

Fenilketonüri Hastalarının Beslenme Alışkanlıkları ve Besin Tüketim Düzeylerinin Değerlendirilmesi

The Evaluation of Nutrition Habits and Nutrition Consumption Levels of Phenylketonuria (PKU) Patients

Zelal Tandoğan¹ , Mehmet Gültekin Bilgin² 

¹Uzman Diyetisyen, İstanbul Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Beslenme Doktora Programı, İstanbul, Türkiye
²Doktor Öğretim Üyesi, Bezmialem Vakıf Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Beslenme ve Diyetetik Bölümü, İstanbul, Türkiye

ORCID ID: Z.T. 0000-0001-6762-2064; M.G.B. 0000-0003-2695-3953

Atf/Citation: Tandoğan Z, Bilgin MG. Fenilketonüri hastalarının beslenme alışkanlıkları ve besin tüketim düzeylerinin değerlendirilmesi. Çocuk Dergisi - Journal of Child 2022;22(3):191-199. <https://doi.org/10.26650/jchild.2022.994409>

Öz

Amaç: Fenilketonüri hastalarında beslenme tedavisinin küçük yaşlardan itibaren uygulanmaya başlaması, anormal beslenme davranışlarına neden olabilmektedir. Çalışmanın amacı, çeşitli yaş gruplarındaki fenilketonüri hastalarının beslenme alışkanlıklarının, tükettikleri enerji ve besin ögesi miktarlarının belirlenerek besin tüketim düzeylerinin değerlendirilmesi ile bu konudaki çalışmalara ışık tutmaktır.

Gereç ve Yöntem: Türkiye genelinde sosyal medya üzerinden hasta paylaşım gruplarından ulaşılan 85 fenilketonüri hastasına araştırmacılar tarafından hazırlanan sosyodemografik bilgileri, fenilketonüri ile ilgili sağlık bilgilerini, beslenme alışkanlıklarını ve 24 saatlik besin tüketim kayıtlarının değerlendirildiği 34 soruluk online anket Aralık 2018-Mart 2019 arasında uygulanmıştır.

Bulgular: Çalışmaya katılan 85 hastadan %43,5 kız hasta, %56,4 erkek hastaydı. Hastaların yaş ortalaması, 11,5±9,1, boy ortalaması 1,28±0,38 metre; ağırlık ortalaması 38,4±26,2 kg olarak bulunmuştur. Çalışmamıza katılan hastaların son kan fenilalanin değerlerinin ortalaması 6,52 mg/dL olarak bulunmuştur. Olgulardan %84,7 klasik fenilketonüri hastası, %10,5 hafif fenilketonüri hastası, 4 hasta ise hafif hiperfenilalanemi hastasıydı. Yaş grupları ve en sık tüketilen pişirme yöntemleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmuştur(p<0,05).Yaş arttıkça sağlıklı pişirme yöntemlerine oranla kızartma pişirme yöntemi kullanımı artmaktadır. Yaş gruplarıyla patates kızartması veya patates cipsi tüketim sıklığı arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmuştur. Yaşları büyüdükçe patates kızartması veya cipsi tüketimi artmaktadır (p<0,05). Formulanın tüketildiği öğün sayısı ile kan fenilalanin düzeyleri arasında ters korelasyon bulunmuştur. Formulanın tüketildiği öğün sayısı arttıkça hastaların kan fenilalanin değerleri düşmektedir (p<0,05). Yaş grupları ile düşük proteinli süt - düşük proteinli ürün tüketim sıklıkları, ara öğünlerini düzenli tüketmeleri; tanı zamanlarıyla kaçak yapma durumları arasında istatistiksel anlamlı ilişki bulunmamıştır. Ortalama enerji tüketimlerinin her yaş grubu için yetersiz olduğu saptanmıştır.10-18 yaş ve 18 yaş üzeri hastaların yetersiz protein aldıkları, 0-4 yaş ve 4-10 yaşta alınması gereken fenilalanin miktarlarından daha fazla aldıkları,10-18 yaşta ve 18 yaş üzerinde fenilalanin

ABSTRACT

Objective: Initiation of nutritional therapy from an early age in patients with phenylketonuria may cause abnormal nutritional behaviors. The aim of the study is to evaluate the food consumption levels of phenylketonuria patients by determining their dietary habits and the amount of energy and nutrients they consume.

