



PKU Aile Derneđi

Fenilketonüri Hasta Yolculuđu - 2021

İçindekiler

Bizden -----	2
Fenilketonüri (PKU) Hastalığı -----	3
Amaç ve Hedefler -----	3
Metodoloji -----	4
İstatistik Analiz -----	5
Bulgular -----	5
Çocukluk Çağı (0-12 yaş) -----	5
Merkez ve Uzman Takibi -----	5
Fenilalanin kontrolü -----	7
Hasta Yakınının İhtiyaç ve Talepleri -----	10
Sosyal yaşam ve semptomlar -----	11
Adölesan Çağı (13-19 yaş) -----	13
Merkez ve Uzman Takibi -----	13
Fenilalanin Kontrolü -----	15
Hasta Yakınının İhtiyaç ve Talepleri -----	17
Sosyal Yaşam ve Semptomlar -----	19
Yetişkinler (20 yaş ve üstü) -----	24
Merkez ve Uzman Takibi -----	24
Fenilalanin Kontrolü -----	25
Hasta yada hasta yakınının ihtiyaç ve talepleri -----	27
Sosyal yaşam ve semptomlar -----	29
Tartışma ve Sonuç -----	35
Hasta ve hasta yakınlarının ihtiyaçları ve potansiyel gelişim alanları -----	38
Destekleyici Tablolar -----	41

Bizden

Sevgili Aileler,

Bildiğiniz gibi, PKU Aile Derneği, Fenilketonüri (PKU) ile tanışan ailelerin, cesareti, geleceğe olan inancı, umudu ve girişimciliği sayesinde 2005 yılında kuruldu.

Kızım Lal ile tanıştığım Fenilketonüri ve beraberinde gelen bu yaşam yolculuğunda hepimiz, çocuklarımızın yaşam kalitesi için, eğitimden sağlığa, sosyal yaşamdan istihdama kadar, hayatın her alanında eşit ve adil düzeyde hak erişimi adına yıllardır zaman ve emek veriyoruz.

T.C. Sağlık Bakanlığı verilerine göre, ülkemizde yenidoğan her 6600 bebekten biri PKU tanısı alıyor ve her yıl yaklaşık 190 PKU'lu bebek aramıza katılıyor.

PKU Aile Derneği olarak, Fenilketonüri konusunda yapılacak planlama ve uygulamalara hem veri sağlama, hem de değer katma arzusu ile, tanı, tedavi, takip, bakım ve destek temalarında, ülkemize ve dünyaya sunabileceğimiz bilimsel bir araştırma planladık ve ailelerimizin desteği ile, çocuklarımızın ihtiyaçlarının toplum içindeki farkındalığını artırmak amaçlı, **Fenilketonüri (PKU) Hasta Yolculuğu 2021** araştırmasını gerçekleştirdik.

Bu araştırma ile ayrıca, hastaların taleplerini öğrenerek, derneğimizin önümüzdeki dönemde gerçekleştirilecek aktivitelerine de bir yön vermesini hedefliyoruz.

Bu araştırmaya ait ilk sonuçları sizlerle paylaşmanın heyecanı içindeyiz. Araştırmamıza katkı sağlayan her bir ailemize, paylaşımları ve bizlere duydukları güven için ayrı ayrı teşekkür ediyoruz.

PKU Aile Derneği olarak, bu ilk bilimsel çalışmamızın bir temel oluşturmasını, çocuklarımızın fenilketonüri ile birlikte yaşarken gerek akademik, gerek sosyal hayatta başarılı olabilmeleri adına, onları ve biz aileleri, çok daha ileriye götürecek nice yeni araştırma ve çalışmaların gerçekleşmesini diliyoruz.

Fenilketonüri, engellenebilir bir engelliliktir.

Sevgi ve Saygılarımla

Deniz Yılmaz Atakay

PKU Aile Derneği

Yönetim Kurulu Başkanı

Fenilketonüri (PKU) Hastalığı

Fenilketonüri, kalıtsal bir metabolik hastalıktır. Protein içeren gıdalarda bulunan fenilalanin aminoasidi, fenilalanin hidrosilaz isimli enzimin eksik ya da hiç olmaması nedeni ile karaciğerde parçalanamaz. Fenilalanin, kan ve dokularda birikerek ve çocuğun gelişmekte olan beyinde hasara ve ileri derecede dönüşü mümkün olmayan, zihinsel yetersizliğe neden olur.

Türkiye PKU'nun en sık görüldüğü ülkelerdendir. Sağlık Bakanlığı verilerine göre, yenidoğan her 6600 bebekten biri PKU tanısı almaktadır ve her yıl yaklaşık 190 yeni PKU lu bebek topluma katılmaktadır (Çocuk ve Adölesan Sağlığı Daire Başkanlığı verileri, 2018).

PKU hastalığı olan bebekler doğumdan sonra ilk aylarda sağlıklı bebeklerden ayırt edilemeyebilirler. Bu bebeklere tanı konulup tedavi altına alınmazlar ise, altıncı aydan itibaren zihinsel yetersizlik başlar ve aynı ayda olan bebeklerden farklı olarak oturma, yürüme ve konuşma becerileri geri kalır.

Bu bebeklerin beyin gelişimleri normal olmadığı için, baş çevreleri küçük kalabilir (mikrosefali) yüksek veya kontrol edilemeyen fenilalanin seviyeleri zihinsel yetersizlik dışında, bilginin yavaş değerlendirilmesi, dikkat eksikliği, kaygı hali, sinirlilik, karar verme, problem çözme, yönetim ve planlamada zorlanma, hafıza sorunları gibi beyinle ilgili önemli nörokognitif ve nöropsikiyatrik bozukluklara neden olmaktadır.

Bu sebeple, kan fenilalanin konsantrasyonunun ömür boyu kontrol altında tutulması gerekmektedir. Avrupa kılavuzları, ideal klinik ve nöropsikolojik sonuçlara ulaşmak için ≥ 12 yaş grubundaki hastalarda 120-600 $\mu\text{mol/L}$ hedef aralığında kan fenilalanin seviyelerinin yaşam boyu yönetimini önermektedir.

PKU tedavisi, kan fenilalanin konsantrasyonunun kontrol altına alınması esasına dayanmakta ve “fenilalaninden kısıtlı – düşük proteinli beslenme” ve “tıbbi tedavi” olmak üzere iki temel başlıktan oluşmaktadır.

Amaç ve Hedefler

Bu araştırmanın amacı; yetişkin, adölesan ve çocukluk çağında PKU hasta yolculuğu hakkında ulusal düzeyde bir anlayış ve konsensus geliştirmektir.

Araştırmanın hedefleri;

- Hastaların merkezlere başvuru sıklıkları ve nedenlerinin belirlenmesi,
- Tedaviye rağmen yaşanan semptomların tespit edilmesi,
- Hasta ve hasta yakınlarının ihtiyaçlarının belirlenmesi,
- Hasta ve hasta yakınlarının merkezlerden destek ihtiyacı hissettikleri konuların tespit edilmesi,
- Hasta ve hasta yakınlarının hasta derneğinden beklentilerinin belirlenmesi,
- Hasta derneğinin geleceğe yönelik aktiviteleri için veri elde edilmesi,
- Ebeveynlerin yaşadıkları sosyal zorlukların ve
- Merkez kontrolünden çıkan ve tedavi almayan hasta grubunun tespit edilmesidir.

Araştırmaya dahil edilme kriterleri: aşağıda sunulan kriterlerin tümünü karşılayan bireyler araştırmaya dahil edilmiştir;

- Türkiye Cumhuriyeti vatandaşı olmak,
- PKU tanısı almış olmak ya da tanı almış çocuk ve adölesan hastaların ebeveyni olmak,
- Çalışma hakkında bilgi sahibi olmak ve aydınlatılmış onam vermek,

Hariç tutma kriterleri: Çalışmaya katılmak istemeyen bireyler araştırmadan hariç tutulmuştur.

Metodoloji

Hasta derneği'nden temin edilen ve literatür taraması sonucunda benzer çalışmalardan elde edilen sorular konsolide edilerek araştırma amaçlarına uygun olarak 3 yaş grubu için farklı veri toplama formları geliştirilmiştir;

- Bebek ve çocuklar: 0-12 yaş aralığı
- Adölesanlar: 13-19 yaş aralığı
- Yetişkinler: 20 yaş ve üstü

Araştırma kapsamında 66 yenidoğan/bebek/çocuk, 44 adölesan ve 72 yetişkin klasik fenilketonüri hastası olmak üzere toplam 182 hasta belirlenmiştir. Hastalar dernek kayıtlarından seçilerek, araştırmacı tarafından telefon görüşmesi yöntemi ile aranarak araştırmaya katılım konusunda görüşleri sorulmuş ve onay verenler ile 22 .09 2020 – 23.10. 2020 tarihleri arasında görüşmeler gerçekleştirilmiştir.

Araştırmanın orjinal metodolojisi, araştırmaya katılacak PKU hastalarına kargo ile gönderilecek ‘‘Bilgilendirilmiş Onam Formu’’nun gönüllü / hasta tarafından imzalanması ve yine hastaya gönderilecek ‘‘Veri Toplama Formu’’nun hasta ya da yakını tarafından doldurularak kargo yolu ile geri gönderilmesi esasına göre planlanmıştır.

Ancak, araştırmanın gerçekleştirildiği tarihte gelişen Covid-19 pandemi ortamında, hasta ve yakınlarının araştırma amaçlı da olsa gönderilen kargoları almaktan, açmaktan ve okumaktan imtina ettikleri, enfeksiyon bulaşı endişesi ile çoğunlukla kargo kabul etmedikleri anlaşılmıştır. Ayrıca, bu hastaların kendilerine gönderilen kargodaki onam formunu imzalaması ve anketi doldurarak karşı ödemeli de olsa, tekrar kargo ile geri göndermekten imtina ettikleri anlaşılmıştır.

Bu gerekçelerle, 17.06.2020 tarihinde alınan Etik Kurul onayının araştırma protokolünde yapılan değişiklikle Etik Kurul onayı revize edilmiş, hastaların telefon ile aranarak sözlü onamın kendilerine okunması, sözlü onamlarının alınması ve araştırma veri toplama formundaki soruların telefon görüşmesi sırasında yöneltilecek verilerin toplanması kararlaştırılmıştır. CATI sistemi kullanılarak gerçekleştirilen telefon görüşmelerinde hastalarla yapılan görüşme kayıtları ve sözlü onamları kayıt altına alınmış olup, güvenli bir şekilde saklanması temin edilmiştir.

Telefon görüşmelerini gerçekleştiren personel veri toplama aşaması öncesinde sözlü onam alınması ve veri toplama formu konularında standart bir eğitime tabi tutulmuştur.

İstatistiksel Analiz

İstatistiksel analiz için PASW 18.0 for Windows programı kullanılmıştır. Tanımlayıcı istatistikler, kategorik değişkenler için sayı ve yüzdeler, sayısal değişkenler için ortalama, standart sapma, medyan, minimum, maksimum, persentil 25, persentil 75 olarak sunulmuştur.

Bulgular

Araştırmaya katılanların yaş gruplarına dağılımı incelendiğinde, 66'sının (%36,3) 0-12 yaş; 44'ünün (%24,2) 13-19 yaş ve 72'sinin (%39,5) 20 yaş üstü yetişkin olduğu görülmektedir. Araştırmaya katılanların cinsiyetlerinde oldukça dengeli bir dağılım izlenmektedir.

Tablo 1. Araştırmaya katılanların yaş ve cinsiyet dağılımı, n (%)

	n (%)	
Çocuk çağı (0-12 yaş)	66 (36,3)	
Adölesan çağı (13-19 yaş)	44 (24,2)	
Yetişkin (20 yaş ve üzeri)	72 (39,5)	
	182 (100.0)	
	Kadın	Erkek
Çocuk çağı (0-12 yaş)	34	32
Adölesan çağı (13-19 yaş)	22	22
Yetişkin (20 yaş ve üzeri)	39	33
Toplam	95 (52,2)	87 (47,8)

Çocukluk Çağı (0-12 yaş)

Araştırmaya katılan çocukluk çağındaki hastaların (n=66) 34'ünün (%51,5) kız ve 32'sinin (%48,5) erkek olduğu görülmektedir. Bu yaş grubundaki çocukların medyan yaşı 8 (6-10) olarak belirlenmiştir. Yerleşim yerleri açısından incelendiğinde 39'unun Marmara, 7'sinin İç Anadolu, 9'unun Karadeniz, 5'inin Doğu Anadolu, 2'sinin Ege ve 4'ünün Akdeniz bölgesinde yerleşik olduğu anlaşılmaktadır.

Ortalama aylık hanehalkı geliri konusunda, ebeveynlerin 23'ü (%35,4) asgari ücret seviyesinde, 33'ü (%50,8) 2.500-5.000TL, 6'sı (%9,2) 5.001-10.000TL, 2'si (%3,1) 10.001-15.000TL ve 1'i (%1,5) 15.001TL üstü seviyede gelire sahip olduklarını belirtmiştir.

Araştırmaya katılan çocukların 65'inin (%98,5) sağlığı ile annelerinin, 13'ünün (%19,7) babalarının, ve 5'inin (%7,6) anneanne ve babaannelerinin ilgilendiği tespit edilmiştir. Bu soruda birden fazla şıkkı işaretleyen ebeveynler olmuştur.

Merkez ve Uzman Takibi

Metabolizma merkezine gerçekleştirilen takip sıklığının belirlenmesi için araştırmaya katılan ebeveynlere iki soru yöneltilmiştir. Bu çocukların 27'sinin (%49,1) son bir yılda metabolizma merkezine "bir", 19'unun (%34,5) "iki" ve 5'inin (%9,1) ise "üç" defa götürüldüğü ebeveynleri tarafından ifade edilmiştir. İlave olarak, son iki yılda metabolizma merkezine 13 çocuğun (%20) "altıdan fazla", 26 çocuğun (%40,0) "dört", 12 çocuğun (%18,5) "üç", 12 çocuğun (%18,5) "iki" ve 2 çocuğun (%3,1) "bir" defa merkez kontrolüne götürüldüğü ebeveynleri tarafından belirtilmiştir.

0-12 yaş grubunda metabolizma merkez takibinin yaş gruplarına dağılımı incelendiğinde, araştırmaya katılan bu yaş grubundaki çocuklardan 2 yaş altında hasta bulunmadığı görülmektedir. 2 yaşında olan iki hastanın ve 3 yaşında olan bir hastanın son iki yılda “dörtten fazla sayıda” merkez kontrolüne götürüldüğü anlaşılmaktadır. 4 yaşında olan toplam beş hastanın 1’inin (%20) son iki yılda “iki”, 3’ünün (%60) “dört” ve 1’inin (%20) “dörtten fazla” sayıda metabolizma merkez kontrolüne götürüldüğü anlaşılmaktadır.

Tablo 2. Son iki yılda gerçekleştirilen Merkez takip sayılarının yaş gruplarına dağılımı, n (%)

	1 defa	2 defa	3 defa	4 defa	Daha fazla
2 Yaş	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	2 (100)
3 Yaş	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (100)
4 Yaş	0 (0)	1 (20)	0 (0)	3 (60)	1 (20)
5 Yaş ve üzeri	2 (3,5)	11 (19,3)	12 (21,1)	23 (40,4)	9 (15,8)

Araştırmaya katılan ebeveynlere son bir yılda gerçekleştirilen metabolizma merkez takip sayısı da sorulmuştur. 2 yaşında olan iki hastanın 1’i (%50) son bir yılda “iki”, 1’i (%50) “dörtten fazla sayıda” ve 3 yaşında olan 1 hastanın (%100) “üç” defa merkez kontrolüne götürüldüğü anlaşılmaktadır. 4 yaşında olan toplam beş hastanın 3’ünün (%60) son bir yılda “bir”, 1’inin (%20) “iki” ve 1’inin (%20) “dört” defa metabolizma merkez kontrolüne götürüldüğü anlaşılmaktadır. 5 yaş ve üzerinde olan çocukların 24’ünün (%51,1) son bir yılda merkez kontrolüne “bir”, 17’sinin (%36,2) “iki”, 4’ünün (%8,5) “üç” ve 2’sinin (%4,3) “dört” defa götürüldüğü anlaşılmaktadır.

