçümü ve şehir merkezine çok uzak mesafede olan ilçeleri nedeniyle sağlık hizmetlerine ulaşım konusunda güçlükler yaşanmaktadır. Aileler hasta çocuklarını genellikle Sivas, Ankara, Kayseri ve İstanbul’da bulunan merkezlere götürmektedirler. Bu merkezlerin uzak olması hem kontrolleri aksatmakta hem de aileleri maddi açıdan zor durumda bırakmaktadır. Ayrıca ilçelerde diyetisyenin bulunmaması ve diyet ürünlerinin temini de zorluk yaratmaktadır.

Bebeklik dönemi boyunca, fenilketonüri hastasının diyetine uyumu tamamen anne-baba denetimi altındadır. Bebeğin tıbbi beslenme gereksinimleri yaşamın ilk 12-18 ayı boyunca çok az değişir. Bebek masadaki besini yemeğe başladığında, anne-baba hala hala besinin türünü ve miktarını kontrol yeteneğine sahiptir. Çocukluk döneminde ise besin seçiminde rolleri büyüktür. Adolesan dönemde özerklik ve bağımsızlığa ilgi artar ve bazen anne-baba-çocuk uyumsuzluğu oluşur.

Fenilketonürlü bireyler adolesan dönemde diyet tedavisine daha uyumsuz duruma gelebilir. Araştırmalar adolesan dönem boyunca çoğu bireyin diyet listelerine uygun seçimler yapmadığını ve hedeflenen metabolik kontrolün sağlanamadığını göstermektedir. Adolesanların diyet alımlarını kontrol etmek, diyet tedavilerine uyumlarını sağlamak için hastalık ve diyet konusunda düzenli eğitim programlarına gereksinim vardır. Programlar anne-baba ve adolesana diyet tedavisi sorumluluğunu kazandıracak biçimde yapılandırılmalıdır.^[8]

Çocukların belirtilen miktarlarda fenilalanil almaları gerektiği için, ailelerin endişeleri artmaktadır. Diyet örüntülerinin katılığı besin alımını azaltabilmekte, böylece enerji alımı azalmakta ve bu durum kan fenilalanil kontrolünü etkileyebilmektedir. Bazı ülkelerde anne-baba ve çocukların yenilen tüm besinleri ölçmedikleri bilinmektedir ve bu durumda besin alımını belirlemede tahmin işi yapılmakta bu da yanlış olabilmektedir.^[9]

Fenilketonürüde diyet tedavisi karmaşıktır ve hastaların yemek yeme alışkanlıkları, büyüme ve gelişmeleri ile birlikte düşünülmelidir. Bireylerin enerji dengeleri kilo ve boy gibi antropometrik ölçümlerle izlenmelidir. Almanya’da yapılan ve fenilketonürlü hastaların boy uzunluğu ve ağırlıklarının sağlıklı popülasyonla kıyaslandığı bir çalışmada, yaşamın ilk yıllarında fenilketonürlü bireylerin boy uzunlukları ve ağırlıklarının anlamlı olarak düşük olduğu bulunmuştur. Boy uzunluğu 12 yaşta, vücut ağırlığı ise 9 yaşta normal değerlere erişmiştir. Boy uzamasındaki geriliğin diyetine uymayan bireylerde, diyetine uyan bireylere kıyasla daha belirgin olduğu gösterilmiştir.^[11]

Ekonomi: Ailelerin Çocukların Bakımında Ekonomik Yönden Yaşadıkları Güçlükler

Diyet ürünlerinin maliyetinin yüksek oluşu: Aileler ekonomik yükünün oldukça fazla olduğunu ifade etmektedir. Sadece kan takipleri ve kontrol için gittikleri merkezlerin uzak olması ciddi ekonomik yük oluşturmaktadır.