Material and Methods: An online questionnaire including their dietary habits and 24-hour food consumption records was applied to the patients between December 2018-March 2019.

Results: A statistically significant relationship was found between age groups and the most commonly consumed cooking methods. As the age increases, the use of frying cooking method increases compared to healthy cooking methods. A statistically significant relationship was found between age groups and the frequency of french fries consumption. An inverse correlation was found between the number of formula meals and blood phenylalanine levels. As the number of meals increases, the blood phenylalanine values of the patients decrease. It was determined that the average energy consumption was insufficient for all age groups and patients aged 10-18 and over 18 years old received insufficient protein. It has been observed that the amount of phenylalanine taken at 0-4 and 4-10 years of age is higher than the amount of phenylalanine that should be taken. It has been found that each age group receives tyrosine and protein at safe rates carbohydrate consumption rates are higher than recommendations and fat rates are lower.

Conclusion: Diet therapy affects nutritional habits and nutrient intake. Life-long follow-up of nutrition is important in order to prevent chronic diseases that may be caused by these effects for a long time.

Keywords: Phenylketonuria, nutrition, treatment, diet

Sorumlu Yazar/Corresponding Author: Zelal Tandoğan E-mail: tandoğan1996@gmail.com

Başvuru/Submitted: 15.09.2021 • **Revizyon Talebi/Revision Requested:** 13.01.2022 • **Son Revizyon/Last Revision Received:** 09.04.2022 • **Kabul/Accepted:** 10.06.2022 • **Published Online/Online Yayın:** 13.11.2022



This work is licensed under Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License

alımlarının güvenli aralıklarda olduğu saptanmıştır. Tirozin alımlarının güvenli aralıklarda olduğu görülmüştür. Besin ögesi oranları değerlendirildiğinde her yaş grubunun güvenli oranlarda protein aldığı karbonhidrat tüketim oranlarının sağlıklı beslenme önerilerinden yüksek olduğu ve yağ oranlarının ise daha düşük olduğu bulunmuştur.

Sonuç: Diyet tedavisi beslenme alışkanlıklarını ve besin ögesi alımlarını etkilemektedir. Formula tüketim alışkanlıkları kan fenilalanin düzeyi kontrolünü etkilemektedir. Bu etkilerin uzun süreli neden olabileceği kronik hastalıkların önlenmesi için beslenmenin yaşam boyu takibi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Fenilketonüri, beslenme, tedavi, diyet

GİRİŞ

Fenilketonüri (PKU), karaciğerden salgılanan fenilalanin hidroksilaz (PAH) enziminin eksikliği veya yetersizliği sonucu, fenilalanin aminoasitinin metabolize edilememesine neden olan otozomal resesif geçişli kalıtsal bir hastalıktır (1). Karaciğerden salgılanan fenilalanin hidroksilaz (PAH) enziminin yokluğu durumuna bağlı olarak, fenilalanin aminoasiti tirozin aminoasitine dönüştürülemez (2). Fenilalanin aminoasitinin metabolize edilememesi sonucunda, fenilalanin ve fenilaktik asit, fenilpürivik asit ve fenilasetik asit gibi toksik etkili fenilalanin metabolitleri kan, beyin ve vücut dokularında birikir (3). Yüksek konsantrasyonlarda fenilalanin ve metabolitlerinin birikmesi, kanda fenilketonların artışına ve miyelin, dopamin, norepinefrin, serotonin üretiminin azalışına neden olur (4). Bu değişiklikler sonucu biriken fenilalanin, merkezi sinir sistemi için toksik etki yapar. Bu toksik etki sonucu, ciddi nörolojik komplikasyonlar ve zihinsel yetersizlik oluşur (5). Artan fenilalanin aminoasidinin toksik etkisinin önlenmesi için, kan fenilalanin düzeyinin kontrol altına alınması ve bu tedavinin yaşam boyu sürdürülmesi gerekir (2). Kan fenilalanin düzeyinin kontrol altına alınması amacıyla, hastalara fenilalaninden kısıtlı tirozinden zengin beslenme tedavisi uygulanır. Yenidoğan döneminin ilk haftalarında başlanan beslenme tedavisiyle; kanda, beyinde, dokularda fenilalanin birikimi ve buna bağlı olarak oluşan zihinsel engellilik önlenir (6). Fenilalaninden kısıtlı beslenme tedavisinde hastalarda doğal protein alımı kısıtlanmasıyla fenilalanin kısıtlanması amaçlanır (4). Doğal protein kısıtlanmasının yanında fenilalanin kısıtlı tıbbi gıdalar kullanılır. Fenilalanin kısıtlı beslenme tedavisiyle birlikte hastaların protein ve diğer aminoasit ihtiyaçlarının karşılanması amacıyla, aminoasit bazlı fenilalanin içermeyen formül kullanımı önerilmektedir (7). Fenilketonüri hastalarının bebeklik döneminde fenilalanin ihtiyaçları; uygun koşullarda anne sütü ile birlikte fenilalaninsiz aminoasit karışımları ile karşılanmaktadır. Tamamlayıcı beslenme ve sonraki çocukluk, erişkinlik döneminde ise hastaların beslenmesinde fenilalanin miktarı az olan tahıl, sebze ve meyveler ile protein ihtiyaçlarının karşılanması amacıyla fenilalaninsiz aminoasit formüller yer alır. Ayrıca enerji ihtiyaçlarının karşılanması için hastalara özel üretilmiş düşük miktarda fenilalanin içeren özel ürünler beslenmede yer alır. Bu besinlerle birlikte hastaların günlük enerji, protein ve fenilalanin ihtiyaçları karşılanmaktadır (7).