Tablo 3. Son bir yılda gerçekleştirilen Merkez takip sayılarının yaş gruplarına dağılımı, n (%)

	1 defa	2 defa	3 defa	4 defa	Daha fazla
2 Yaş	0 (0)	1 (50)	0 (0)	0 (0)	1 (50)
3 Yaş	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)
4 Yaş	3 (60)	1 (20)	0 (0)	1 (20)	0 (0)
5 Yaş ve üzeri	24 (51,1)	17 (36,2)	4 (8,5)	2 (4,3)	0 (0)

Uluslararası literatürde, uzman kontrolü sıklığının ve kan fenilalanin seviyesinin ölçüm sıklığının yaşamın ilk haftalarında haftada 1-2, oniki aya kadar haftada 1 ve bir yaş üstünde ayda 2-4 defa olması önerilmektedir.

Araştırmaya katılan çocukların ebeveynlerinin 61’i (%92,4) kontrol için halen fenilketonüri tanısı konulan metabolizma merkezine gittiklerini belirtmiştir. Aynı metabolizma merkezine ne sıklıkla gittikleri sorusuna, 49’u (%80,3) son üç yıldır “her yıl ikiden fazla”, 12’si (%19,7) son üç yıldır “her yıl en az bir defa” yanıtını vermişlerdir.

Ebeveynlerin 32’si (%48,5) imkanı olsa kontrole gittikleri metabolizma merkezi ya da metabolizma uzmanını değiştirmek isteyeceklerini belirtmiştir. Değiştirme sebepleri konusunda 14’ü (%50,0) “merkez olanaklarının yetersizliği”, 8’i (%28,6) “yeterli vakit ayıramaması” ve 6’sı (21,4) “ulaşım zorluğu”nu belirtmiştir. Ebeveynlerin 34’ü (%51,5)

imkanı olsa da kontrole gittikleri metabolizma merkezi ya da metabolizma uzmanını değiştirmek istemediğini belirtmiştir.

Araştırmaya katılan çocukların ebeveynlerinden 59'u (%89,4) düzenli olarak diyetisyen kontrolüne gittiklerini ifade etmiştir. Düzenli diyetisyen kontrolüne gittiğini ifade edenlerin 35'i (%59,3) "her yıl iki'den fazla" ve 13'ü (%22,0) "her yıl en az bir defa" diyetisyen kontrolüne gittiklerini belirtmiştir. Diyetisyen kontrolüne gitmeyen ebeveynlerin gitmeme nedenleri arasında 4'ü "ihtiyaç duymadıkları"nı, 1'i "pandemi nedeniyle" ve 1'i "bulunduğu ilde hastanede diyetisyen bulunmadığı"nı, 1'i "gitmeleri gerektiğinin söylenmediğini" ifade etmiştir.

Araştırmaya katılan çocukların ebeveynlerinden 51'i (%77,3) pedagog desteği almadığını, 15'i (%22,7) ise pedagog desteği aldığını belirtmiştir. Pedagog desteği almayanların nedenleri arasında 30'u (%68,1) "ihtiyaç duymadığı"nı, 8'i (%18,2) "gitmeleri gerektiğinin söylenmediğini"ni ve 5'i (%11,4) "imkanları olmadığını"ni belirtmiştir.

Ebeveynlerin 8'i (%12,1) şu anda hizmet aldıkları metabolizma merkezinden "çok memnun olduklarını", 36'sı (%54,5) "memnun olduklarını" ve 22'si (%33,3) "memnun olmadıklarını" belirtmiştir. Hizmet aldığı metabolizma merkezinden memnun olmayanların nedenleri arasında 15'i (%68,1) "merkez olanaklarının yetersizliği"ni, 6'sı (%27,3) "merkeze ulaşımın zorluğu"nu ve 1'i (%4,6) "randevu almanın zorluğu"nu belirtmiştir.

Ebeveynlerin 10'u (%15,2) şu anda hizmet aldıkları metabolizma uzmanından "çok memnun olduklarını", 45'i (%68,2) "memnun olduklarını" ve 11'i (%16,7) "memnun olmadıklarını" belirtmiştir. Hizmet aldığı metabolizma uzmanından memnun olmayanların nedenleri arasında 5'i "her seferinde başka bir hekim tarafından karşılanmaları"nı, 3'ü "uzmana ulaşamama"yı ve 3'ü "ilgisizliği" belirtmiştir.

Metabolizma merkezlerinden alınan hizmetler arasında ebeveynlerin 64'ü (%97,0) "kan fenilalanin seviye ölçümü"nü, 47'si (%71,2) "düşük proteinli beslenme ve diyet hesaplaması önerileri"ni, 40'ı (%60,6) "tıbbi tedavi ve doz ayarlaması"nı, 34'ü (%51,5) "diğer laboratuvar testleri"ni ve 2'si (%3,0) "pedagog/psikolog desteği"ni ifade etmiştir.

Tablo 4. Metabolizma merkezinden alınan hizmetler, n (%)

Hayır / Yok	1 (1,5)
Fenilalanin kan seviyesi ölçümü	64 (97,0)
Düşük proteinli beslenme ve diyet hesaplaması önerileri	47 (71,2)
Tıbbi tedavi doz ayarlaması	40 (60,6)
Diğer laboratuvar testleri	34 (51,5)
Pedagog/Psikolog desteği	2 (3,0)

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100'den fazla olabilir.

Fenilalanin kontrolü

Fenilalanin kontrolü için kullanılan seçenekler konusunda ebeveynlerin 56'sı (%84,8) "fenilalanin kısıtlı diyet", 49'u (%74,2) "tıbbi amaçlı beslenme ürünleri", 4'ü (%6,1) "büyük nötral aminoasit" ve 1'i (%1,5) "sapropterin" kullandığını ifade etmiştir.

Fenilalanin kısıtlı diyet uygulamasında karşılaşılan zorluklar konusunda ebeveynlerin 57'si (%86,4) "ürünlerin pahalı olması nedeniyle erişilememesi"ni, 43'ü (%65,2) "seçeneklerin az

olması”nı, 37’si (%56,1) “beslenme şeklinin okulda zorluklara sebep olması”nı, 34’ü (%51,5) “çalışma hayatı-eğitim-seyahat gibi nedenlerle diyete uyumun sosyal zorlukları”nı, 30’u (%45,5) “tat ve lezzet eksikliği”ni, 24’ü (%36,4) “hazırlamanın zor olması, tarif bilgilerinin olmaması”nı, 23’ü (%34,8) “beslenme şekli nedeniyle sosyal çevreden tepki alınması”nı ve 22’si (%33,3) ”fenilalanin seviyesini düşürmede etkisinin az/kısıtlı olması”nı belirtmiştir.

Tıbbi amaçlı beslenme ürünlerinin kullanımında karşılaşılan zorluklar konusunda ebeveynlerin 47’si (%72,3) “pahalı olmaları” nı, 33’ü (%50,8) “seçeneklerin az olması”nı, 31’i (%47,7) “tat ve lezzet eksikliği”ni, 24’ü (%36,9) “çalışma hayatı-eğitim-seyahat gibi nedenlerle diyete uyumun sosyal zorlukları”nı, 19’u (%29,2) “fenilalanin seviyesini düşürmede etkisinin az/kısıtlı olması”nı ve 5’i (%10,6) “bulunma zorluğu”nu belirtmiştir.

Tablo 5. Tıbbi amaçlı beslenme ürünlerinin kullanımında karşılaşılan zorluklar, n (%)

Tıbbi amaçlı beslenme ürünlerinin kullanımında karşılaştığınız zorluklar nelerdir? n (%)	Hayır / Yok	
		8 (12,3)
	Pahalı olması	47 (72,3)
	Seçeneklerin az olması	33 (50,8)
	Tat ve lezzet eksikliği	31 (47,7)
	Çalışma hayatı / eğitim / seyahat gibi nedenlerle diyete uyumun sosyal zorlukları	24 (36,9)
	Fenilalanin seviyesini düşürmede etkisinin az/kısıtlı olması	19 (29,2)
	Diğer	5 (7,7)
Diğer ise açıklama, n	Bulunma zorluğu	4
	Bulunma zorluğu, rapor yetersizliği	1

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100’den fazla olabilir.

Amino asit veya LNAA kullanımında karşılaşılan zorluklar konusunda ebeveynlerin 45’i (%68,2) “zorluk yaşamadığı”nı, 19’u (%28,8) “tatlarının kötü olması”nı, 5’i (%7,6) “Fenilalanin seviyesini düşürmede etkisinin az/kısıtlı olması”nı ve 5’i (%7,6) “tablet sayısının fazla olması nedeniyle kullanım güçlüğü”nü belirtmiştir.

Sapropterin duyarlılık testinin yapılıp yapılmadığı sorusuna ebeveynlerin yalnızca 5’i “evet” demiştir. Sapropterin testinin yapılmadığını belirten 52 ebeveynin 51’i yapılmama nedeni konusunda “bu testi bilmediğini ya da duymadığını” ifade etmiştir. 1 ebeveyn testin uzman tarafından yapılmak istenmediğini belirtmiştir. 5 ebeveyninden 4’ü sapropterin duyarlılık testi pozitif çıktığı halde bu ilacın kendilerine reçete edilmediğini ifade etmiş olup, yalnızca 1 ebeveyn test pozitif çıktığı için ilacın reçete edildiğini belirtmiştir.

Kontrol için çocuklarını metabolizma dışında farklı bölümlere de götürüp götürmediklerinin sorulduğu soruya ebeveynlerin 20’si (%30,3) “evet” ve 46’sı (%69,7) “hayır” yanıtını vermiştir. Bu soruya “evet” diyenlerin 4’ü psikiyatriste, 4’ü nöroloğa, 6’sı çocuk hastalıkları uzmanına ve 4’ü endokrinoloji uzmanına götürdüğünü belirtmiştir.

Araştırmaya katılan çocukların ebeveynlerinden 27'si (%40,9) metabolizma merkezine erişim konusunda zorluk yaşamadıklarını, 39'u (%59,1) ise metabolizma merkezlerine erişimde zorluk yaşadıklarını belirtmişlerdir.

Tablo 6. Metabolizma merkezine erişim zorluğu, n (%)

Metabolizma merkezine erişimde zorluk yaşıyor musunuz?, n (%)	Hayır	27 (40,9)
	Evet	39 (59,1)

Metabolizma merkezlerine erişimde yaşanan zorlukların nedenleri arasında ebeveynlerin 21'i (%31,8) "metabolizma merkezinin başka şehirde olması"nı, 27'si (%40,9) "randevu almanın zor olması"nı, 24'ü (%36,4) "muayene ve kontrol için bekleme sürelerinin çok uzun olması"nı ve 21'i (31,8) "ekonomik zorluklar olması"nı belirtmişlerdir.

Tablo 7. Metabolizma merkezlerine erişimde yaşanan zorlukları, n (%)

Metabolizma merkezine erişimde ne tür zorluklar yaşıyorsunuz, n (%)	Randevu almanın zorlukları olması	27 (40,9)
	Muayene ve kontrol için bekleme süresinin çok uzun olması	24 (36,4)
	Metabolizma merkezinin başka şehirde olması	21 (31,8)
	Ekonomik zorluklar olması	21 (31,8)
	Merkezin başka şehirde olması nedeniyle test sonuçları ve tedavi doz ayarlaması için ertesi gün konaklama yapma zorunluluğu olması	15 (22,7)
	Diğer	4 (6,1)
Diğer zorluklar, n (%)	Erişimde zorluk	2 (3,0)
	Doktorlara zor ulaşılması	1 (1,5)

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100'den fazla olabilir.

Araştırmaya katılan ebeveynlerin 59'u (%89,4) kan fenilalanin seviyesi kontrolünü "metabolizma merkezi"nde, 4'ü (%6,1) "devlet hastanesi"nde ve 1'i (%1,5) özel hastanede yaptırdığını belirtmiştir.

Kan fenilalanin seviyesi kontrol sıklığını 32'si (%48,5) "ayda iki", 15'i (%22,7) "ayda bir", 5'i (%7,6) "altı ayda bir", 12'si (%18,2) "üç ayda bir", 2'si (%3,0) "dört ayda bir" olarak belirtmiştir.

Çocuğunuzun kan fenilalanin ölçümü en son ne zaman yapıldı sorusuna ebeveynlerin 22'si (%33,8) "iki hafta önce", 13'ü (%20,0) "son bir hafta içinde", 10'u (%15,4) "bir ay önce", 5'i (%7,7) "iki ay önce", 4'ü (%6,2) "üç ay önce", 4'ü (%6,2) "altı ay önce" 5'i (%7,7) "bir yıl önce" yanıtını vermiş olup, 3'ü "hatırlayamadığını" belirtmiştir.

Ebeveynlerin çocuğunuzun en son ölçülen kan fenilalanin seviyesi nedir sorusuna verdiği yanıtların medyanı 290 (min. 209-max. 420) mmol/L'dir.

Hasta Yakınının İhtiyaç ve Talepleri

Hasta yakınının eksikliğini hissettiği, daha çok bilgi sahibi olmayı ya da bilgilendirilmeyi istediği konular aşağıdaki tabloda görülmektedir. Buna göre en yüksek oranda “yeni tedaviler hakkında bilgilendirilme”, “yemek tarifleri gibi yeni beslenme olanakları” ve “doktorları ile daha sık görüşmek” ebeveynler tarafından ifade edilmiştir.

Tablo 8. Hasta yakınının eksikliğini hissettiği, daha çok bilgi sahibi olmayı ya da bilgilendirilmeyi istediği konular, n (%)

Hasta yakınının eksikliğini hissettiği, daha çok bilgi sahibi olmayı ya da bilgilendirilmeyi istediği konular nelerdir?, n (%)	Yeni tedaviler	50 (75,8)
	Yeni beslenme olanakları (yemek tarifleri gibi)	46 (69,7)
	Doktor ile daha sık görüşmek	40 (60,6)
	Gıda içerikleri	39 (59,1)
	Hastalık farkındalığı kampanyaları	38 (57,6)
	Hasta ve yakınlarına ait grup aktiviteleri	37 (56,1)
	Hasta dernekleri	35 (53)
	Diğer	6 (9,1)
Diğer ise açıklama, n	Bu hastalık ile ilgili ailelere daha çok bilgi verilmesi	2
	Haklarının çoğaltılması	1
	Maddi yardım	1
	Ürünleri bol bulmak	1
	Ürünlere ulaşmak isteği	1

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100'den fazla olabilir.

Hasta yakınlarının sahip olmak istediği diğer imkanlar konusunda yöneltile soruya en yüksek oranda (%90,9) “Erişim kolaylığı için daha fazla Metabolizma Merkezinin faaliyete geçmesi” yanıtı alınmıştır. Bu yanıtı ebeveynlerin 60’ı vermiş olup, ikinci sırada “Daha fazla düşük proteinli gıda seçeneği olması” ve “Televizyonda/dizilerde PKU ve yenidoğan taraması anlatılması” 59 (%89,4) ebeveyn tarafından belirtilmiştir. “Metabolizma merkezine fenilalanin ölçümü için kan gönderme imkanı olması” ve “Toplumda fenilketonüri konusunda farkındalık yaratılması” konusu 58 (%87,9) ebeveyn tarafından belirtilmiştir. “Daha fazla ilaç tedavisi seçeneği olması” ve “Fenilalanin seviyesinin ölçülmesi için evde ölçüm cihazlarının bulunması” 57 (%86,4) ebeveyn tarafından ifade edilmiştir. Araştırmaya katılan hasta yakınlarının sahip olmayı arzu ettikleri imkanlara ait tablo aşağıda sunulmaktadır.