A-2 “Bi de bu ürünler çok pahalı. Hepsini parayla alıyoruz. Devlet buna aylık 33, diğerine 78 lira veriyor ürün almak için. Eskiden doktora yazdırıyorduk onun 2-3 lirasını karşılıyor. Çikolata felan karşılamıyor. Bir kutu 25 lira, Şimdi bulamıyoruz da. Yurtdışını bile aradım. Çok uğraştım. Arkadaş çevresi felan bulup getiremedik. Şu zaman şu zaman diye 6 aydır bulamıyoruz. Çocuğa yalancı olduk. Zaten çocuğun istediği o, yok işte.”

A-10 “En büyük sıkıntı ekonomi. Mama düzenli yiyecek. Yazdıkları yetmiyor şu an içeri borçluyuz. Allaktan tanıdık eczane var.”

Hastaneye ulaşım maliyetinin yüksek oluşu: Yiyeceklerinin özel olması ve ulaşılmasının büyük sorun yaşattığını belirtilmektedir. Bir çikolatasının bile çok pahalı olduğunu, çocuk istediği için almaya çalıştıklarını ama ürünleri bulmakta sorun yaşadıklarını ifade etmişlerdir. Her ürünü yaşadıkları yerde bulamamaktan zorlanmaktadırlar.

A-2 “Kontrolde günü birlik gidip geliyoruz 120 lira ödüyor. Neye sayarsanız sayın işte. Çok ağır yükü var. Çok ağır yol masrafı.”

A-4 “Sosyal yardımlaşmadan 2 kez para aldık. Ben kanı alıp gönderiyorum. Sigortamız yok. Yeşil kartlıyız. Kanı parayla gönderiyoruz. Son bir aydır gönderemedim. Ekonomimizi etkiliyor. Yiyeceklerini, kan takibini düzenli yapmak istiyorum. Saatlerini takip etmek istiyorum. Üç yaşından sonra 15 günde bir, önce haftalık. Bu sene düzenli gönderemedik. Her zaman şehre inemiyoruz. Kargo için gönderecek adam bulamıyoruz. Kargo parası, tahlil parası her zaman olmuyor. Çok üzülüyorum (ağlıyor). Sonucu derekten telefonla öğreniyoruz.”

A-7 “Aile ekonomimiz çok zorlandı ilk teşhis zamanlarında çok masrafımız oldu. Kimseden bir destek alamıyoruz. Hiçbir hasar olmadan çocuğumuzun kurtulmasına şükrediyoruz.”

A-8 “Aile ekonomimiz etkilendi git gel masraf oluyor.”

A-9 “İki yıldır kontrole gidemedik. Para yüzünden açıkça söylemek gerekirse. Git gel en az 250 TL masraf oluyor. Maddi durumumuz iyi değil. Karşılayamıyoruz.”

A-10 “Her hafta kanını gönderiyoruz. Çalıştığım için bir gün zamanım olabiliyor kontrole giderken. 700 TL masrafımız oluyor devlet 200 TL karşılıyor.”

Türkiye’de 15 bine yakın çocuğun fenilketonüri hastası olduğu belirtilmektedir. Ancak her çocuğun bir aylık gıda maliyetinin yaklaşık 1000 TL’yi bulduğunu ve dar gelirli ailelerin umutsuzluğa kapıldığı ve sağlık güvencesinin mama dışındaki özel besinleri karşılamadığı bildirilmektedir.^[12]

Türkiye’de FKÜ tanı ve izlemi için sadece 13 merkez bulunmaktadır. FKÜ sıklığının yüksek olduğu düşünüldüğünde, merkez sayısının son derece yetersiz olduğu gerçeği ortaya çıkmaktadır. Her bölgede en azından bu konu ile ilgilenen metabolizma ve beslenme ünitesinin kurulmasına gereksinim duyulmaktadır.^[13]

Sosyal Yaşam: Ailelerin sosyal yaşamlarında yaşadıkları güçlükler

Sosyal ortamlarda çocuğun diyetine uyum sağlamada zorlanma: Çocukların görüştükleri insanların bu çocuklardan etkilenmesi ve yemek kontrolün dışarıda zor olması aileleri olumsuz etkilemektedir.