Fenilketonüri hastalarının beslenme tedavisinin başarılı olmasında, ailelerin diyeti anlamaları, diyeti uygulamaları, diyete organize olabilmeleri ve yaşam biçimi değişikliklerine

uyum sağlayabilmesi çok önemlidir (3,8). Hastalarda genellikle önerilerin nasıl uygulanacağını ve beslenme tedavisinin uygulanmadığında ne gibi sonuçlar doğurabileceğinin tam olarak anlatılamaması, bununla birlikte beslenme tedavisinin uygulanmasının bu duruma özgü bilgi ve beceri gerektirmesi nedeniyle diyete uyum zorlaşmaktadır (9). Fenilketonüri hastalarının bebeklik döneminden itibaren, diyetlerinin anne ve babalarının kontrolünde olmasına bağlı olarak bebeklik döneminde ailelere doğru eğitim verilmesiyle diyete uyum sorunları engellenebilmektedir. Adolesan dönemde diyete uygun seçimler yapılamadığı ve buna bağlı olarak metabolik kontrolün sağlanamadığı belirtilmektedir. Adolesan fenilketonüri bireylere, diyet uyumlarını kontrol edebilmek amacıyla aileleriyle birlikte eğitimler verilmesi önerilmektedir (8).

Fenilalanin kısıtlı beslenme tedavisiyle beslenen hastalar genellikle karbonhidratlarla beslenmektedir. Bu nedenle, bu hastaların potansiyel aşırı kilolu olma ve obezite riskleri artmaktadır. Fenilalanin kısıtlı beslenme tedavisinin küçük yaşlardan itibaren uygulanmaya başlaması, çocukluk döneminde anormal beslenme davranışlarına neden olabilmektedir. Beslenmelerini kontrol altına alabilen daha büyük yaşlardaki çocuklarda ise, potansiyel olarak obeziteyi teşvik eden beslenme alışkanlıkları görülmektedir. Fenilketonüri çocuklarda ailelerinden daha fazla ekmek, makarna (düşük proteinli) gibi yüksek karbonhidratlı temel gıda ve bisküvi gibi atıştırmalık tüketiminin görüldüğü bildirilmiştir (10). Bununla birlikte hastalarda diyete bağlı olarak anormal mikrobeyin durumları bildirilmiştir (11-17).

Çalışmanın amacı, fenilketonürinin en sık görüldüğü ülkelerden biri olan Türkiye'deki çeşitli yaş gruplarındaki fenilketonüri hastalarının beslenme alışkanlıklarının ve hastaların tükettikleri enerji, protein, fenilalanin, karbonhidrat ve yağ miktarlarının belirlenerek besin tüketim düzeylerinin değerlendirilmesidir. Böylelikle hastalara uygulanan beslenme tedavisi değerlendirilmiş olacaktır.