Tablo 9. Hasta yakınının sahip olmak istediği diğer imkanlar, n (%)

Hasta yakınının sahip olmak istediği diğer imkanlar nelerdir?, n (%)	Erişim kolaylığı için daha fazla Metabolizma Merkezinin faaliyete geçmesi	60 (90,9)
--	---	-----------

Daha fazla düşük proteinli gıda seçeneği olması	59 (89,4)
Televizyonda / dizilerde PKU ve yenidoğan taraması anlatılması	59 (89,4)
Toplumda fenilketonüri konusunda farkındalık yaratılması	58 (87,9)
Metabolizma merkezine fenilalanin ölçümü için kan gönderme imkanı olması	58 (87,9)
Fenilalanin seviyesinin ölçülmesi için evde ölçüm cihazlarının bulunması	57 (86,4)
Daha fazla ilaç tedavisi seçeneği olması	57 (86,4)
Hastaneye gitmeden telefon ve internet ile takip ve kontrol sistemi kurulması (evde kan alma/ uzaktan fenilalanin ve uzman kontrolü)	55 (83,3)
Her ilde farkındalık faaliyetlerinin yapılması	55 (83,3)
Hasta ailelerine PKU yönetimi konusunda eğitim olanaklarının sağlanması	51 (77,3)
Hasta Derneğinin daha aktif olması	51 (77,3)
Diğer	2 (3,0)
Diğer açıklama, n	
Yiyeceklere kolay erişim	1
Restoranlarda uygun yiyecek olması	1

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100'den fazla olabilir.

Sosyal yaşam ve semptomlar

Araştırmaya katılan hasta yakınlarına çocuklarının sosyal yaşamlarına ilişkin bazı sorular yöneltilmiştir. Bu çerçevede ilk olarak ebeveynlere “Çocuğunuzun mevcut durumda yaşadığı olumsuz bulgular var mı?” sorusu yöneltilmiştir. Ebeveynlerin 27’si (%40,9) çocukları için “öfkeli/sinirli ruh hali”, 18’i (%27,3) “dikkat toplayamama/odaklanma güçlüğü”, 14’ü (%21,2) “üzüntülü ruh hali”, 12’si (%18,2) “isyankar ruh hali”, 12’si (%18,2) “Dersi/İşi ve gündelik hayatta konuları anlamada güçlük çekme”, 11’i (%16,7) “tembellik yada tembellik hissi” ve 10’u (%15,2) “karasız ruh hali” olduğunu belirtmiştir. Araştırmaya katılan çocukların 21’i (%31,8) için ebeveynleri yaşadığı olumsuz bulgu olmadığını belirtmiştir. Bu soruya ilişkin tablo aşağıda sunulmaktadır.

Tablo 10. Çocukların yaşadığı olumsuz bulgular, n (%)

Çocuğunuzun mevcut durumda yaşadığı olumlu / olumsuz bulgular var mı?, n (%)	Yok	21 (31,8)
	Öfkeli / sinirli ruh hali	27 (40,9)
	Dikkat toplayamama / odaklanma güçlüğü	18 (27,3)

	Üzüntülü ruh hali	14 (21,2)
	İsyankar ruh hali	12 (18,2)
	Dersi/İşi ve gündelik hayatta konuları anlamada güçlük çekme	12 (18,2)
	Endişeli ruh hali	11 (16,7)
	Tembellik ya da tembellik hissi	11 (16,7)
	Kararsız ruh hali	10 (15,2)
	Başkaları ile iletişim güçlüğü	8 (12,1)
	Yorgunluk hissi	7 (10,6)
	Reaksiyon yavaşlığı	4 (6,1)
	Baş ağrısı	4 (6,1)
	Görme bozukluğu	4 (6,1)
	Mide şikayetleri	4 (6,1)
	Sis perdesi içinde olduğunu hissetmek	2 (3)
	Diğer	3 (4,5)
Diğer açıklama, n	Hiperaktif	1
	Kendisini ifade edemiyor	1
	Kuralları olması	1

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100'den fazla olabilir.

Araştırmaya katılan çocuklarının sosyal yaşamlarına ilişkin ikinci olarak “Çocuğunuzun hastalığı sebebiyle yapmak isteyip yapamadığı bir şey oldu mu?” sorusu yöneltilmiştir. Ebeveynlerin 32’si (% 48,5) bu soruya “hayır” yanıtını vermiştir. Ebeveynlerin 34’ü ise (%51,5) bu soruya “evet” yanıtı vererek çocuklarının fenilketonüri tanısı nedeniyle yapmak istediği halde yapamadığı şeyler olduğunu ifade etmiştir. Bu ebeveynlerin 24’ü (%70,6) “çocuğunuzun yemek isteyip yiyemediği şeyler olduğunu”, 5’i (%11,7) “başka yerde kalmak istediği”ni, 3’ü (%8,8) “başka yere gitmek istediği”ni, 1’i (%2,9) “yazı yazamadığı”ni ve 1’i (%2,9) “kendini ifade edemediği”ni belirtmiştir.

“Çocuğunuzun hastalığı sosyal yaşamları için bir engel mi” sorusuna ebeveynlerin 38’i “hayır” (%57,6) ve 28’si “evet” (%42,4) yanıtını vermiştir.

“Çocuğunuz ne sıklıkla öfkeleniyor” sorusuna ebeveynlerin 53’ü (%80,3) “nadiren”, 6’sı (%9,1) “çok sık”, 2’si (%3,0) “sık” ve 5’i (%7,6) “hiç” yanıtını vermiştir.

“Çocuğunuz öfkesini kontrol edememesi nedeniyle herhangi bir kötü olaya maruz kaldı mı” sorusuna ebeveynlerin 63’ü (%96,9) “hayır”, 2’si (%3,1) “evet” yanıtını vermiştir.

“Çocuğunuz ne sıklıkla kendisini mutsuz hissediyor” sorusuna ebeveynlerin 35’i (%53) “nadiren”, 2’si (%3) “sık”, 4’ü (%6,1) “çok sık” ve 25’i (%37,9) “hiç” yanıtını vermiştir.

“Çocuğunuz unutkanlık yaşıyor mu” sorusuna ebeveynlerin 15’i (%22,7) “evet”, 51’i (%77,3) “hayır” yanıtını vermiştir.

“PKU hastası olmayan yaşayan başka çocuğunuz var mı” sorusuna ebeveynlerin 41’i (%62,1) “evet” ve 25’i (%37,9) “hayır” yanıtını vermiştir.

“Sağlıklı çocuğunuzla PKU hastası çocuğunuzun dersleri ve sınavlarındaki başarıları farklılık gösteriyor mu” sorusuna ebeveynlerin 10’u (%30,3) “Evet farklılık var, PKU hastası çocuğumun başarısı daha yüksek”, 6’sı (%18,2) “Evet farklılık var, PKU hastası çocuğumun başarısı daha düşük”, 17’si (%51,5) “Hayır farklılık yok” yanıtını vermiştir.

0-12 yaş grubunda araştırmaya katılan hastalarda Charlson Comorbidite indeksine göre eşlik eden hastalıkları sorgulanmıştır. Bu yaş grubunda araştırmaya katılan 66 hastadan yalnızca 1 tanesinde (%1,5) eşlik eden karaciğer hastalığı olduğu belirlenmiştir.

Adölesan Çağı (13-19 yaş)

Araştırmaya katılan 13-19 yaş grubundaki hastaların (n=44) 22’sinin (%50) kız ve 22’sinin (%50) erkek olduğu görülmektedir. Hastaların medyan yaşı 14 (13-17) olup, yerleşim yerleri açısından incelendiğinde 34’ünün Marmara, 3’ünün Karadeniz, 4’ünün İç Anadolu, 2’sinin Akdeniz ve 1’inin Güneydoğu Adadolu bölgesinde yerleşik olduğu anlaşılmaktadır.

Ortalama aylık hanehalkı geliri konusunda, ebeveynlerin 12’si (%29,3) asgari ücret seviyesinde, 20’si (%48,8) 2.500-5.000TL, 8’i (%19,5) 5.001-10.000TL ve 1’i (%2,4) 10.001-15.000TL gelire sahip olduklarını belirtmiştir. 3 ebeveyn hane halkı geliri sorusuna yanıt vermek istememiştir.

Merkez ve Uzman Takibi

Metabolizma merkezine kontrol sıklığının anlaşılması için araştırmaya katılanlara 2 soru yöneltilmiştir. Bu çocukların 15’inin (%48,4) son bir yılda metabolizma merkezine “iki”, 12’sinin (%38,7) “bir”, 2’sinin (%6,5) “üç” ve 2 çocuğun (%6,5) “üçden fazla” kontrole götürüldüğü ebeveynleri tarafından ifade edilmiştir. İlave olarak, son iki yılda metabolizma merkezine 12 çocuğun (%30) “dört”, 7 çocuğun (%17,5) “üç”, 7 çocuğun (%17,5) “iki”, 9 çocuğun (%22,5) “bir” ve 5 çocuğun “dörtten fazla” sayıda kontrole götürüldüğü ebeveynleri tarafından belirtilmiştir.

Ebeveynlerin 31’i (%70,5) halen fenilketonüri tanısı konulan metabolizma merkezine kontrole gittiklerini belirtirken, 11’i (%25) farklı bir merkeze gittiklerini ve 2’si (%4,5) hiçbir merkeze kontrole gitmediğini belirtmiştir. Aynı metabolizma merkezine ne sıklıkla gittikleri sorusuna, 19’u (%63,3) “son üç yıldır her yıl iki’den fazla” ve 11’i (%36,7) “son üç yıldır her yıl en az bir defa” kontrole gittiklerini belirtmişlerdir.

Ebeveynlerin 19’u (%44,2) imkanı olsa kontrole gittikleri metabolizma merkezi ya da metabolizma uzmanını değiştirmek isteyeceklerini belirtmiştir. Değiştirme sebepleri konusunda 5’i (%26,3) “her seferinde başka hekim tarafından karşılanma”, 7’si (%36,8) “merkez yerinin ve oanaklarının olumsuzluğunu” ve 7’si (%36,8) farklı diğer nedenleri belirtmiştir.

Araştırmaya katılan çocukların ebeveynlerinden 33’ü (%75) düzenli olarak Diyetisyen kontrolüne gittiklerini ifade etmiştir. Bu kişilerin 17’si (%51,5) “her yıl iki’den fazla”, 15’i

(%45,5) “her yıl en az bir defa” diyetisyen kontrolüne gittiklerini belirtmiştir. Ebeveynlerden 7’si (%15,9) “diyetisyen kontrolüne düzenli olarak gitmediğini”, 4’ü ise (%9,1) “diyetisyen kontrolüne hiç gitmediğini” belirtmiştir.

Araştırmaya katılan çocukların ebeveynlerinden 29’u (%65,9) çocukluk çağında Pedagog desteği aldığını, 15’i ise (%34,1) hiç pedagog desteği almadığını belirtmiştir. Çocukluk çağında pedagog desteği alanların 24’ü (%82,8) artık pedagog desteği almadığını belirtmiştir.

Ebeveynlerin 10’u (%22,7) şu anda hizmet aldıkları metabolizma merkezinden “çok memnun olduklarını”, 19’u (%43,2) “memnun olduklarını” ve 15’i (%34,1) “memnun olmadıklarını” belirtmiştir. Hizmet aldığı metabolizma merkezinden memnun olmayanların nedenleri arasında 7’si (%50,0) “merkez olanaklarının yetersizliği”ni, 4’ü (%28,6) “merkeze ulaşımın zorluğunu” ve 3’ü (%21,4) “ilgisizliği” belirtmiştir.

Ebeveynlerin 8’i (%18,2) şu anda hizmet aldıkları metabolizma uzmanından “çok memnun olduklarını”, 27’si (%61,4) “memnun olduklarını” ve 9’u (%20,5) “memnun olmadıklarını” belirtmiştir. Hizmet aldığı metabolizma uzmanından memnun olmayanların 6’sı (%66,7) memnun olmama nedeni olarak “her seferinde başka hekim tarafından karşılanma”yı belirtmiştir.

Metabolizma merkezlerinden alınan hizmetler arasında ebeveynlerin 41’i (%93,2) “kan fenilalanin seviye ölçümü”, 31’i (%70,5) “düşük proteinli beslenme ve diyet hesaplaması önerileri”, 30’u (%68,2) “diğer laboratuvar testleri”, 27’si (%61,4) “tıbbi tedavi ve doz ayarlaması” ve 7’si (%17,5) “pedagog desteği”ni belirtmiştir.

Tablo 11. Metabolizma merkezlerinden alınan hizmetler, n (%)

Metabolizma merkezinden aldığınız hizmetler, n (%)	Hayır / Yok	
		2 (4,5)
	Fenilalanin kan seviyesi ölçümü	41 (93,2)
	Düşük proteinli beslenme ve diyet hesaplaması önerileri	31 (70,5)
	Diğer laboratuvar testleri	30 (68,2)
	Tıbbi tedavi doz ayarlaması	27 (61,4)
	Pedagog/Psikolog desteği	7 (15,9)

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100’den fazla olabilir.

Ebeveynlere “eğer imkan olsaydı metabolizma merkezlerinden almak istedikleri diğer hizmetler neler olurdu” sorusu sorulmuştur. Ebeveynlerin talebi genellikle “daha detaylı bilgi”, “daha sıkı takip”, “telefon ile geri dönüş yapılması” ve “pedagog desteği” konularında yoğunlaşmıştır.

Tablo 12. Merkezden istenilen diğer hizmetler, n (%)

Eğer veriliyor olsaydı Metabolizma Merkezinden almak istediğiniz diğer hizmetler neler olurdu?, n	Pedagog desteği	2
	çocuk gelişimi için detaylı bilgi istiyorum	1
	daha ilgili olmalarını isterdim	1
	daha sıkı takip	1
	Anne yeterli bilgiye sahip değil	1
	Hepsini	1
	keşke bir oda da pedagog olsaydı çocuğu görüştürebilseydim. çocuklara olaylar daha iyi anlatılabilse	1
	yüz yüze görüşmek mümkün olmadığına geri aranmak isterdim	1

Fenilalanin Kontrolü

Fenilalanin kontrolü için kullanılan seçenekler konusunda ebeveynlerin 37'si (%84,1) "fenilalanin kısıtlı diyet", 37'si (%84,1) "tıbbi amaçlı beslenme ürünleri", 1'i (%2,3) "büyük nötral aminoasit", 4'ü (%9,0) "sapropterin" kullandığını belirtmiştir.

Fenilalaninden kısıtlı diyet uygulamasında karşılaşılan zorluklar konusunda ebeveynlerin 41'i (%93,2) "ürünlerin pahalı olması nedeniyle erişilememesi"ni, 27'si (%61,4) "seçeneklerin az olması"ni, 24'ü (%54,5) "çalışma hayatı-eğitim-seyahat gibi nedenlerle diyete uyumun sosyal zorlukları"ni, 21'i (%47,7) "Beslenme şeklinin okulda zorluklara sebep olması", 17'si (%38,6) "tat ve lezzet eksikliği"ni, 16'sı (%36,4) "hazırlamanın zor olması, tarif bilgilerinin olmaması"ni, 13'ü (%29,5) "beslenme şekli nedeniyle sosyal çevreden tepki alınması"ni belirtmiştir.

Düşük proteinli ürünlerinin kullanımında karşılaşılan zorluklar konusunda ebeveynlerin 37'si (%90,2) "pahalı olmaları"ni, 27'si (%65,9) "seçeneklerin az olması"ni, 20'si (%48,8) "tat ve lezzet eksikliği"ni, 19'u (%46,3) "çalışma hayatı-eğitim-seyahat gibi nedenlerle diyete uyumun sosyal zorlukları"ni, 15'i (%36,6) "fenilalanin seviyesini düşürmede etkisinin az/kısıtlı olması"ni belirtmiştir.

Tablo 13. Düşük proteinli ürünlerinin kullanımında karşılaşılan zorluklar, n (%)

Düşük Proteinli kullanımında karşılaştığınız zorluklar nelerdir?, n (%)	Hayır / Yok	3 (7,3)
	Pahalı olması	37 (90,2)
	Seçeneklerin az olması	27 (65,9)
	Tat ve lezzet eksikliği	20 (48,8)

	Çalışma hayatı / eğitim / seyahat gibi nedenlerle diyetle uyumun sosyal zorlukları	19 (46,3)
	Fenilalanin seviyesini düşürmede etkisinin az/kısıtlı olması	15 (36,6)
	Diğer	3 (7,3)
Diğer zorlukları belirtiniz, n	Her markette olmaması yani bulunma zorluğu	1
	İnternet ile istedikleri için yaşadığı zorluklar	1
	toplum içinde saygı duyulmuyor	1

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100'den fazla olabilir.