A-2 “Biraz yani kendimizi çektik, çok fazla iştirak etmiyoruz. Herkesin çocuğu var bizim çocuğumuzun yediklerini yemiyorlar. Kimseye gitmiyoruz, gelen de olmuyor. Gelirse iki menü çıkarıyorum.”

Sosyal çevrenin çocuğun hastalığına bakış açıları: Çocuklarının özel beslenmeye, takibe ihtiyacı olması sosyal ilişkileri olumsuz etkilemektedir.

A-4 “Bizim köyde çocuğun hasta olduğuna inanmıyorlar. Bu çocukta ne var diyorlar.”

A-6 “İnsanlarımızda şöyle bir yapı var. Ne var onda. Öyle hastalık olur mu diyorlar. Bu çocukta bir şey yok diyorlar. Anlatmak çok zor. Çok detayına inmiyoruz. İyi diyoruz diyetine dikkat ediyoruz.”

Sosyal desteğin yetersizliği: Bazı aileler kimseyle görüşmediklerini ve kimsenin de onlarla görüşmek istemediğini ifade etmektedirler.

A-9 “Destek aldığımız kimse yok ne maddi ne manevi. Kaymakamlığa başvurduk ama hiçbir şey çıkmadı.”

A-6 “Desteğimiz yok. Kimseyle görüşmek istemiyoruz. İnsanlar bizi anlamıyor.”

Yapılan çalışmalarda kan fenilalanin kontrolünü sağlamış fenilketonürlü bireyler, fenilketonürlü olmayan bireylerle karşılaştırıldıklarında okul başarıları ve sosyal uyum bakımından farklı olmadıkları gözlenmiştir. Ayrıca fenilketonürlü birey ve ailelere, fenilketonürlü ve düşük fenilalaninli diyet bilgisi, diyeti korumadaki beceriler, ailenin görevleri (organizasyon, motivasyon, bağlılık ve içinde bulunulan durumun kabul edilmesi), duygusal ve ruhsal durum konusunda destek (depresyon ve endişe), sosyal destek (çevresindeki tüm bireylerin FKÜ diyetinin önemli olduğuna ve izlenmesi gerektiğine inandırılması), diyetin etkinliği ve tüketilebilirliğine yönelik olumlu davranışların kazandırılması, düşük proteinli tıbbi ürünlerin sağlanabilirliği ve diyetin ekonomik yükünün hafifletilmesi konularının kavratılmasının gerekliliği vurgulanmıştır.^[6,14,15]

Fenilketonürde iyi bir diyet kontrolü genç bireylerin %54’ünde, daha ileri yaşlardaki çocukların ise ancak %9’unda başarılabilir. Uyum sağlanmasında etkin bir eğitim ve sosyal destek en önemli iki temel unsurdur. Etkin bir tedavi ancak tedavinin iyi bir şekilde anlaşılması ile sağlanabilmektedir.^[16,17]

Evlilik: Ailelerin Evlilik İlişkilerinde Yaşadıkları Güçlükler

Eşler arasında iletişimde yaşanan sorunlar: Ailelerden çocuklarının durumunun aile ilişkilerini güçlendirdiğini ifade edenler varken olumsuz etkilendiğini ifade edenlerde olmuştur.

A-1 “Evlilikte etki oluyor her şekilde. Hastalığı ve zihinsel engeli olduğu için her şekilde etkiliyor. 17 yıldır çok şey yaşadık...”

A-2 “Evlilik: birbirimize daha çok bağlandık. Çocuklarımız için birbirimize destek oluyoruz. Ailede bizden başka kimsede yok. Şükrediyoruz erken tanı olduğu için.”

A-3 “Adamın elinden alıp burada sabahlıyorum (oturma odası). Çocuk rahatsız olunca bağıyor. Eşim sınırlarına hakim olamıyor. Allahtan gelen bir şey hastalık, beni suçluyor.”