GEREÇ VE YÖNTEM

Çalışma Tasarımı

Tanımlayıcı araştırma olarak planlanan çalışma, 18 Aralık 2018 - 18 Mart 2019 tarihleri arasında, kendisi de Fenilketonüri olan araştırmacı tarafından internet yoluyla ulaşılan değişik yaş gruplarından fenilketonüri hastalarıyla yürütülmüştür.

Araştırmaya her yaş grubundan fenilketonüri hastaları ve hiperfenilalanemili hastalar dahil edilmiştir. Araştırmaya

katılmayı kabul eden aileler ve fenilketonüri bireyler gönüllü olarak katıldığını anketler üzerinden beyan etmiştir. Çalışmada kullanılan anketin birinci kısmında, hastaların cinsiyeti, yaşı, boy uzunluğu, kilosu ve Fenilketonüri hastalığının tipi sorgulanmıştır. Anketin ikinci kısmında hastanın tanıyı ne zaman aldığı, en son kan fenilalanin değeri sorgulanarak hastalıkla ilgili bilgileri alınmıştır. Anketin üçüncü kısmında, yaş gruplarına göre hastanın kaç öğün beslendiği, anne sütü alıp almadığı, kaç yaşına kadar anne sütü aldığı, ara öğünlerini tüketme durumu, en sık kullanılan pişirme yöntemi, düşük proteinli ürünleri kullanma durumu, düşük proteinli süt tozu kullanma durumu, fenilalaninsiz formula mamaları kullanma durumu ve kaç öğünde kullandığı ve yasak besinleri kaçak yapma durumu ve sıklığı sorgulanarak hastaların beslenme alışkanlıkları ile ilgili bilgiler alınmıştır. Anketin dördüncü kısmında, hastaların beslenme durumlarının değerlendirilmesi amacıyla, 24 saatlik hatırlatma yöntemiyle besin tüketim kayıt formu anket içeriğinde yer almış ve sorgulanmıştır. Hastalardan bu bölümde 24 saat boyunca tükettikleri besinler gram, su bardağı, çay bardağı, yemek kaşığı, tatlı kaşığı, çay kaşığı, kepçe ve kase gibi ölçü birimleriyle belirtilmesi istenmiştir.

Çalışmamızda hastalara uygulanan anket, beslenme alışkanlıklarının farklı olduğu yaş gruplarına göre düzenlenmiştir. Buna göre, süt çocukluğu ve oyun çocukluğu dönemi 0-4 yaş grubu, kreş ve okul dönemi 4-10 yaş grubu, adolesan dönem 10-18 yaş grubu, yetişkin dönem ise 18 yaş üzeri grup olarak belirlenmiş. Her yaş grubu beslenme alışkanlıklarına göre anketler düzenlenmiştir.

Hastaların günlük besin tüketimlerinin belirlenebilmesi için bilgisayar ortamında hazırlanmış, Türkiye için adapte edilmiş Beslenme Bilgi 27 Sistemi 8.1 (BeBiS 8.1) öğrenci versiyonu kullanılmıştır. Elde edilen veriler, çocuklar için Türkiye'ye Özgü Beslenme Rehberi'nde (TÜBER) önerilen enerji ve besin öğeleri değerleri ile karşılaştırılmıştır (18).

İstatistiksel Analiz

Verilerin dağılımı Shapiro Wilk testi ile incelenmiştir. Normal dağılan iki yada daha fazla grubun ortalamaları arasındaki farkı belirlemek için ONE-WAY ANOVA normal dağılmayan üç yada daha fazla grubun karşılaştırılmasında Kruskal-Wallis testi kullanılmıştır. Tanımlayıcı istatistikler ortalama, standart sapma ya da medyan(min-max) olarak verilmiş olup, tüm analizler IBM SPSS Statistics 22.0 programında $\alpha=0,05$ anlamlılık seviyesinde analiz edilip raporlanmıştır. Bu araştırma Helsinki Deklarasyonunda belirtilen yönergelere uygun olarak yürütülmüştür ve insan konularını / katılımcıları içeren tüm prosedürler Bezmialem Vakıf Üniversitesi Girişimsel Olmayan Araştırmalar Etik Komitesi tarafından 18.12.2018 tarih ve 22/296 sayılı kararıyla onaylanmıştır. Uygulama öncesi katılımcılara araştırmanın amacı ve gerekli bilgiler araştırmacılar tarafından anlatılmış katılımcıların onamları alınmıştır.