Amino asit veya LNAA kullanımında karşılaşılan zorluklar konusunda ebeveynlerin 32'si (%72,7) “zorluk yaşamadığı”nı, 11'i (%25) “tatlarının kötü olması”nı, 5'i (%11,4) “Fenilalanin seviyesini düşürmede etkisinin az/kısıtlı olması”nı, 4'ü (%9,1) “tablet sayısının fazla olması nedeniyle kullanım güçlüğü”nü belirtmiştir.

Sapropterin duyarlılık testinin yapılıp yapılmadığı sorusuna ebeveynlerin yalnızca 2'si (%5,1) “evet” demiştir. Sapropterin testinin yapılmadığını belirten 37 (%94,9) ebeveynin 30'u (%78,8) yapılmama nedeni konusunda “bu testi bilmediği”ni ya da “yapılmamasının nedenini bilmediği”ni ifade etmiştir.

Kontrol için çocuklarını farklı bölümlere götürüp götürmediklerinin sorulduğu soruya ebeveynlerin 12'si “evet” (%27,3) ve 32'si “hayır” (%72,7) yanıtını vermiştir. Bu soruya evet diyenlerin 4'ü psikiyatriste ve 6'sı nöroloğa götürdüğünü belirtmiştir.

Araştırmaya katılan çocukların ebeveynlerinden 19'u (%43,2) metabolizma merkezine erişim konusunda zorluk yaşamadıklarını, 25'i ise (%56,8) metabolizma merkezlerine erişimde zorluk yaşadıklarını belirtmişlerdir.

Tablo 14. Metabolizma merkezine erişim zorluğu, n (%)

Metabolizma merkezine erişimde zorluk yaşıyor musunuz?, n (%)	Hayır	19 (43,2)
	Evet	25 (56,8)

Metabolizma merkezlerine erişimde yaşanan zorlukların nedenleri arasında ebeveynlerin 16'sı (%36,4) “randevu almanın zor olması”nı, 16'sı (%36,4) “ekonomik zorluklar olması”nı, 15'i (34,1) “muayene ve kontrol için bekleme sürelerinin çok uzun olması”nı, 10'u (%22,7) “Metabolizma merkezinin başka şehirde olması”nı ve 5'i (%11,4) “Merkezin başka şehirde olması nedeniyle test sonuçları ve tedavi doz ayarlaması için ertesi gün konaklama yapma zorunluluğu olması”nı belirtmişlerdir.

Tablo 15. Metabolizma merkezlerine erişimde yaşanan zorlukları, n (%)

Metabolizma merkezine erişimde ne tür zorluklar yaşıyorsunuz?, n (%)	Randevu almanın zorlukları olması	16 (36,4)
	Ekonomik zorluklar olması	16 (36,4)
	Muayene ve kontrol için bekleme süresinin çok uzun olması	15 (34,1)
	Metabolizma merkezinin başka şehirde olması	10 (22,7)
	Merkezin başka şehirde olması nedeniyle test sonuçları ve tedavi doz ayarlaması için ertesi gün konaklama yapma zorunluluğu olması	5 (11,4)
	Diğer	5 (11,4)
Diğer zorlukları belirtiniz, n	Bilgi verilmemesi	1
	çok kalabalık	1
	Hocalarla görüşmenin zorluğu	1
	Telefonla ulaşılaması	1
	ulaşım zorluğu	1

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100'den fazla olabilir.

Araştırmaya katılan hasta ebeveynlerinin 39'u (%88,6) kan fenilalanin seviyesi kontrolünü "metabolizma merkezi"nde, 2'si (%4,5) "devlet hastanesi"nde ve 1'i (%2,3) "özel laboratuvar"da yaptırdığını belirtmiştir.

Kan fenilalanin seviyesi kontrol sıklığını 20'si (%46,5) "ayda bir", 6'sı (%14) "ayda iki", 7'si (%16,3) "üç ayda bir", 6'sı (%14) "altı ayda bir", 2'si (%4,7) "yılda bir" olarak belirtmiştir.

Çocuğunuzun kan fenilalanin ölçümü en son ne zaman yapıldı sorusuna ebeveynlerin 13'ü (%30,2) "bir ay önce", 9'u (%20,9) "iki hafta önce", 4'ü (%9,3) "iki ay önce", 4'ü (%9,3) "üç ay önce", 2'si (%4,7) beş ay önce, 1'i (%2,3) dört ay önce ve 7'si (%16,3) "altı aydan fazla" yanıtını vermiştir.

Ebeveynlerin çocuğunuzun en son ölçülen kan fenilalanin seviyesi nedir sorusuna verdiği yanıtlar büyük değişkenlik göstermektedir. Bildirilen sonuçların medyanı 425 (min. 275 – max. 800) mmol/L'dir.

Hasta Yakınının İhtiyaç ve Talepleri

Hasta yakınının eksikliğini hissettiği, daha çok bilgi sahibi olmayı ya da bilgilendirilmeyi istediği konular aşağıdaki tabloda görülmektedir. Buna göre en yüksek oranda "doktoru ile daha sık görüşmek", "yeni tedaviler hakkında bilgilendirilme" ve "Yeni beslenme olanakları" ebeveynler tarafından ifade edilmiştir.

Tablo 16. Hasta yakınının eksikliğini hissettiği, daha çok bilgi sahibi olmayı ya da bilgilendirilmeyi istediği konular, n (%)

Hasta yakınının eksikliğini hissettiği, daha çok bilgi sahibi olmayı ya da bilgilendirilmeyi istediği konular nelerdir?, n (%)	Hayır / Yok	1 (2,3)
--	-------------	---------

	Doktor ile daha sık görüşmek	35 (79,5)
	Yeni tedaviler	32 (72,7)
	Yeni beslenme olanakları (yemek tarifleri gibi)	31 (70,5)
	Gıda içerikleri	29 (65,9)
	Hasta ve yakınlarına ait grup aktiviteleri	26 (59,1)
	Hasta dernekleri	26 (59,1)
	Hastalık farkındalığı kampanyaları	25 (56,8)
	Diğer	3 (6,8)
Diğer konuları lütfen belirtiniz., n	Daha ayrıntılı bilgi almak	1
	ürünler yaygınlaştırılsın	1
	Yetişkinlikte PKU hastalığı hakkında daha fazla bilgi verilmesi	1

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100'den fazla olabilir.

Hasta yakınlarının sahip olmak istediği diğer imkanlar konusunda yöneltilen soruya en yüksek oranda “Daha fazla düşük proteinli gıda seçeneği olması”, “Toplumda fenilketonüri konusunda farkındalık yaratılması ve “Televizyonda/dizilerde PKU ve yenidoğan taramasının anlatılması” (%93,2) yanıtı alınmıştır. İkinci sırada “Erişim kolaylığı için daha fazla Metabolizma Merkezinin faaliyete geçmesi”, “Hastaneye gitmeden telefon ve internet ile takip ve kontrol sistemi kurulması (evde kan alma/ uzaktan fenilalanin ve uzman kontrolü)” ve “Fenilalanin seviyesinin ölçülmesi için evde ölçüm cihazlarının bulunması” konusu 40 ebeveyn (%90,9) tarafından belirtilmiştir. Araştırmaya katılan hasta yakınlarının sahip olmayı arzu ettikleri imkanlara ait tablo aşağıda sunulmaktadır.

Tablo 17. Hasta yakınının sahip olmak istediği diğer imkanlar, n(%)

Hasta yakınının sahip olmak istediği diğer imkanlar nelerdir?, n (%)	Daha fazla düşük proteinli gıda seçeneği olması	41 (93,2)
	Toplumda fenilketonüri konusunda farkındalık yaratılması	41 (93,2)
	Televizyonda / dizilerde PKU ve yenidoğan taraması anlatılması	41 (93,2)
	Hastaneye gitmeden telefon ve internet ile takip ve kontrol sistemi kurulması (evde kan alma/ uzaktan fenilalanin ve uzman kontrolü)	40 (90,9)
	Erişim kolaylığı için daha fazla Metabolizma Merkezinin faaliyete geçmesi	40 (90,9)
	Fenilalanin seviyesinin ölçülmesi için evde ölçüm cihazlarının bulunması	40 (90,9)
	Daha fazla ilaç tedavisi seçeneği olması	39 (88,6)
	Her ilde farkındalık faaliyetlerinin yapılması	39 (88,6)

	Metabolizma merkezine fenilalanin ölçümü için kan gönderme imkanı olması	36 (81,8)
	Hasta Derneğinin daha aktif olması	34 (77,3)
	Hasta ailelerine PKU yönetimi konusunda eğitim olanaklarının sağlanması	33 (75)
	Diğer	2 (4,5)
Diğer açıklama, n	Maddi destek	1
	Ürünlere kolay erişim	1

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100'den fazla olabilir.

Sosyal Yaşam ve Semptomlar

Araştırmaya katılan hasta yakınlarına adölesan çağında bulunan çocuklarının sosyal yaşamlarına ilişkin sorular yöneltilmiştir. Bu çerçevede ilk olarak ebeveynlere “Çocuğunuzun mevcut durumda yaşadığı olumsuz bulgular var mı?” sorusu yöneltilmiştir. Ebeveynlerin 26’sı (%59,1) çocukları için “öfkeli/sinirli ruh hali”, 22’si (%50) “Dikkat toplayamama/odaklanma güçlüğü”, 18’i (%40,9) “Dersi/İşi ve gündelik hayatta konuları anlamada güçlük çekme”, 15’i (%34,1) “yorgunluk hissi”, 14’ü (%31,8) “tembellik yada tembellik hissi”, 13’ü (%29,5) “üzüntülü ruh hali” 11’i (%25) başkaları ile iletişim güçlüğü” olduğunu belirtmiştir. Araştırmaya katılan adölesanların yalnızca 4’ü için (%9,1) ebeveynleri yaşadığı olumsuz bulgu olmadığını belirtmiştir. Bu soruya ilişkin tablo aşağıda sunulmaktadır.

Tablo 18. Çocukların yaşadığı olumsuz bulgular, n (%)

Çocuğunuzun/Sizin MEVCUT DURUMDA yaşadığı olumlu / olumsuz bulgular var mı? Var ise nelerdir?, n (%)		
	Yok	4 (9,1)
	Öfkeli / sinirli ruh hali	26 (59,1)
	Dikkat toplayamama / odaklanma güçlüğü	22 (50)
	Dersi/İşi ve gündelik hayatta konuları anlamada güçlük çekme	18 (40,9)
	Yorgunluk hissi	15 (34,1)
	Tembellik ya da tembellik hissi	14 (31,8)
	Üzüntülü ruh hali	13 (29,5)
	Başkaları ile iletişim güçlüğü	11 (25)
	Endişeli ruh hali	9 (20,5)
	Kararsız ruh hali	9 (20,5)
	İsyankar ruh hali	9 (20,5)
	Baş ağrısı	8 (18,2)
	Görme bozukluğu	6 (13,6)
	Reaksiyon yavaşlığı	6 (13,6)

Tablo 18. Çocukların yaşadığı olumsuz bulgular, n (%)

	Sis perdesi içinde olduğunu hissetmek	5 (11,4)
	Mide şikayetleri	5 (11,4)
	Diğer	6 (13,6)
Diğer açıklama, n	Alerjik rinit	1
	Asi ruh hali	1
	Bağırsakta sorun (Kabızlık)	1
	Gözde kayma	1
	Korkulu ruh hali	1
	Vurdum duymaz olması	1

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100'den fazla olabilir.

Araştırmaya katılan adölesan bireylerin sosyal yaşamlarına ilişkin ikinci olarak “Çocuğunuzun hastalığı sebebiyle yapmak isteyip yapamadığı bir şey oldu mu?” sorusu yöneltilmiştir. Ebeveynlerin 21’i (%47,7) bu soruya “hayır”, 23’ü ise (%52,3) “evet” yanıtını vermiştir. Evet yanıtını veren ebeveynlerin 10’u (%43,5) “çocuğunuzun yemek isteyip yiyemediği şeyler olduğunu”, 12’si (%52,2) “sosyal aktivitelere katılmak istediğini” belirtmiştir.

“Çocuğunuzun hastalığı sosyal yaşamları için bir engel mi” sorusuna ebeveynlerin 30’u (%68,2) “hayır” ve 14’ü (%31,8) “evet” yanıtını vermiştir.

“Çocuğunuz ne sıklıkla öfkeleniyor” sorusuna ebeveynlerin 8’i (%18,2) “çok sık”, 3’ü (%6,8) “sık”, 30’u (%68,2) “nadiren”, ve 3’ü (%6,8) “hiç” yanıtını vermiştir.

“Çocuğunuz öfkesini kontrol edememesi nedeniyle herhangi bir kötü olaya maruz kaldı mı” sorusuna ebeveynlerin 4’ü (%9,1) “evet”, 40’ı (%90,9) “hayır” yanıtını vermiştir.

“Çocuğunuz ne sıklıkla kendisini mutsuz hissediyor” sorusuna ebeveynlerin 31’i (%70,5) “nadiren”, 4’ü (%9,1) “sık”, 3’ü (%6,8) “çok sık”, 6’sı (%13,6) “hiç” yanıtını vermiştir.

“Çocuğunuz unutkanlık yaşıyor mu” sorusuna ebeveynlerin 27’si (%61,4) “evet”, 17’si (%38,6) “hayır” yanıtını vermiştir.

“Çocuğunuz ne sıklıkla unutkanlık yaşıyor” sorusuna ebeveynlerin 3’ü (%11,1) “çok sık”, 4’ü (%14,8) “sık” ve 20’si (%74,1) “nadiren” yanıtını vermiştir.

“PKU hastası olmayan yaşayan başka çocuğunuz var mı” sorusuna ebeveynlerin 26’sı (%59,1) “evet”, 16’sı (%40,9) “hayır” yanıtını vermiştir.

“Sağlıklı çocuğunuzla PKU hastası çocuğunuzun dersleri ve sınavlarındaki başarıları farklılık gösteriyor mu” sorusuna ebeveynlerin 4’ü (%16,7) “Evet farklılık var, PKU hastası çocuğunuzun başarısı daha yüksek”, 12’si (%50) “Evet farklılık var, PKU hastası çocuğunuzun başarısı daha düşük”, 8’i (%33,3) “Hayır farklılık yok” yanıtını vermiştir.

13-19 yaş grubunda araştırmaya katılan hastalarda Charlson Comorbidity indeksine göre eşlik eden hastalıkları sorgulanmıştır. Bu yaş grubunda araştırmaya katılan 44 hastanın 40’inde (%90,9) eşlik eden herhangi bir hastalık bulunmazken, 4 hastada (%9,1) eşlik eden hastalıklar

olduğu ebeveynleri tarafından belirtilmiştir. Aşağıda eşlik eden hastalıklara ait tablo sunulmaktadır.

Tablo 19. Eşlik eden hastalıklar, n(%)

Çocuğunuzda bulunan ve yan tarafta listelenen hastalık ya da hastalıkları işaretleyiniz.		
	Yok	40 (90,9)
	Kalp-damar hastalığı (Serebrovasküler)	2 (4,5)
	Periferik damar hastalığı (varis/ damar tıkanıklığı)	1 (2,3)
	Kronik akciğer hastalığı (astım/ KOAH/ tüberküloz)	1 (2,3)
	Romatizmal hastalık (romatizma)	1 (2,3)
	Peptik ülser (ülser)	1 (2,3)
	Karaciğer hastalığı	1 (2,3)
	Diyabet (şeker hastalığı)	1 (2,3)
	Böbrek hastalığı	1 (2,3)

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100'den fazla olabilir.

13-19 yaş grubundaki hastaların ebeveynlerine yöneltilen sorulardan sonra, araştırmaya katılan adölesanlara da hastalıkları ile ilgili aynı sorular yöneltilmiştir (Tablo 20).