A-4 “Çocuk olana kadar çok dövüştüyorduk. Buna hamileyken bir kez dövdü. Ona beni dövdün oldu diyorum. Çocuk hasta olduğundan beri stres, unutkan oldum. Sinirleniyorum. Bazen kızıyorum niye böyle yaptım diyom sonra.”

A-5 “Tabi biraz stres oldu. Şu an alıştık. Allahın verdiği bir şey. Adamın morali bozuluyor ne oldu, neden oldu diye sorarlarsa. Ankara’da kontrolde büyümüş okula başlamış çocuklar gördüm. Onları görünce moralim düzeliyor.”

Eşlerin tekrar çocuk sahibi olma konusunda yaşadıkları zorluklar:

A-1 “Kesin kararlıyım ikinci çocuk istemem konusunda.”

A-2 “İkinci çocuğu belki sağlıklı olur diye düşündük o da hasta oldu. Üçüncü çocuk asla düşünmüyoruz. Çok zor iki çocuk zaten.”

A-9 “Eşimle ara sıra tartışıyoruz çocuk yüzünden çok sinirli her dediği olacak. Bir daha çocuğumuz olursa onda da olabilir dediler biz de daha istemiyoruz.”

Çocuğun uygun diyet tedavisinden sorumlu olduğu için, fenilketonürlü tedavisinde anne-babanın işbirliği gereklidir. Anne-baba, hastalıklı bir çocuğa sahip olmanın neden olduğu hayal kırıklığı, üzüntü ve tedavisi için gerekli olan diyeti öğrenmedeki zorluk olmak üzere temelde üç sorun yaşarlar. Fenilketonürlü çocuklarda, ailenin stres ve endişe durumu, nörotik veya psikosomatik sorunlara neden olabilmektedir. Litvanya’lı fenilketonürlü çocuklarda psikolojik sorunları belirlemek ve ailelerdeki psikolojik uyumu değerlendirmek amacı ile, erken tanı almış (4-14 yaş) 37 fenilketonürlü çocuğun anne-babasına ve 37 sağlıklı kontrol bireyine ‘Çocuk Davranış Testi’ ve ‘Stresle Baş Etme Yöntemleri’ ile ilgili sorular yöneltilmiştir. Fenilketonürlü çocukların sağlıklı kontrol bireylerinden daha içe dönük, depresif, agresif, somatik sosyal ve dikkat sorunlarına sahip oldukları ve kız-erkek çocuklar arasında hiçbir fark olmadığı belirlenmiştir.^[18]

Birçok fenilketonürlü çocuk, diyetleri konusunda bilgiyi kişisel deneyimleri ile öğrenmekte, bu konuda hiçbir eğitim almamış olabilmektedirler. Aile ve sağlık çalışanları çocukların diyeti anlamasında ve sorumluluk almasında anahtar role sahiptirler. Anne-baba ve diğerleri uygun bir şekilde diyetin nasıl yapılacağını göstermelidir. Çocuğun diyetle ilgili teşvik edilmelidir. Sağlık çalışanları ile diyetleri, kan alma ve genel olarak fenilketonürlü hakkında konuşmaları için yönlendirilmelidir. Çocuğun yetenekleri göz önüne alınarak diyeti konusunda sorumluluk alması sağlanmalıdır. Çocuğun diyeti konusunda eğitim, çocuğun ne öğrenmek istediği ve sağlık çalışanlarının çocuğun neyi bilmesini gerektiğini düşündüklerini göz önüne alınarak uygulanmalıdır.^[18,19]

Amerika’da yapılan bir çalışmada; fenilketonürlü çocukların hastalığına anne-babanın tepkisi değerlendirildiğinde, %30’u bazen çocuğu ile tartıştığını, %40’ı çocuğunun disipline gereksinimi olmadığını, %59’u çocuğuna tolerans gösterdiğini,