BULGULAR

Çalışmaya 85 hastanın katılımı sağlandı. Çalışmaya katılan hastalardan %43,5'u (n=37) kız hasta, %56,4 (n=48) erkek hastaydı. Çalışmaya katılan fenilketonüri hastalarından;

%31,7 (n=27) hasta 0-4 yaş arasında, %20 (n=17) hasta 4-10 yaş arasında, %17,6 (n=15) hasta 10-18 yaş arasında, %30,5 (n=26) hasta ise 18 yaş ve üzeridir. Çalışmaya katılan hastaların yaş ortalaması, $11,5\pm 9,1$ olarak bulunmuştur. Hastaların boylarının ortalaması $1,28\pm 0,38$ metre; kilolarının ortalaması ise $38,4\pm 26,2$ kg olarak bulunmuştur. Çalışmamıza katılan hastaların en son kan fenilalanin değerleri sorgulanmış ve kan fenilalanin değerlerinin ortalaması $6,52$ mg/dL olarak bulunmuştur. Çalışmaya katılan hastaların %84,7 'si (n=72) klasik fenilketonüri, %10,5 (n=9)'u hafif fenilketonüri, %4,7'si (n= 4)ise hafif hiperfenilalaninemi idi.

Çalışmamıza katılan hastaların eğitim durumları incelendiğinde, hastaların %14,1'i (n=12) okul öncesi eğitim görmekte, %9,4'ü (n=8) ilkököl eğitimi görmekte, %8,2'si (n=7) ortaokul eğitim seviyesinde, %18,8'i (n=16) lise eğitimi seviyesinde, %18,8'i (n=16) üniversite eğitimi seviyesinde, %1,2'si (n=1) özel eğitim/rehabilitasyon görmekte, %29,4'ü (n= 25) okul çağında olmadığı görülmüştür.

Hastaların bebeklik döneminde anne sütü alma durumu, şu anda tükettikleri öğün sayıları, ara öğün tüketme durumları, en sık kullandıkları pişirme yöntemleri, düşük proteinli süt tüketme durumları, aminoasit formüllerini tükettikleri öğün sayısı, tükettikleri zamanlar, yasak besinleri kaçak yapma durumları ve patates kızartması/cipsi tüketme gibi beslenme alışkanlıkları Tablo 1'de gösterilmektedir.

Çalışmaya katılan tüm hastaların aldığı ortalama enerji 1234,3 kcal, ortalama protein alımları 39,02 gram (ortalama %14,3), ortalama yağ alımları 22,7 gram (ortalama %17,9), ortalama karbonhidrat alımları 209,4 gram (ortalama %67,6), ortalama fenilalanin alımları 634,5 mg, ortalama tirozin alımları 458,6 mg olarak bulunmuştur. Erkek hastaların plazma fenilalanin değerleri ortalaması $380,4$ $\mu\text{mol/L}$, kadın hastaların plazma fenilalanin değerleri ortalaması $445,8$ $\mu\text{mol/L}$ olarak bulunmuştur. Kan fenilalanin değerlerinin ortalaması 18 yaş altı hastalarda 342 $\mu\text{mol/L}$ ($5,7$ mg/dL), 18 yaş üzeri hastalarda $440,4$ $\mu\text{mol/L}$ ($7,34$ mg/dL) olarak bulunmuştur. 0-4 yaş grubundaki hastaların günlük ortalama enerji alımları, $1044,8$ kcal, protein alımları 30 gram /gün (enerjinin %14,5'i), yağ alımları 25 gram/gün (enerjinin %23,4'ü), karbonhidrat alımları ise $169,6$ gram/gün (enerjinin %62'si) olarak bulundu. Ortalama fenilalanin alımları $677,5$ mg/gün, tirozin alımları ise $534,3$ mg/gün olarak tespit edildi. 4- 10 yaş grubundaki hastaların günlük ortalama enerji alımları, $1282,8$ kcal, protein alımları 35 gram /gün (enerjinin %12,4'ü), yağ alımları $18,6$ gram/gün (enerjinin %14,1'i), karbonhidrat alımları ise 230 gram/gün (enerjinin %73'ü) olarak bulundu. Ortalama fenilalanin alımları $609,8$ mg/gün, tirozin alımları ise $415,2$ mg/gün olarak tespit edildi. Tüm hastaların 24 saatlik geriye dönük besin tüketim kaydından elde edilen enerji ve besin öğesi alımları Tablo 2'de verilmiştir.