İlk olarak hastalıkları ile ilgili bazı bulgular sorulmuştur. Aşağıdaki tabloda görüldüğü gibi, bu yaş grubunda bulunan 40 hastanın 17'si sorulan bulgulardan hiçbirisinin kendisinde bulunmadığını belirtmiştir. Bu hastaların kendileri ve ebeveynlerine aynı bulgular sorulmuş olmasına rağmen, bulguların görülme sıklığı ebeveynleri tarafından daha yüksek oranlarda belirtilmiştir (Adölesan çocuğun yanıtı ile kıyaslanabilmesi amacıyla Tablo 18 bu bölümde tekrar sunulmuştur).

Tablo 18. Çocukların yaşadığı olumsuz bulgular, (Ebeveyn yanıtı), n (%)

Çocuğunuzun/Sizin MEVCUT DURUMDA yaşadığı olumlu / olumsuz bulgular var mı? Var ise nelerdir?, n (%)		
	Yok	4 (9,1)
	Öfkeli / sinirli ruh hali	26 (59,1)
	Dikkat toplayamama / odaklanma güçlüğü	22 (50)
	Dersi/İşi ve gündelik hayatta konuları anlamada güçlük çekme	18 (40,9)
	Yorgunluk hissi	15 (34,1)
	Tembellik ya da tembellik hissi	14 (31,8)
	Üzüntülü ruh hali	13 (29,5)
	Başkaları ile iletişim güçlüğü	11 (25)

	Endişeli ruh hali	9 (20,5)
	Kararsız ruh hali	9 (20,5)
	İsyankar ruh hali	9 (20,5)
	Baş ağrısı	8 (18,2)
	Görme bozukluğu	6 (13,6)
	Reaksiyon yavaşlığı	6 (13,6)
	Sis perdesi içinde olduğunu hissetmek	5 (11,4)
	Mide şikayetleri	5 (11,4)
	Diğer	6 (13,6)
Diğer açıklama, n	Alerjik rinit	1
	Asi ruh hali	1
	Bağırsakta sorun (Kabızlık)	1
	Gözde kayma	1
	Korkulu ruh hali	1
	Vurdum duymaz olması	1

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100'den fazla olabilir

Tablo 20. Çocukların yaşadığı olumsuz bulgular, (Adölesan yanıtı) n (%)

Yan tarafta listelenen durumlardan senin için geçerli olanları belirtir misin?, n (%)	Yok	18 (43,9)
	Kararsız ruh hali	10 (24,4)
	Öfkeli / Sinirli ruh hali	10 (24,4)
	Endişeli ruh hali	9 (22)
	Üzüntülü ruh hali	9 (22)
	Tembellik ya da tembellik hissi	9 (22)
	Başkaları ile iletişim güçlüğü	7 (17,1)
	Yorgunluk hissi	7 (17,1)
	İş ve gündelik hayatta konuları anlamada güçlük çekme	6 (14,6)
	İsyankar ruh hali	5 (12,2)
	Görme bozukluğu	3 (7,3)
	Baş ağrısı	2 (4,9)
	Reaksiyon yavaşlığı	1 (2,4)
	Sis perdesi içinde olduğunu hissetmek	1 (2,4)
	Mide şikayetleri	1 (2,4)
	Diğer	1 (2,4)

Tablo 21. Çocukların yapmak istedikleri (Ebeveyn yanıtı), n (%)

Çocuğunuzun hastalığı sebebiyle yapmak isteyip yapamadığı bir şey oldu mu? n (%)	Hayır	21 (47,7)
	Evet	23 (52,3)

Tablo 22. Çocukların yapmak istedikleri (Adölesan yanıtı) n (%)

Hastalığın sebebiyle yapmak isteyip yapamadığın bir şey oldu mu? n (%)	Hayır	27 (77,1)
	Evet	8 (22,9)

Araştırmaya katılan hastaların yakınları “hastalık sosyal yaşam için bir engel mi” sorusuna hastalardan daha yüksek oranda “evet” yanıtını vermiştir.

Tablo 23. Hastalığın Sosyal Yaşantıya Etkileri (Ebeveyn yanıtı) n (%)

Çocuğunuzun hastalığı sosyal yaşantısı için bir engel mi? n (%)	Hayır	30 (68,2)
	Evet	14 (31,8)

Tablo 24. Hastalığın Sosyal Yaşantıya Etkileri (Adölesan yanıtı) n (%)

Hastalığın sosyal yaşantın için bir engel mi? n (%)	Hayır	27 (77,1)
	Evet	8 (22,9)

Aşağıdaki tabloda görüldüğü gibi, ebeveynlerin 27’si çocuğunun unutkanlık yaşadığını belirtirken, bu çocukların yalnızca 13’ü unutkanlık yaşadığını kabul etmektedir.

Tablo 25. Unutkanlık Yaşama Durumu (Ebeveyn yanıtı) n (%)

Çocuğunuz unutkanlık yaşıyor mu? n (%)	Hayır	17 (38,6)
	Evet	27 (61,4)

Tablo 26. Unutkanlık Yaşama Durumu (Adölesan yanıtı) n (%)

Unutkanlık yaşıyor musun? n (%)	Hayır	22 (62,9)
	Evet	13 (37,1)

Bu yaş grubunda araştırmaya katılan hastalara “eğitim hayatında zorlanıyor musun” sorusu yöneltilmiştir. Hastaların 14’ü (%40) bu soruya “evet” yanıtı verirken, 21’i (%60) “hayır” şeklinde yanıtlamıştır. Zorlandığını ifade eden 14 hastanın 9’u (%64,3) “anlayamama ve derse odaklanamama”yı, 2’si (%14,3) “yazamama” ve 2’si (%14,3) “okuyamama”yı neden olarak göstermiştir.

Hastaların 29’u (%82,9) planlama yaparken zorlanmadığını, buna karşılık 8’i (%17,1) zorlandığını ifade etmiştir. 25’i (%71,4) herhangi bir konuda karar vermek gerektiğinde güçlük yaşamadığını belirtirken, 10’u (%28,6) bu konuda güçlük yaşadığını ifade etmiştir.

Yetişkinler (20 yaş ve üstü)

Araştırmaya katılan 20 yaş ve üstü hastaların (n=72) 39'unun kadın (%54,2) ve 33'ünün erkek (%45,8) olduğu görülmektedir. Hastaların medyan yaşı 23 (22-26) olup, yerleşim yerleri açısından incelendiğinde 40'nın Marmara, 16'sının İç Anadolu, 9'unun Akdeniz, 3'ünün Karadeniz, 3'ünün Güneydoğu Anadolu ve 1'inin Ege bölgesinde yerleşik olduğu anlaşılmaktadır.

Ortalama aylık hanehalkı geliri konusunda, hastaların 17'si (%28,3) asgari ücret seviyesinde, 27'si (%45) 2.500-5.000TL, 14'ü (%23,3) 5.001-10.000TL, 1'i (%1,7) 10.001-15.000TL ve 1'i (%1,7) 15.001TL üstünde gelire sahip olduklarını belirtmiştir.

Merkez ve Uzman Takibi

Metabolizma merkezine kontrol sıklığının anlaşılması için araştırmaya katılan yetişkin hastalara 2 soru yöneltilmiştir. Hastaların 32'sinin (%74,4) son bir yılda metabolizma merkezine “bir”, 6'sının (%14) “iki”, 3'ünün (%7) “üç” ve 2'sinin (%4,7) “dört” defa kontrole gittiği ifade edilmiştir. İlave olarak, son iki yılda 15'inin (%12,1) “dörtten fazla”, 7'sinin (%10,6) “dört”, 7'sinin (%10,6) “üç”, 23'ünün (%34,8) “iki” ve 21'inin (%31,8) “bir” defa metabolizma merkezine kontrole gittiği belirtilmiştir.

Araştırmaya katılan hastaların 65'i (%90,3) halen fenilketonüri tanısı konulan metabolizma merkezine kontrole gittiklerini belirtirken, 6'sı (%8,3) farklı bir merkeze gittiğini ve 1'i (%1,4) hiçbir merkeze kontrole gitmediğini belirtmiştir.

Hastaların 50'si (%70,4) imkanı olsa kontrole gittikleri metabolizma merkezi ya da metabolizma uzmanını değiştirmek istemediklerini belirtirken, 21'i (%29,6) imkanı olsa değiştirmek isteyeceklerini belirtmiştir. Değiştirme sebepleri konusunda 15'i (%83,3) “merkezin yeri ve olanaklarının olumsuzluğunu” ve 3'ü (%16,7) “hekime ulaşamama” yı neden olarak belirtmiştir.

Araştırmaya katılan hastaların 56'sı (%77,8) düzenli olarak Diyetisyen kontrolüne gittiklerini ifade etmiştir. Bu kişilerin 14'ü (%25) “her yıl iki'den fazla”, 42'si (%75) “her yıl en az bir defa” diyetisyen kontrolüne gittiklerini belirtmiştir. Hastalardan 12'si (%16,7) “diyetisyen kontrolüne düzenli olarak gitmediğini”, 4'ü ise (%5,6) “diyetisyen kontrolüne hiç gitmediğini” belirtmiştir.

Araştırmaya katılan hastaların 27'si (%37,5) adölesan çağında Psikolog desteği aldığını, 45'i ise (%62,5) hiç psikolog desteği olmadığını belirtmiştir. Adölesan çağında psikolog desteği alanların 21'i (%80,8) artık psikolog desteği olmadığını belirtmiştir.

Hastaların 19'u (%26,8) şu anda hizmet aldıkları metabolizma merkezinden “çok memnun olduklarını”, 44'ü (%62) “memnun olduklarını” ve 8'i (%11,3) “memnun olmadıklarını” belirtmiştir. Hizmet aldığı metabolizma merkezinden memnun olmayanların nedenleri arasında 6'sı (%75,0) “merkezin yeri ve olanaklarının olumsuzluğunu”, 2'si (%25,0) “ilgisizliği” belirtmiştir.

Hastaların 21'i (%29,6) şu anda hizmet aldıkları metabolizma uzmanından “çok memnun olduklarını”, 47'si (%66,2) “memnun olduklarını” ve 3'ü (%4,2) “memnun olmadıklarını” belirtmiştir. Hizmet aldığı metabolizma uzmanından memnun olmayanların tamamı memnun olmama nedeni olarak “her seferinde başka bir hekim tarafından karşılanma”yı belirtmiştir.

Metabolizma merkezlerinden alınan hizmetler arasında hastaların 70'i (%97,2) “kan fenilalanin seviye ölçümü”, 61'i (%84,7) “düşük proteinli beslenme ve diyet hesaplaması önerileri”, 59'u (%81,9) “diğer laboratuvar testleri”, 51'i (%70,8) “tıbbi tedavi ve doz ayarlaması” ve 6'sı (%8,3) “psikolog desteği”ni belirtmiştir.

Tablo 27. Metabolizma merkezlerinden alınan hizmetler, n (%)

Metabolizma merkezinden aldığınız hizmetler, n (%)	Hayır / Yok	
		1 (1,4)
	Fenilalanin kan seviyesi ölçümü	70 (97,2)
	Düşük proteinli beslenme ve diyet hesaplaması önerileri	61 (84,7)
	Diğer laboratuvar testleri	59 (81,9)
	Tıbbi tedavi doz ayarlaması	51 (70,8)
	Psikolog desteği	6 (8,3)

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100'den fazla olabilir.

Hastalara eğer imkan olsaydı metabolizma merkezlerinden almak istedikleri diğer hizmetler sorulmuştur. Hastaların talebi genellikle “daha sıkı takip ve ilgi”, “telefon ile geri dönüş yapılması”, “psikolog desteği” ve “spor faaliyetleri” konularında yoğunlaşmıştır. Bir hasta PKU hastaları için PKU cafe açılmasını talep etmiştir.

Tablo 28. Merkezden istenilen diğer hizmetler, n (%)

Eğer veriliyorsa Metabolizma Merkezinden almak istediğiniz diğer hizmetler neler olurdu?		
	psikolog desteği	3
	daha ilgili olmaları	1
	alerji testi	1
	İstanbul Anadolu yakasında PKU hastalarına özel cafe	1
	kolay iletişim kurabilmek, hastalar en az ayda bir defa aransın	1
	spor faaliyetleri	1
	yiyecek konusunda	1
	zeka testi	1

Fenilalanin Kontrolü

Fenilalanin kontrolü için kullanılan seçenekler konusunda hastaların 66'sı (%91,7) “tıbbi amaçlı beslenme ürünleri”, 61'i (%84,7) “fenilalanin kısıtlı diyet”, 12'si (%16,7) “büyük nötral aminoasit”, 3'ü (%4,2) “sapropterin” ve 2'si (%2,8) herhangi bir tedavi kullanmadığını belirtmiştir.

Fenilalanin kısıtlı diyet uygulamasında karşılaşılan zorluklar konusunda hastaların 54'ü (%75) “pahalı olmaları”nı, 49'u (%68,1) “seçeneklerin az olması”nı, 40'ı (%55,6) “Çalışma hayatı / eğitim / seyahat gibi nedenlerle diyete uyumun sosyal zorlukları”nı, 30'u (%41,7) “Beslenme şeklinin okulda zorluklara sebep olması”nı, 29'u (%40,3) “tad ve lezzet eksikliği”ni, 27'si (%37,5) “Hazırlamanın zor olması”nı, 26'sı (%36,1) “Beslenme şekli nedeniyle çevreden tepki

alması”nı ve 23’ü (%31,9) “fenilalanin seviyesini düşürmede etkisinin az/kısıtlı olması”nı belirtmiştir.

Düşük proteinli ürünlerinin kullanımında karşılaşılan zorluklar konusunda hastaların 53’ü (%73,6) “pahalı olmaları”nı, 42’si (%58,3) “seçeneklerin az olması”nı, 37’si (%51,4) “çalışma hayatı-egitim-seyahat gibi nedenlerle diyete uyumun sosyal zorlukları”nı, 28’i (%38,9) “tat ve lezzet eksikliği”ni, 16’sı (%22,2) “fenilalanin seviyesini düşürmede etkisinin az/kısıtlı olması”nı belirtmiştir.

Tablo 29. Düşük proteinli ürünlerinin kullanımında karşılaşılan zorluklar, n (%)

Düşük Proteinli ürün kullanımında karşılaştığınız zorluklar nelerdir? n (%)	Hayır / Yok	
		12 (16,7)
	Pahalı olması	53 (73,6)
	Seçeneklerin az olması	42 (58,3)
	Çalışma hayatı / eğitim / seyahat gibi nedenlerle diyete uyumun sosyal zorlukları	37 (51,4)
	Tat ve lezzet eksikliği	28 (38,9)
	Fenilalanin seviyesini düşürmede etkisinin az/kısıtlı olması	16 (22,2)
	Diğer	3 (4,2)
Diğer zorlukları belirtiniz, n	Kıvam tutmuyor	1
	Marketlerde olmaması	1
	Soğuyunca yenilememesi	1

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısından araştırılmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100’den fazla olabilir.

Amino Asit veya LNAA kullanımında karşılaşılan zorluklar konusunda hastaların 58’i (%80,6) “zorluk yaşamadığını”, 13’ü (%18,1) “tatlarının kötü olması”nı, 2’si (%2,8) “Fenilalanin seviyesini düşürmede etkisinin az/kısıtlı olması”nı, 2’si (%2,8) “tablet sayısının fazla olması nedeniyle kullanım güçlüğü”nü belirtmiştir.

Sapropterin duyarlılık testinin yapıp yapılmadığı sorusuna hastaların yalnızca 5’i (%7,4) “evet” demiştir. Sapropterin testinin yapılmadığını belirten 63 (%92,6) hasta içerisinde yapılmama nedenini açıklayan 55’i neden konusunda “bu testi bilmediğini ya da “hiç duymadığını”nı ifade etmiştir.

Kontrol için farklı bölümlere gidip gitmediklerinin sorulduğu soruya hastaların 14’ü “evet” (%19,4) ve 58’i “hayır” (%80,6) demiştir. Bu soruya evet diyenlerin 2’si psikoloğa, 5’i nöroloğa, 6’sı endokrinoloğa gittiklerini belirtmiştir.