%27'si kendini suçlu hissettiğini, %35'i diğerlerinden çocuğunun hastalığını sakladığını, %38'i kendine, diğerlerine, Tanrı'ya kızgınlık hissettiğini, %95'i kendini karmaşık ve stresli hissettiğini, %68'i de çocuğunun hastalığını kabul etmenin zaman aldığı belirtmiştir.^[19] İsrail'de yapılan bir çalışmada fenilketonüride, aile desteği ve dinsel inançların, Amerika'dan daha yüksek düzeyde davranışları etkilediği gösterilmiştir. Ayrıca İsrail'li bireylerde fenilketonürinin yaşamlarını daha olumsuz etkilediği bildirilmiştir. Neden olarak da Amerikalı bireylerin fenilketonüri hastalığını normal bir durum olarak kabul etmelerine karşın İsrail'li bireylerin tedavi önerilerine daha uyumlu oldukları gösterilmiştir. Sonuç olarak diyetsel uyumun etnik kökenden de etkilenebildiği ortaya konmuştur.^[19,20] Neden olarak etnik kökenin yaşam biçimini ve hastalığa uyum sürecini etkilediği söylenebilir.

Sonuç

Bu çalışmada yer alan ailelerin çocuklarının bakımı konusundaki deneyimlerinden elde edilen bilgiler sonucunda; çocuklarının özel besinlerini temin etmekte güçlük yaşadıkları, okulda çocuklarını kontrol etmekte zorlandıkları, kan değeri normal çıktığında çocuğun diyetine dikkat etmedikleri, çocukların mama yemekten sıkıldıkları, mamaların ve diğer besin ürünlerinin ekonomik açıdan çok yük getirdiği, takip ve kontrole gitmenin hem maddi hem manevi çok zor olduğu, kendilerini sosyal ortamlardan soyutladıkları, eşler arasında çocuğun bakımı konusunda gerginlik yaşandığı belirlenmiştir. Çalışmaya katılan aile sayısı az olmasına karşın elde edilen bilgiler oldukça değerlidir. Daha büyük gruplarda benzer çalışmaların yapılması diğer sorunların ve çözüm yollarının belirlenmesine yol gösterici olabilir.

Ayrıca, ailelerin sosyo-ekonomik yönden desteklenmesi konusunda sağlık güvencesinin çocukların tüm diyet ürünlerini karşılaması hususunda bir bütçe ayrılması yaşanan sorunu ortadan kaldıracaktır ve böylelikle diyetle uyum konusunda yaşanan sorunlar azaltılabilir. Fenilketonüri merkezlerinin artırılması ve merkezlere ulaşımında ailelere ekonomik yönden desteğin artırılması ile takiplerin sürekliliği sağlanabilir.

KAYNAKLAR

1. Aisbren ES. Comments on cognition and intelligence in phenylketonuria. *European Journal of Pediatr* 2000;159:80-1. <http://dx.doi.org/10.1007/PL00014389>
2. Giovannini M, Verduci E, Salvatici E, Fiori L, Riva E. Phenylketonuria: Dietary and therapeutic challenges. *Journal of Inheret Metabolic Disease* 2007;30:145-52. <http://dx.doi.org/10.1007/s10545-007-0552-8>