Yaş grupları ve düzenli ara öğün tüketimi arasındaki ilişki istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p=0,6>0,05$).

Yaş grupları ve patates kızartması veya cipsi tüketme sıklıkları arasındaki ilişki istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur

Tablo 1: Hastaların Beslenme Alışkanlıkları

Beslenme Alışkanlıkları	N	%
Hasta bebeklik döneminde anne sütü aldı mı?		
Evet	55	64,7
Hayır	30	35,3
Hasta kaç öğün tüketiyor?		
2 öğün	4	4,7
3 öğün	47	55,3
4 öğün	11	12,9
5 öğün	12	14,1
6 öğün	6	7,1
7 öğün	1	1,2
8 öğün	3	3,5
9 öğün	1	1,2
Hasta ara öğünleri düzenli tüketiyor mu ?		
Evet	55	64,7
Hayır	30	35,3
Hastanın yemeklerinde en sık kullanılan pişirme yöntemi nedir?		
Kızartma	73	85,9
Haşlama	11	12,9
Fırında	1	1,2
Kavurma	0	0
Buğulama	0	0
Hasta hangi sıklıkla Düşük Proteinli Süt tüketiyor?		
Her gün	39	45,9
İki günde bir	9	10,6
Üç günde bir	4	4,7
Haftada bir	22	25,9
Tüketmiyor	11	12,9
Formula kaç öğünde tüketiliyor?		
Tüketmiyor	7	8,2
1 öğün	7	8,2
2 öğün	21	24,7
3 öğün	33	38,8
4 öğün	10	11,8
5 öğün	2	2,4
6 öğün	1	1,2
8 öğün	4	4,7
Formula ne zaman tüketiliyor?		
Tüketmiyor	7	8,2
Öğünlerden önce	35	41,2
Öğünlerden sonra	43	50,6
Yasak besinler kaçak yapılıyor mu?		
Evet	19	22,4
Hayır	66	77,6
Kaçak ne sıklıkla yapılıyor?		
Yapılmıyor	66	77,6
Her gün	3	3,5
Haftada bir	2	2,4
Ayda bir	6	7,1
Diğer	8	9,4
Hasta patates kızartması/patates cipsini ne sıklıkla tüketiyor?		
Tüketmiyor	29	34,1
Her gün	3	3,5
İki günde bir	17	20
Üç günde bir	29	34,1
Haftada bir	7	8,2
Toplam	85	100

N: Kişi Sayısı

($p<0,05$). Yaş grupları ve patates kızartması veya patates cipsi yeme sıklıklarının arasındaki ilişki Tablo 3'de gösterilmektedir. Buna göre hastalarda yaş büyüdükçe patates kızartması/cipsi

tüketme sıklığı artmaktadır. Patates kızartması/cipsi yeme sıklığı 0-4 yaş grubunda "hiç" tüketmeyenler grubu diğer tüketim sıklığı gruplarından istatistiksel anlamlı olarak yüksek bulunmuştur. 4-10 yaş grubunda "iki günde bir" tüketim grubu diğer tüketim sıklığı gruplarından istatistiksel anlamlı olarak yüksek bulunmuştur. 10-18 yaş grubunda "haftada bir" tüketim grubu diğer tüketim sıklığı gruplarından istatistiksel anlamlı olarak yüksek bulunmuştur. 18 yaş ve üzeri grupta ise "haftada bir" ve "ayda bir" tüketim grupları diğer tüketim sıklığı gruplarından istatistiksel anlamlı olarak yüksek bulunmuştur.