Araştırmaya katılan hastaların 48’i (%66,7) metabolizma merkezine erişim konusunda zorluk yaşamadıklarını, 24’ü ise (%33,3) zorluk yaşadıklarını belirtmişlerdir.

Tablo 30. Metabolizma merkezine erişim zorluğu, n(%)

Metabolizma merkezine erişimde zorluk yaşıyor musunuz?, n (%)	Hayır	48 (66,7)
	Evet	24 (33,3)

Metabolizma merkezlerine erişimde yaşanan zorlukların nedenleri arasında hastaların 20'si (%27,8) “muayene ve kontrol için bekleme sürelerinin çok uzun olması”nı, 16'sı (%22,2) “randevu almanın zor olması”nı, 10'u (%13,9) “ekonomik zorluklar olması”nı, 4'ü (%5,6) “Metabolizma merkezinin başka şehirde olması”nı ve 2'si (%2,8) “Merkezin başka şehirde olması nedeniyle test sonuçları ve tedavi doz ayarlaması için ertesi gün konaklama yapma zorunluluğu olması”nı belirtmişlerdir. 5 hasta ulaşım güçlüğü belirtmiştir.

Tablo 31. Metabolizma merkezlerine erişimde yaşanan zorlukları, n(%)

Metabolizma merkezine erişimde ne tür zorluklar yaşıyorsunuz? n (%)	Muayene ve kontrol için bekleme süresinin çok uzun olması	20 (27,8)
	Randevu almanın zorlukları olması	16 (22,2)
	Ekonomik zorluklar olması	10 (13,9)
	Merkezin başka şehirde olması nedeniyle test sonuçları ve tedavi doz ayarlaması için ertesi gün konaklama yapma zorunluluğu olması	2 (2,8)
	Diğer	6 (8,3)
Diğer zorlukları belirtiniz, n	Ulaşım Zorluğu	5
	iletişim eksikliği	1

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100'den fazla olabilir.

Araştırmaya katılan hastaların 58'i (%80,6) kan fenilalanin seviyesi kontrolünü “metabolizma merkezi”nde, 6'sı (%8,3) “devlet hastanesi”nde ve 1'i (%1,4) “özel hastanede yaptırdığını belirtmiştir.

Kan fenilalanin seviyesi kontrol sıklığını 24'ü (%33,8) “ayda bir”, 3'ü (%4,2) “iki ayda bir” 10'u (%14,1) “üç ayda bir”, 6'sı (%8,5) “altı ayda bir”, 20'si (%28,2) “yılda bir” ve 4'ü (%5,6) “iki haftada bir” olarak belirtmiştir.

Kan fenilalanin ölçümü en son ne zaman yapıldı sorusuna hastaların 26'sı (%36,6) “bir ay önce”, 7'si (%9,9) “iki ay önce”, 10'u (%14,1) “üç ay önce, 28'i (%39,4) “üç aydan fazla” yanıtını vermiştir.

Hastaların en son ölçülen kan fenilalanin seviyesi nedir sorusuna verdiği yanıtlar büyük değişkenlik göstermektedir. Bildirilen sonuçların medyanı 750 (min. 545- max. 910) mmol/L'dir.

Hasta yada hasta yakınının ihtiyaç ve talepleri

Hastaların eksikliğini hissettiği, daha çok bilgi sahibi olmayı ya da bilgilendirilmeyi istediği konular aşağıdaki tabloda görülmektedir. Buna göre en yüksek oranda “yeni beslenme olanakları (yemek tarifleri gibi)”, “yeni tedaviler hakkında bilgilendirilme”, “gıda içerikleri”,

“hasta ve yakınlarına ait grup aktiviteleri” ve “doktor ile daha sık görüşmek” hastalar tarafından ifade edilmiştir.

Tablo 32. Gönüllünün eksikliğini hissettiği, daha çok bilgi sahibi olmayı ya da bilgilendirilmeyi istediği konular, n (%)

Daha çok bilgi sahibi olmayı ya da bilgilendirilmeyi istediği konular nelerdir? n (%)	Hayır / Yok	
		6 (8,3)
	Yeni beslenme olanakları (yemek tarifleri gibi)	51 (70,8)
	Yeni tedaviler	50 (69,4)
	Gıda içerikleri	43 (59,7)
	Hasta ve yakınlarına ait grup aktiviteleri	39 (54,2)
	Doktor ile daha sık görüşmek	35 (48,6)
	Hastalık farkındalığı kampanyaları	31 (43,1)
	Hasta dernekleri	29 (40,3)
	Diğer	4 (5,6)
Diğer konuları lütfen belirtiniz., n	Almanya da denenen aşığı merak ediyorum	1
	Doktorların sabit olması	1
	Pegvaliasse tedavisi ile ilgili bilgi istiyor	1
	Yeni ürün tanıtımının yapılması	1

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100'den fazla olabilir.

Hastaların sahip olmak istediği diğer imkanlar konusunda yöneltilen soruya en yüksek oranda “Televizyonda/dizilerde PKU ve yenidoğan taraması anlatılması”, “Daha fazla düşük proteinli gıda seçeneği olması” ve “Toplumda fenilketonüri konusunda farkındalık yaratılması yanıtı alınmıştır. Araştırmaya katılan hastaların sahip olmayı arzu ettikleri imkanlara ait tablo aşağıda sunulmaktadır.

Tablo 33. Gönüllünün sahip olmak istediği diğer imkanlar, n (%)

Gönüllünün sahip olmak istediği DİĞER İMKANLAR nelerdir, n (%)	Hayır / Yok	
		2 (2,8)
	Televizyonda / dizilerde PKU ve yenidoğan taraması anlatılması	62 (86,1)
	Daha fazla düşük proteinli gıda seçeneği olması	60 (83,3)
	Hastaneye gitmeden telefon ve internet ile takip ve kontrol sistemi kurulması (evde kan alma/ uzaktan fenilalanin ve uzman kontrolü)	57 (79,2)

	Fenilalanin seviyesinin ölçülmesi için evde ölçüm cihazlarının bulunması	56 (77,8)
	Toplumda fenilketonüri konusunda farkındalık yaratılması	56 (77,8)
	Metabolizma merkezine fenilalanin ölçümü için kan gönderme imkanı olması	54 (75)
	Her ilde farkındalık faaliyetlerinin yapılması	53 (73,6)
	Erişim kolaylığı için daha fazla Metabolizma Merkezinin faaliyete geçmesi	52 (72,2)
	Daha fazla ilaç tedavisi seçeneği olması	51 (70,8)
	Hasta ailelerine PKU yönetimi konusunda eğitim olanaklarının sağlanması	46 (63,9)
	Hasta Derneğinin daha aktif olması	45 (62,5)
	Diğer	4 (5,6)
Diğer açıklama, n	İlaçların azaltılması	1
	İş imkanı	1
	PKU farkındalığını yaratırken bizlere acıyarak bakılmaması. Saygı duyulmasını istiyor	1
	Yurt dışından sponsorluk alıp daha uygun fiyata yiyeceklere daha kolay ulaşabilmek	1

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100'den fazla olabilir.

Sosyal yaşam ve semptomlar

Araştırmaya katılan yetişkin hastalara sosyal yaşamlarına ilişkin sorular da yöneltilmiştir. Bu çerçevede ilk olarak hastalara “Mevcut durumda yaşadığı olumsuz bulgular var mı?” sorusu yöneltilmiştir. Hastaların 38’i (%52,8) “öfkeli/sinirli ruh hali”, 30’u (%41,7) “yorgunluk hissi”, 27’si (%37,5) “dikkat toplayamama/odaklanma güçlüğü”, 25’i (%34,7) “tembellik yada tembellik hissi”, 24’ü (%33,3) “üzüntülü ruh hali”, 20’si (%27,8) “endişeli ruh hali” olduğunu belirtmiştir. Araştırmaya katılan yetişkinlerin yalnızca 13’ü (%18,1) yaşadığı olumsuz bulgu olmadığını belirtmiştir. Bu soruya ilişkin tablo aşağıda sunulmaktadır.

Tablo 34. Gönüllünün yaşadığı olumsuz bulgular, n (%)

Sizin mevcut durumda yaşadığınız olumlu / olumsuz bulgular var mı?, n (%)	Yok	13 (18,1)
	Öfkeli / sinirli ruh hali	38 (52,8)
	Yorgunluk hissi	30 (41,7)

	Dikkat toplayamama / odaklanma güçlüğü	27 (37,5)
	Tembellik ya da tembellik hissi	25 (34,7)
	Üzüntülü ruh hali	24 (33,3)
	İşi ve gündelik hayatta konuları anlamada güçlük çekme	20 (27,8)
	Kararsız ruh hali	23 (31,9)
	Endişeli ruh hali	20 (27,8)
	Baş ağrısı	16 (22,2)
	İsyankar ruh hali	14 (19,4)
	Başkaları ile iletişim güçlüğü	12 (16,7)
	Mide şikayetleri	12 (16,7)
	Görme bozukluğu	11 (15,3)
	Reaksiyon yavaşlığı	8 (11,1)
	Sis perdesi içinde olduğunu hissetmek	8 (11,1)
	Diğer	3 (4,2)
Diğer açıklama	Dalgınlık	1
	Konjunktivit keratit	1
	Unutkanlık	1

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100'den fazla olabilir.

Araştırmaya katılan hastaların sosyal yaşamlarına ilişkin ikinci olarak “hastalığı sebebiyle yapmak isteyip yapamadığı bir şey oldu mu?” sorusu yöneltilmiştir. Hastaların 37’si (%52,1) bu soruya “evet”, diğer 34’ü ise (%47,9) “hayır” yanıtını vermiştir. Hastaların 18’i (%48,6) “sosyal aktivitelere katılabilmek istediğini”, 9’u (%24,3) “istediklerini yiyebilmek istediğini”, 8’i (%21,6) “okula devam etmek ya da çalışmak istediğini” ve 2’si (%5,4) diğer yanıtları vermiştir.

“Hastalığınız sosyal yaşamınız için bir engel mi” sorusuna hastaların 51’i (%71,8) “hayır” ve 20’si (%28,2) “evet” yanıtını vermiştir.

“Ne sıklıkla öfkeleniyorsunuz“ sorusuna hastaların 4’ü (%5,6) “sık”, 60’ı (%84,5) “nadiren”, 1’i (%1,4) “çok sık” ve 6’sı (%8,5) “hiç” yanıtını vermiştir.

“Öfkenizi kontrol edememeniz nedeniyle herhangi bir kötü olaya maruz kaldınızı mı” sorusuna hastaların 5’i (%7,1) “evet”, 65’i (%92,9) “hayır” yanıtını vermiştir.

“Ne sıklıkla kendinizi mutsuz hissediyorsunuz” sorusuna hastaların 49’u (%69) “nadiren”, 6’sı (%8,5) “sık”, 6’sı (%8,5) “çok sık”, 10’u (%14,1) “hiç” yanıtını vermiştir.

“Unutkanlık yaşıyor musunuz” sorusuna hastaların 45’i (%63,4) “evet”, 26’sı (%36,6) “hayır” yanıtını vermiştir.

“Ne sıklıkla unutkanlık yaşıyorsunuz” sorusuna hastaların 11’i (%24,4) “çok sık”, 2’si (%4,4) “sık” ve 32’si (%71,1) “nadiren” yanıtını vermiştir.

“Planlama yaparken zorluklarla karşılaşıyor musunuz” sorusuna hastaların 16’sı (%22,5) “evet”, 55’, (%77,5) “hayır” yanıtını vermiştir.

“Herhangi bir konuda karar vermeniz gerektiğinde karar vermede güçlük yaşıyor musunuz” sorusuna 24’ü (%33,8) “evet”, 47’si (%66,2) “hayır” yanıtını vermiştir.

“İş hayatınızda zorluklarla karşılaşıyor musunuz” sorusuna hastaların 16’sı (%39,4) evet ve 40’ı (%60,6) hayır yanıtını vermiştir. Bu soruya evet yanıtını verenlerin 17’si (%65,4) “yemek ve öğün ile ilgili zorlukları”, 4’ü (%15,4) “hafıza ve unutkanlığı”, 1’i (%3,8) “adaptasyon sorununu”, 1’i (%3,8) “kendini anlatamamayı” ve 3’ü (%11,5) diğer sorunları belirtmiştir.

Yetişkin yaş grubunda araştırmaya katılan hastalarda Charlson Comorbidite indeksine göre eşlik eden hastalıkları sorgulanmıştır. Bu yaş grubunda araştırmaya katılan 72 hastanın 64’ünde (%88,9) eşlik eden herhangi bir hastalık bulunmazken, 8 hastada (%10,1) eşlik eden hastalıklar olduğu belirtilmiştir. Aşağıda eşlik eden hastalıklara ait tablo sunulmaktadır.

Tablo 35. Eşlik eden hastalıklar, n(%)

Sizde bulunan ve yan tarafta listelenen hastalık ya da hastalıkları işaretleyiniz., n (%)	Yok	
		64 (88,9)
	Romatizmal hastalık (romatizma)	2 (2,8)
	Diyabet (şeker hastalığı)	2 (2,8)
	Böbrek hastalığı	2 (2,8)
	Kalp-damar hastalığı (Serebrovasküler)	1 (1,4)

Bu soruda birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100’den fazla olabilir.

Yetişkin yaş grubundaki hastalara yöneltilen sorulardan sonra, araştırmaya katılan yetişkin hastaların yakınları/partnerine de hastalıkları ile ilgili aynı sorular yöneltilmiştir. İlk olarak hasta yakınlarına araştırmaya katılan hastaların bulguları sorulmuştur. Aşağıdaki tabloda görüldüğü gibi, 72 hasta yakınının yalnızca 9’u yakınında bu bulgulardan hiçbirisinin bulunmadığını belirtmiştir (Hastanın yanıtı ile kıyaslanabilmesi amacıyla Tablo 34 bu bölümde tekrar sunulmuştur).

Tablo 36. Gönüllünün yaşadığı olumsuz bulgular, n (%)

Sizin mevcut durumda yaşadığınız olumlu / olumsuz bulgular var mı?,	Yok	
		13 (18,1)
	Öfkeli / sinirli ruh hali	38 (52,8)

Yorgunluk hissi	30 (41,7)
Dikkat toplayamama / odaklanma güçlüğü	27 (37,5)
Tembellik ya da tembellik hissi	25 (34,7)
Üzüntülü ruh hali	24 (33,3)
İşi ve gündelik hayatta konuları anlamada güçlük çekme	20 (27,8)
Kararsız ruh hali	23 (31,9)
Endişeli ruh hali	20 (27,8)
Baş ağrısı	16 (22,2)
İsyankar ruh hali	14 (19,4)
Başkaları ile iletişim güçlüğü	12 (16,7)
Mide şikayetleri	12 (16,7)
Görme bozukluğu	11 (15,3)
Reaksiyon yavaşlığı	8 (11,1)
Sis perdesi içinde olduğunu hissetmek	8 (11,1)
Diğer	3 (4,2)

Tablo 37. Gönüllünün yaşadığı olumsuz bulgular, (Partnerinin (eşi yada yakını) yanıtı) n (%)

Gönüllünün yaşadığı ve aşağıda listelenen durumları belirtmesini istiyoruz, n (%)	YOK	9 (14,1)
	Öfkeli / sinirli ruh hali	30 (46,9)
	Tembellik ya da tembellik hissi	22 (34,4)
	Endişeli ruh hali	19 (29,7)
	Yorgunluk hissi	17 (26,6)
	Kararsız ruh hali	17 (26,6)
	Baş ağrısı	17 (26,6)
	Üzüntülü ruh hali	16 (25)
	Dikkat toplayamama / odaklanma güçlüğü	14 (21,9)
	Mide şikayetleri	13 (20,3)
	Başkaları ile iletişim güçlüğü	11 (17,2)
	İsyankar ruh hali	10 (15,6)
	Reaksiyon yavaşlığı	9 (14,1)
	İş ve gündelik hayatta konuları anlamada güçlük çekme	7 (10,9)
	Sis perdesi içinde olduğunu hissetmek	5 (7,8)
	Görme bozukluğu	1 (1,6)
	Diğer	7 (10,9)
Diğer durumu lütfen belirtiniz, n	Kendini ifade edemiyor	2
	Dağınıklık ve İşyerine uyumsuzluk	1

Duygusal bir yapıda-Olaylardan çok hızlı etkileniyor	1
Karın ağrısı, akdeniz ateşi	1
Konjunktivit keratit	1
Zamanı yönetememesi	1

“Yapmayı isteyip yapamadığı bir şey oldumu” sorusuna verilen hayır yanıtı sayısı aynıdır.