3. Prasad C, Dalton L, CDE R, Levy H. Role of diet therapy in management of hereditary metabolic diseases. *Nutrition Research* 1998;18:391-402. [http://dx.doi.org/10.1016/S0271-5317\(98\)00029-3](http://dx.doi.org/10.1016/S0271-5317(98)00029-3)
4. Baykal T, Huner G, Cakmakci T. İstanbul ilinde fenilketonüri yenidoğan taraması sonuçları. *Biyokimya Dergisi* 1998;23:43-6.
5. Scriver R.C, Kaufman S. Hyperphenylalaninemia: Phenylalanine hydroxylase deficiency. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Vale D (eds). *The metabolic and molecular bases of inherited disease*. 8th ed. New York: McGraw-Hill Inc.; 2001. p.1667-724.
6. Dobrowolski SF, Pey AL, Koch R, Levy H, Ellingson CC, Naylor EW, Martinez A. Biochemical characterization of mutant phenylalanine hydroxylase enzymes and correlation with clinical presentation in hyperphenylalaninaemic patients. *Journal of Inheret Metabolic Disease* 2009;32:10-21. <http://dx.doi.org/10.1007/s10545-008-0942-6>
7. Köksal G, Gökmen H. Çocuk hastalıklarında beslenme tedavisi. İstanbul: Hatiboğlu Yayınları; 2000.
8. Channon S, Goodman G, Zlotowitz S, Mockler C, Lee PJ. Effects of dietary management of phenylketonuria on long-term cognitive outcome. *Arch Diseases Child* 2007;92:213-8. <http://dx.doi.org/10.1136/adc.2006.104786>
9. Burgard P. Compliance in PKU: Dietary management of inborn errors of metabolic diseases. London: Royal College of Physicians; 2004.
10. Singh HR, Kalbe AJ, Guerrero VN, Sullivan MK, Elsas JL. Impact of a camp experience on phenylalanine levels, knowledge, attitudes and health beliefs relevant to nutrition management of phenylketonuria in adolescent girls. *Journal of American Diet Associate* 2000;100:797-803. [http://dx.doi.org/10.1016/S0002-8223\(00\)00232-7](http://dx.doi.org/10.1016/S0002-8223(00)00232-7)
11. Buhrdel P, Dabritz S, Theile H. Effect of dietary measures on body weight and height of children with phenylketonuria in East Germany. *Pediatr* 1997;209:26-9.
12. Karadeniz Y. Fenilketonürlü Çocukların Ebeveynlerinin Duygu Durumları Ve Gelecekle İlgili Beklentileri Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Halk Sağlığı Anabilim Dalı, Tıpta Uzmanlık Tezi, Diyarbakır, 2013.
13. Fenilketonüri Tedavi Merkezleri. <http://www.pkuuile.com/incele.php?id=NTc=> (Erişim Tarihi: 18 Şubat 2014).
14. MacDonald A, Ferguson C, Rylance G. Are tablets a practical source of protein substitute in phenylketonuria?. *Arch Disease Child* 2003;88:327-9. <http://dx.doi.org/10.1136/adc.88.4.327>
15. Kaufman S. A model of human phenylalanine metabolism in normal subjects and in phenylketonuric patient. *Proceedings of the National Academy of Sciences* 1999;96:3160-4. <http://dx.doi.org/10.1073/pnas.96.6.3160>
16. Rawlinson D, Ferguson C, MacDonald A, et al. The knowledge and understanding of Children with PKU about their disorder. *Inborn Error Review Series No:14. Dietary management of inborn errors of metabolic diseases*. London: Royal College of Physicians; 2004.
17. Bilginsoy C, Waitzman N, Leonard CO, Ernst SL. Living with phenylketonuria: perspectives of patients and their families. *J Inheret Metab Dis* 2005; 28: 639-49. <http://dx.doi.org/10.1007/s10545-005-4478-8>
18. Jusiene R, Kucinskas V. Familial variables as predictors of psychological maladjustment in Lithuanian children with phenylketonuria. *Medical Science Monit* 2004; 10:102-7.
19. Antshel MK, Brewster S, Waisbren SE. Child and parent attributions in chronic pediatric conditions: phenylketonuria (PKU) as an exemplar. *Journal of Child Psychology Psychiatry* 2004;45:622-30. <http://dx.doi.org/10.1111/j.1469-7610.2004.00251.x>
20. Kevy H.L, Waisbren SE. PKU in adolescents: rationale and psychosocial factors in diet continuation. *Acta Pediatr Suppl* 1994; 407:92-7.