Tablo 38. Gönüllünün yapmak istedikleri, n (%)

Hastalığınız sebebiyle yapmak isteyip yapamadığınız bir şey oldu mu?, n (%)	Hayır	34 (47,9)
	Evet	37 (52,1)

Tablo 39. Gönüllünün yapmak istedikleri, (Partnerinin (eşi yada yakını) yanıtı) n (%)

Gönüllünün hastalığı sebebi ile yapmak isteyip yapamadığı bir şey oldu mu? n (%)	Hayır	34 (53,1)
	Evet	30 (46,9)

Araştırmaya katılan hastaların “hastalık sosyal yaşantınız için bir engel mi” sorusuna verdiği “hayır” yanıtı hasta yakınlarına göre daha fazla sayıdadır.

Tablo 40. Hastalığın Sosyal Yaşantıya Etkileri (Gönüllünün yanıtı) n (%)

Hastalığınız sosyal yaşantınız için bir engel mi? n (%)	Hayır	51 (71,8)
	Evet	20 (28,2)

Tablo 41. Hastalığın Sosyal Yaşantıya Etkileri (Partnerinin (eşi yada yakını) yanıtı) n (%)

Gönüllünün hastalığı sosyal yaşantısı için bir engel mi? n (%)	Hayır	44 (67,7)
	Evet	21 (32,3)

Araştırmaya katılan hastaların ve yakınlarının “ne kadar sıklıkla kendisini mutsuz hissediyor” sorusuna verdikleri yanıtlar büyük oranda benzer olmakla birlikte, hastaların kendilerini “mutsuz” hissetme oranının hasta yakınlarından daha düşük olduğu görülmektedir.

Tablo 42. Mutsuzluk Hissi Durumu (Gönüllünün yanıtı) n (%)

Ne kadar sıklıkla kendinizi mutsuz hissediyorsunuz? n (%)	Hiç	10 (14,1)
	Nadiren	49 (69)
	Çok sık	6 (8,5)
	Sık	6 (8,5)

Tablo 43. Mutsuzluk Hissi Durumu (Partnerinin (eşi yada yakını) yanıtı) n (%)

Gönüllü ne kadar sıklıkla kendisini mutsuz hissediyor? n (%)	Hiç	15 (23,4)
--	-----	-----------

Nadiren	38 (59,4)
Sık	6 (9,4)
Çok sık	5 (7,8)

Araştırmaya katılan hastaların ve yakınlarının “unutkanlık”, “planlama yaparken zorluk yaşıyor mu” ve “karar verilmesi gereken konularda güçlük çekiyor mu” sorularına verdikleri yanıtlar büyük oranda benzerdir.

Tartışma ve Sonuç

Araştırmaya katılım, planlanan sayıda gerçekleşmiştir. PKU Aile Derneği'nin irtibat kayıtları dahilindeki telefon numaraları, araştırmacı tarafından aranarak hasta ya da ebeveynleri önceden araştırma konusunda bilgilendirilmiş, müteakiben, araştırmaya katılma konusunda onay verenler ile görüşmeleri gerçekleştirilmiştir. Telefon numaraları üzerinden erişim sağlanan hasta ya da hasta yakınlarının tamamına yakını araştırmaya katılım ve destek sağlama konusunda istekli olmuştur.

Araştırmaya katılan hastaların, araştırma protokolünde belirlenen 3 farklı yaş grubuna sayısal dağılımı, hasta derneğindeki mevcut hasta listesine bağlı olarak açıklanabilir. Çocukluk çağı için %36,3, adölesan çağı için %24,2 ve yetişkinler için %39,6 oranındaki dağılım, asgari düzeyde temsiliyet ile sağlanmıştır.

Araştırmaya katılan toplam 182 hastanın %52'si kadın, %48'i erkektir.

Hanehalkı gelirleri konusunda sorulan soruya bütün katılımcılar yanıt vermiştir. Üç farklı yaş grubunda bulunan hasta ailelerinin %28-35'i asgari ücret seviyesinde, %45-51'i 2.500-5.000TL, %9-23'ü 5.001-10.000TL, %2-3'ü 10.001-15.000TL ve %2'si 15.001TL ve üstü gelir seviyesine sahip olduğu görülmektedir. 20 yaş üstü grubunun aylık hanehalkı gelir dağılımının diğer yaş gruplarına benzer olduğu görülmüştür.

Hastaların metabolizma merkezlerince takip durumları incelendiğinde, çocukluk çağında olanların %92'sinin, adölesan çağında olanların %71'inin ve yetişkinlerin %90'ının halen PKU tanısı konulan metabolizma merkezine kontrole gittikleri görülmektedir.

0-12 ve 13-19 yaş gruplarındaki ve 20 yaş ve üstü hastaların tamamının “yılda en az bir defa” metabolizma merkezine kontrole götürüldükleri ya da gittiklerini belirtilmiştir. “Yılda iki ve daha fazla sayıda” metabolizma merkezine giden hasta oranı 0-12 yaş grubunda %51, 13-19 yaş grubunda %61 ve 20 yaş üstü yaş grubunda %26 olarak belirtilmiştir. Bu sonuçlar, fenilketonüri hastalarında ilerleyen yaşla birlikte takip oranlarının azaldığını göstermektedir. Araştırmaya katılan hastaların hasta derneği ile halen temasta olan hastalar olduğu düşünüldüğünde, ülke genelinde ve hasta derneği ile teması olmayan diğer hastalarda merkez takip oranlarının daha düşük olabileceği öngörülebilir.

Kan fenilalanin seviyesinin kontrol sıklığı konusunda, 0-12 yaş grubundaki hastaların %71'i, 13-19 yaş grubundaki hastaların %65'i ve 20 yaş üstü hastaların %39'u “ayda en az bir defa” kontrol yapıldığını belirtmiştir. “Ayda iki defa” kontrol sıklığı 0-12 yaş grubunda %49, 13-19 yaş grubunda %19 ve 20 yaş üstünde %6 olarak tespit edilmiştir. Bu sonuçlar merkez kontrol sıklığı ile birlikte değerlendirildiğinde, hastaların merkez ziyareti ve fenilalanin kontrol sıklıklarının ilerleyen yaşla birlikte yüksek oranda bir azalma görülmektedir. Öyle ki, 0-12 yaş grubundaki hastaların %49'unun kan fenilalanin seviyesi ayda 2 defa kontrol edilirken, 20 yaş üstü hastaların ancak %6'sı ayda 2 defa bu kontrolü yaptırmaktadır.

Uzman kontrolü ve kan fenilalanin seviyesinin ölçüm sıklığı konusunda uluslararası literatür, yaşamın ilk haftalarında haftada 1-2, oniki aya kadar haftada 1 ve bir yaş üstünde ayda 2-4 defa kontrol sıklığı konusunda mutabakat sağlamıştır. Durum böyle iken, araştırmadan elde edilen sonuçların literatürde belirtilen standardın altında kaldığı görülmektedir. Yüksek ve kontrol altında tutulmayan kan fenilalanin konsantrasyonu sebebiyle, fenilketonüri hastalarında beyin hasarı ve buna bağlı psikolojik ve nörolojik bozukluklar oluşmaktadır. Bu sebeple, kan fenilalanin seviyesinin düzenli kontrolü ve kan konsantrasyonunun uygulanan diyet ve/veya tıbbi tedavi ile hedeflenen düzeyde tutulması son derece kritik ve önemlidir. Fenilketonüri tedavisinin ömür boyu takip ve kontrolü gerektirmektedir.

En son ölçülen kan fenilalanin seviyesi için, 0-12 yaş grubundaki hastaların verdiği yanıtların medyanı 290 (min.209-max.420) mmol/L, 13-19 yaş grubundaki hastaların 425 (min. 275-max. 800) mmol/L ve 20 yaş üstü hastaların 750 (min. 545- max. 910) mmol/L olarak belirlenmiştir. Bu sonuçlardan, fenilketonüri hastalarının ilerleyen yaşla birlikte kan fenilalanin seviyelerinin arttığı ve özellikle adolesan döneminde okul ve sosyalleşme nedenleriyle diyet uyumunun ve/veya fenilalanin kontrolünün azaldığı çıkarımı yapılabilir.

Araştırmaya katılan üç farklı hasta grubunun en az %31'i imkanı olsa, kontrole gittikleri metabolizma merkezi ya da uzmanını değiştirmek istediklerini belirtmiştir. (0-12 yaş grubunda %49; 13-19 yaş grubunda %44 ve 20 yaş üstünde %30). Değiştirme nedenleri arasında en sık olarak “merkez olanaklarının yetersiz olması” ifade edilmiştir.

PKU hastalarının diyetisyen kontrolü ve takip oranı ilerleyen yaşla azalmaktadır. Düzenli diyetisyen kontrolüne gitme oranı 0-12 yaş grubunda %89, 13-19 yaş grubunda %75 ve 20 üstü yaş grubunda %77 olarak tespit edilmiştir.

Üç farklı yaş grubunda bulunan hastaların en az %66'sı şu anda hizmet aldıkları metabolizma merkezinden memnun olduklarını belirtmiştir (0-12 %67; 13-19 %66,1; 20+ %88). Hizmet aldığı metabolizma merkezinden memnun olmayanların belirttiği nedenler arasında en çok “merkez olanaklarının yetersiz olması” ve “randevu alamama” belirtilmiştir.

Üç farklı yaş grubunda bulunan hastaların en az %80'i şu anda hizmet aldıkları metabolizma uzmanından memnun olduklarını belirtmiştir (0-12 %83; 13-19 %80; 20+ %96). Hizmet aldığı metabolizma uzmanından memnun olmayanların belirttiği nedenler arasında en çok “her seferinde başka bir hekim tarafından karşılanmaları” ve “hekime ulaşamama” şeklinde belirtilmiştir.

Metabolizma merkezlerinden alınan hizmetler konusunda her üç yaş grubunda da en yüksek oranda “fenilalanin seviyesi ölçümü” belirtilmiştir. Hasta yakınları ve hastalar eğer imkanları olsaydı metabolizma merkezlerinden almak istedikleri hizmetler konusunda en sık olarak “daha sıkı takip” ve “telefon ile geri aranması” konularını belirtmişlerdir.

Fenilalanin kontrolü için kullanılan seçenekler konusunda her üç yaş grubunda da %84 oranının

üstünde “fenilalanin kısıtlı diyet” belirtilmiştir (0-12 %85; 13-19 %84; 20+ %85). Diğer tedavi seçenekleri üç farklı yaş grubunda farklı oranlarda belirtilmiştir.

Fenilalaninden kısıtlı diyet uygulamasında karşılaşılan sorunlar için her üç yaş grubunda da en sık “ürünlerin pahalı olması nedeniyle erişilememesi” ve “seçeneklerin az olması” konuları belirtilmiştir.

Tıbbi amaçlı beslenmenin ve düşük proteinli ürünlerin kullanımında karşılaşılan sorunlar için her üç yaş grubunda da “düşük proteinli ürünlerin pahalı olması”, “seçeneklerin az olması” ve “lezzet ve tat eksikliği” konuları belirtilmiştir.

Amino Asit veya LNAA kullanımında karşılaşılan zorluklar konusunda her üç yaş grubu “tatlarının kötü olması” ve “tablet sayılarının fazla olması” nedeniyle kullanım güçlüğünü ifade etmiştir.

Sapropterin duyarlılık testi konusunda 0-12 yaş grubundaki hastaların %8'i, 13-19 yaş grubunda %5'i ve 20 yaş üstü hasta grubunda %7'si bu testin kendilerine uygulandığını belirtmiştir.

Metabolizma merkezlerine erişimde sorun yaşadığını belirten hastaların en sık aktardıkları neden “randevu almanın zor olması” olarak ifade edilmiştir. İkinci sıklıkla “bekleme sürelerinin uzun olması” şeklinde belirtilmiştir.

Araştırmaya katılan hastaların kan fenilalanin seviyesinin kontrolü için en sık metabolizma merkezlerini kullandıkları görülmektedir. İkinci sıklıkla devlet hastaneleri belirtilmiştir.

Araştırmaya katılan hasta ve hasta yakınlarının eksikliğini hissettiği ya da daha çok bilgi sahibi olmak istediği konular incelendiğinde, her üç yaş grubunda da en sık “yeni tedaviler hakkında bilgi sahibi olmak”, “doktoru ile daha sık görüşebilmek” ve “yeni beslenme olanakları hakkında bilgi sahibi olmak” seçenekleri belirtilmiştir.

Hasta ve hasta yakınlarının sahip olmak istediği yeni imkanlar sorulduğunda en sık alınan yanıtlar; “Metabolizma merkezine fenilalanin ölçümü için kan gönderme imkanı olması”, “Toplumda fenilketonüri konusunda farkındalık yaratılması” ve “Erişim kolaylığı için daha fazla Metabolizma Merkezinin faaliyete geçmesi” konuları belirtilmiştir.

Araştırmaya katılan hasta ve hasta yakınlarına yaşadıkları olumsuz bulgular sorulduğunda, her üç yaş grubunda da en sık olarak “Öfkeli / sinirli ruh hali”, “yorgunluk hissi”, “Tembellik ya da tembellik hissi” ve “Dikkat toplayamama / odaklanma güçlüğü” seçenekleri belirtilmiştir.

Hastaların yaşadıkları olumsuz bulguların bazılarının yaş ilerledikçe daha sık oranlarda görüldüğü belirlenmiştir. Aşağıdaki tabloda bu bulguların yaş gruplarına göre artan oranları sunulmaktadır.

Tablo 43. Bulguların yaş gruplarına dağılımı, %

	Çocuk	Adölesan	Yetişkin
Üzüntülü ruh hali	21,2%	29,5%	33,3%
Endişeli ruh hali	16,7%	20,5%	27,8%
Kararsız ruh hali	15,2%	20,5%	31,9%
Tembellik yada tembellik hissi	16,7%	31,8%	34,7%
Yorgunluk hissi	10,6%	34,1%	41,7%
Sis perdesi içinde hissetmek	3,0%	11,4%	11,1%

Hasta ve hasta yakınlarına “hastalığı nedeniyle yapmayı isteyip yapamadığı bir şey oldu mu” sorulduğunda, her üç yaş grubunun da %52’si “evet” yanıtını vermiştir. Bu soruya evet yanıtı verenlerin en sık yapmak istedikleri şeyler “istediğini yemek” ve “sosyal aktivitelere katılmak” olarak ifade edilmiştir. Sosyal aktiviteler hastaların yaş grubuna göre farklılık göstermekte olup, 0-12 yaş grubunda “tatile gitmek” ve “doğum gününe katılmak” iken, ileri yaş gruplarında grup aktivitelerine katılmak şeklinde farklılaşmaktadır.

‘Fenilketonüri sosyal yaşamınız için engel mi?’ sorusuna verilen “evet” yanıtı 0-12 yaş grubunda %42 iken, 13-19 grubunda %32 ve 20 yaş üstünde %28 oranına gerilemektedir. Bu durum, ailenin hastalığın kontrolünde etkisinin yaş ilerledikçe azalıyor olması nedeniyle, erişkin bireylerin hastalıklarının kontrolünde azalma olduğu sonucunu anlatmaktadır.

Hasta ve yakınlarına hastanın kendisini ne sıklıkla mutsuz hissettiği sorulduğunda, hasta yakını ya da bakıcıların görüşleriyle “nadiren” ve “hiç” yanıtlarının toplamı 0-12 yaş grubunda %91 iken, 13-19 grubunda %84 ve 20 yaş üstü grupta %83 oranına gerilemektedir. Bu durum, hasta yakını ya da bakıcıların gözlemiyle hastaların yaşları ilerledikçe kendilerini daha çok mutsuz hissettikleri şeklinde yorumlanabilir. Bu soruya hastaların verdiği yanıtlar incelendiğinde, “nadiren” ve “hiç” yanıtlarının toplamı 13-19 grubundaki hastalarda %88 oranında iken, 20 yaş üstü grupta %83’e düşmektedir. Hastaların sosyal yaşamlarına ilişkin sorulara verdikleri yanıtlar genel olarak hasta yakını ya da bakıcıların yanıtları ile çelişmektedir.

Araştırmaya katılan hastalara Charlson Komorbidite İndeksi kullanılarak fenilketonüri hastalığına eşlik eden hastalıklar sorgulanmıştır. Bu sorgulamanın çıktıları incelendiğinde anlamlı bir sonuca varılamamıştır. İlerleyen yaşla orantılı olarak eşlik eden hastalık sayısında artış gözlemlenmiştir.

Hasta ve hasta yakınlarının ihtiyaçları ve potansiyel gelişim alanları

- Araştırmaya katılan hasta ve hasta yakınları metabolizma merkezlerinden almak istedikleri hizmetler konusunda en sık “daha sıkı takip” ve “telefon ile geri aranması” konularını belirtmiştir.
- Metabolizma merkezlerinden memnuniyetsizlik belirten hasta ve hasta yakınları neden olarak en çok “merkez olanaklarının yetersizliği”ni ifade etmişlerdir. Veri toplama formuna bu konuda kaydedilen ifadeler arasında; “merkezin bakımsız olması” ve “çok

küçük ve kalabalık olması” dikkati çekmektedir.

- Araştırmadan elde edilen önemli hususlardan birisi, “hasta ve hasta yakınlarını en çok motive edecek konuların başında aynı hekime muayene olabilmek imkanının sağlanması” olacağının tespitidir.
- Gelişim alanları arasında merkez bekleme salonlarına ait fiziki şartların iyileştirilmesi, telefon ve internet aracılığı ile randevu alınmasının sağlanması ve hasta kabulü yapan personelin eğitilmesi sayılabilir. Randevu alamamak konusundaki hasta ve hasta yakınlarının yakınmalarını çözüme kavuşturabilecek gelişimler sağlanmasının hasta ve yakınlarına büyük motivasyon sağlayacağı düşünülmektedir.
- Araştırmaya katılan hasta ve hasta yakınlarının eksikliğini hissettikleri ve bilgilendirilmeyi istedikleri konunun başında “yeni tedavi olanakları” gelmektedir. Öyle ki, üç farklı yaş grubunda da hasta ve hasta yakınlarının %70’inden fazlası yeni tedaviler konusunda bilgilendirilmeyi beklediklerini belirtmiştir. Bu konu ile ilişkili olabileceği düşünülen diğer bir tespit ise, hasta yakınlarının çok azının (0-12 yaş grubunda %8) sapropterin duyarlılık testi uygulandığını belirtmiş olmasıdır. Bu konuda gelişim alanı, hekimleri tarafından hasta ve yakınlarına mevcut ve yeni tedavi olanakları konusunda daha tatminkar bilginin sunulmasının sağlanmasıdır. Buna ilave olarak, hasta derneği, uzmanlık derneği ve merkezlerin işbirliğinde hasta ve yakınlarına tanı ve tedavi olanakları konusunda bilgilendirme ve söyleşi organizasyonları gerçekleştirilebilir.
- İlerleyen yaşla paralel olarak, hastaların merkez kontrolü ve kan fenilalanin kontrol sıklığının azaldığı görülmektedir. Bunu destekleyen diğer bir bulgu ise medyan kan fenilalanin seviyesinin ilerleyen yaşla birlikte yükseliyor olmasıdır. Bu tespitler, özellikle adölesan döneminde bozulmaya başlayan diyet ve diyete uyum sağlayan birey ile birlikte hastalığın yönetiminde zorluklar yaşandığını, buna rağmen merkez takibi ve kan fenilalanin kontrolü konusunda gerekli hassasiyetin gösterilmediği ya da gösterilemediğine işaret etmektedir. Bu durumun düzeltilmesi için gerçekleştirilecek farkındalık çalışmalarına ilave olarak, hastalığın yönetiminde yetersiz kalan tedavi seçeneklerinin yanı sıra yeni alternatiflerin de değerlendirilmesi düşünülmelidir.
- Hasta ve hasta yakınlarının en sık eksikliğini hissettiği ikinci konu “doktoru ile daha çok görüşebilmek” olarak belirlenmiştir.
- Merkezlere kan gönderme imkanının sağlanması için hasta destek programlarının geliştirilmesi ve uygulamaya konulması ve farkındalığın artırılması konusunda hasta derneğimizce yeni planlamalar yapılmasının bu konularda gelişim sağlamaya destek olacağı düşünülmektedir.

- Hasta ve yakınlarının beslenme imkan ve olanakları konusunda gerek düşük proteinli diyet ve gerekse düşük proteinli ürünlerin “pahalı olması” ve “seçeneklerin az olması” konusunda büyük bir çoğunlukla hemfikir oldukları görülmektedir. Hasta ve hasta yakınlarının bu görüşü, fenilketonüri tedavisinde yalnızca diyet ile mücadelenin büyük oranda yeterli olduğu görüşü ile çelişmektedir. Zira, hasta ve hasta yakınları fenilalanin kısıtlı diyet ve düşük proteinli ürünlerin pahalı ve ulaşılabilir olmadığı konusunda net görüş ifade etmektedir.

Bu araştırmada elde edilen veriler araştırmacılar tarafından kullanılarak fenilketonüri hastalarının takip, destek, bakım, tedavi ve sosyal yaşamlarına ilişkin daha spesifik araştırmalar gerçekleştirilebilir. Ayrıca bu veriler, ülkemiz sivil toplum ve hasta derneği girişimciliğinin bir ürünü olarak bilim insanlarımız tarafından ulusal ve uluslararası platformlarda sunulabilir.

Hasta ve hasta yakınlarının özellikle bilgi sahibi olmak istedikleri konulara odaklanması, bu konulara özgü çözümler üretilmesi ve geliştirilmesi gereken alanların sağlık politikası ve hizmet sunumu çerçevesinde değerlendirilmesinin hastalığın yönetimi açısından olumlu katkılar sağlayacağı düşünülmektedir.

Destekleyici Tablolar

Aşağıda sunulan bazı tabloların ilgili sorularında birden fazla seçeneğin işaretlenmesi mümkün olduğundan, soruya yanıt verenlerin toplam sayısının araştırmaya katılan hasta sayısından (n) ve yüzde (%) değerleri toplamı %100'den fazla olabilir.

Tablo 44. 0-12 yaş grubunda hasta çocuğun sağlığı ile ilgilenenler, n (%)

Çocuğunuzun sağlığı ile evde yaşayanlardan kim ilgileniyor?, n (%)	Anne	65 (98,5)
	Baba	13 (19,7)
	Kardeş	2 (3)
	Diğer	5 (7,6)
Diğer ise açıklama, n	Anneanne	3
	Babaanne	2

Tablo 45. 13-19 yaş grubunda hasta çocuğun sağlığı ile ilgilenenler, n (%)

Çocuğunuzun sağlığı ile evde yaşayanlardan kim ilgileniyor?, n (%)	Anne	42 (95,5)
	Baba	14 (31,8)
	Kardeş	3 (6,8)
	Diğer	2 (4,5)
Diğer ise açıklama, n	Babaanne	1
	Kendisi	1

Tablo 46. 20+ yaş grubunda hastanın sağlığı ile ilgilenenler, n (%)

Gönüllü sağlığı ile evde yaşayanlardan kim ilgileniyor?, n (%)	Anne	47 (65,3)
	Baba	11 (15,3)
	Kardeş	6 (8,3)
	Eşi	5 (6,9)
	Diğer	34 (47,2)
Diğer ise açıklama, n	Kendisi	34

Tablo 47. 0-12 yaş grubunda hane halkının aylık ortalama geliri, n (%)

Hane halkının aylık ortalama geliri, n (%)	Asgari ücret seviyesi (2324 TL)	23 (35,4)
	2500-5000 TL arası	33 (50,8)
	5001-10000 TL arası	6 (9,2)
	10001-15000 TL arası	2 (3,1)
	15001 TL üstü	1 (1,5)

Tablo 48. 12-19 yaş grubunda hane halkının aylık ortalama geliri, n (%)

Hane halkının aylık ortalama gelir, n (%)	Asgari ücret seviyesi (2324 TL)	12 (29,3)
	2500-5000 TL arası	20 (48,8)
	5001-10000 TL arası	8 (19,5)
	10001-15000 TL arası	1 (2,4)

Tablo 49. 20+ yaş grubunda hane halkının aylık ortalama geliri, n (%)

Hane halkının aylık ortalama gelirini lütfen belirtiniz., n (%)	Asgari ücret seviyesi (2324 TL)	17 (28,3)
	2500-5000 TL arası	27 (45)
	5001-10000 TL arası	14 (23,3)
	10001-15000 TL arası	1 (1,7)
	15001 TL üstü	1 (1,7)

Tablo 50. 0-12 yaş grubunda Fenilalanin kontrolü için kullanılan seçenekler, n (%)

Fenilalanin kontrolü için kullandığınız seçenekler hangileridir?, n (%)	Hayır / Yok	1(1,5)
	Fenilalanin kısıtlı diyet	56 (84,8)
	Tıbbi amaçlı beslenme ürünleri	49 (74,2)
	Büyük Nötral Aminoasit (LNAA)	4 (6,1)
	Sapropterin	1(1,5)

Tablo 51. 12-19 yaş grubunda Fenilalanin kontrolü için kullanılan seçenekler, n (%)

Fenilalanin kontrolü için kullandığınız seçenekler hangileridir?, n (%)	Hayır / Yok	2 (4,5)
	Fenilalanin kısıtlı diyet	37 (84,1)
	Tıbbi amaçlı beslenme ürünleri	37 (84,1)
	Sapropterin	4 (9,0)
	Büyük Nötral Aminoasit (LNAA)	1 (2,3)

Tablo 52. 20+ yaş grubunda Fenilalanin kontrolü için kullanılan seçenekler, n (%)

Fenilalanin kontrolü için kullandığınız seçenekler hangileridir?, n (%)	Hayır / Yok	2 (2,8)
	Tıbbi amaçlı beslenme ürünleri	66 (91,7)
	Düşük Proteinli diyet	61 (84,7)
	Büyük Nötral Aminoasit (LNAA)	12 (16,7)
	Sapropterin	2 (2,8)

Tablo 53. 0-12 yaş grubunda Fenilalanin kısıtlı diyet uygulamasında karşılaşılan zorluklar, n (%)

Düşük proteinli diyet uygulamasında karşılaştığınız zorluklar nelerdir?, n (%)	Hayır / Yok	
		5 (7,6)
	Ürünlerin pahalı olması nedeniyle erişilememesi	57 (86,4)
	Seçeneklerin az olması	43 (65,2)
	Beslenme şeklinin okulda zorluklara sebep olması	37 (56,1)
	Çalışma hayatı / eğitim / seyahat gibi nedenlerle diyete uyumun sosyal zorlukları	34 (51,5)
	Tad ve lezzet eksikliği	30 (45,5)
	Hazırlamanın zor olması / tarif bilgilerinin olmaması	24 (36,4)
	Beslenme şekli sebebiyle çevreden tepki alması	23 (34,8)
	Fenilalanin seviyesini düşürmede etkinin az/kısıtlı olması	22 (33,3)

Tablo 54. 12-19 yaş grubunda Fenilalanin kısıtlı diyet uygulamasında karşılaşılan zorluklar, n (%)

Fenilalaninden kısıtlı diyet uygulamasında karşılaştığınız zorluklar nelerdir?, n (%)	Hayır / Yok	
		2 (4,5)
	Ürünlerin pahalı olması nedeniyle erişilememesi	41 (93,2)
	Seçeneklerin az olması	27 (61,4)
	Çalışma hayatı / eğitim / seyahat gibi nedenlerle diyete uyumun sosyal zorlukları	24 (54,5)
	Beslenme şeklinin okulda zorluklara sebep olması	21 (47,7)
	Tad ve lezzet eksikliği	17 (38,6)
	Hazırlamanın zor olması / tarif bilgilerinin olmaması	16 (36,4)
	Fenilalanin seviyesini düşürmede etkinin az/kısıtlı olması	10 (22,7)
	Beslenme şekli sebebiyle çevreden tepki alması	13 (29,5)

Tablo 55. 20+ yaş grubunda Fenilalaninden kısıtlı diyet uygulamasında karşılaşılan zorluklar, n (%)

Fenilalanin kısıtlı diyet uygulamasında karşılaştığınız zorluklar nelerdir?, n (%)	Hayır / Yok	
		4 (5,6)
	Ürünlerin pahalı olması nedeniyle erişilememesi	54 (75)
	Seçeneklerin az olması	49 (68,1)
	Çalışma hayatı / eğitim / seyahat gibi nedenlerle diyete uyumun sosyal zorlukları	40 (55,6)
	Beslenme şeklinin okulda zorluklara sebep olması	30 (41,7)

Tad ve lezzet eksikliği	29 (40,3)
Hazırlamanın zor olması / tarif bilgilerinin olmaması	27 (37,5)
Beslenme şekli sebebiyle çevreden tepki alması	26 (36,1)
Fenilalanin seviyesini düşürmede etkinin az/kısıtlı olması	23 (31,9)

Tablo 56. 0-12 yaş grubunda hastaların yaşadığı iller, n (%)

Yaşadığı il, n (%)		
Adana	1	(1,5)
Adıyaman	1	(1,5)
Ankara	2	(3,1)
Antalya	1	(1,5)
Bayburt	1	(1,5)
Bursa	1	(1,5)
Çanakkale	3	(4,6)
Erzincan	1	(1,5)
Erzurum	1	(1,5)
Giresun	1	(1,5)
Hatay	2	(3,1)
İstanbul	25	(38,5)
İzmir	1	(1,5)
Kahramanmaraş	1	(1,5)
Kastamonu	1	(1,5)
Kocaeli	2	(3,1)
Konya	4	(6,2)
Lüleburgaz	1	(1,5)
Mersin	1	(1,5)
Muğla	1	(1,5)
Ordu	1	(1,5)
Osmaniye	1	(1,5)
Sakarya	4	(6,2)
Samsun	1	(1,5)
Tekirdağ	3	(4,6)
Yalova	3	(4,6)

Tablo 57. 13-19 yaş grubunda hastaların yaşadığı iller, n (%)

Yaşadığı il, n (%)		
Ankara	2	(4,5)
Balıkesir	1	(2,3)
Bursa	6	(13,6)
Çanakkale	1	(2,3)
Çorum	1	(2,3)
Diyarbakır	1	(2,3)
Edirne	1	(2,3)
Hatay	1	(2,3)
İstanbul	20	(45,5)
Kocaeli	3	(6,8)

Konya	1 (2,3)
Muğla	1 (2,3)
Ordu	1 (2,3)
Rize	1 (2,3)
Samsun	1 (2,3)
Tekirdağ	1 (2,3)
Yalova	1 (2,3)

Tablo 58. 20+ yaş grubunda hastaların yaşadığı iller, n (%)

Yaşadığı il, n (%)	Adana	3 (4,2)
	Ankara	8 (11,1)
	Bursa	2 (2,8)
	Diyarbakır	1 (1,4)
	Edirne	2 (2,8)
	Giresun	1 (1,4)
	Gümüşhane	1 (1,4)
	Hatay	3 (4,2)
	İstanbul	33 (45,8)
	İzmir	1 (1,4)
	Kayseri	1 (1,4)
	Kırıkkale	1 (1,4)
	Konya	4 (5,6)
	Mardin	1 (1,4)
	Mersin	2 (2,8)
	Osmaniye	1 (1,4)
	Rize	1 (1,4)
	Tekirdağ	1 (1,4)
	Yalova	2 (2,8)