Yaş grupları ve en sık tüketilen pişirme yöntemleri arasındaki ilişki istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($p<0,05$). 0-4 yaş grubu hastalar %55,6 ve 4-10 yaş grubu hastalar %47,1 oranında yemekleri haşlama olarak tüketirken, 10-18 yaş hasta grubu %40 oranında kızartma ve %40 oranında fırında yapılmış yemekleri tüketmektedir. 18 yaş üstü hasta grubunda ise %38,5 oranında kızartma ve %38,5 oranında haşlama yemekler tüketilmektedir. Hastaların yaş grupları ve en sık tükettikleri pişirme yöntemleri ilişkisi Tablo 4'de gösterilmektedir. 0-4 yaş ve 4-10 yaş grubunda "kavurma" pişirme şekli diğer pişirme yöntemi gruplarından istatistiksel anlamlı olarak yüksek bulunmuştur. 10-18 yaş grubunda "haşlama" pişirme yöntemi diğer pişirme yöntemi gruplarından istatistiksel anlamlı olarak yüksek bulunmuştur. 18 yaş ve üzeri grupta "kızartma" ve "fırında" pişirme yöntemleri diğer pişirme yöntemi gruplarından istatistiksel anlamlı olarak yüksek bulunmuştur.

Tanı zamanları ve diyetle yasak besinlerin kaçak yapma durumu arasındaki ilişki istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p=0,68 >0,05$).

Hastaların aminoasit bazlı formulları tükettiği öğün sayısı ile kan fenilalanin ilişkileri arasında ters korelasyon bulunmuştur. Formulların tüketildiği öğün sayısı kan fenilalanin sonuçları arasındaki ilişki istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($p<0,05$). Bu sonuca göre, formulanın tüketildiği öğün sayısı arttıkça kan fenilalanin değerleri düşmektedir. Bu ilişki Tablo 5'te gösterilmektedir.

Yaş grupları ve düşük proteinli süt tüketim sıklığı arasındaki ilişki istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p=0,15 >0,05$).

Yaş grupları ve düşük proteinli ürün kullanım sıklığı arasındaki ilişki istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p=0,1 >0,05$).

TARTIŞMA

Avrupa merkezlerinde yapılan bir çalışmada özellikle fenilketonürlü kadın obezite oranının yüksek olduğu ve tüm fenilketonürlülerde yaş artmasıyla fazla kilo, obezite oranının yükseldiği bildirilmiştir. Özellikle kadın hastaların obezite konusunda daha riskli olduğu bildirilmiştir. Hastaların beslenme modellerinin ve fiziksel aktivitelerinin izlenmesi önerilmektedir (19). Buna bağlı olarak fenilketonüri hastalarının beslenme tedavisine bağlı oluşan yanlış beslenme alışkanlıklarını önleyebilmek ve beslenme tedavilerinin etkinliğinin kontrolü için hastaların beslenme alışkanlıkları ve besin tüketim durumlarını saptamak yararlı olabilir. Elde edilen veriler

Tablo 2: 24 Saatlik Besin Tüketim Kayıtlarının Değerlendirilmesi

	Ortalama	0-4 yaş	4-10 yaş	10-18 yaş	+18 yaş
Enerji (kcal)	1234 ,75	1044,8	1282,8	1272,3	1341,8
Prot. (g)	39,02	30,4	35,8	42	47,9
%	14,3	14,5	12,4	14,9	15,4
Yağ (g)	22,7	25,4	18,6	20,2	26,9
%	17,9	23,4	14,1	15,4	19
Fenilalanin (mg)	634,5	677,5	609,8	577,4	673,4
CHO (g)	209,4	169,6	230	218,9	219,1
%	67,6	62	73,6	69,5	65,5
Lif (g)	19	15,1	22,6	17,9	20,4
A Vit. (µg)	1312,1	1179,1	1675,1	1140,1	1254,2
E Vit. (eşd.) (mg)	13,7	12,9	16,1	11,6	14,3
B1 Vit/Tiamin (mg)	1,18	0,95	1,29	1,2	1,3
B2 Vit/Ribofl. (mg)	1,22	1,2	1,19	1,2	1,3
B6 Vit/Pirid. (mg)	1,27	1,3	1,51	1,1	1,2
Folat, topl. (µg)	249,6	224,3	332,5	209,4	232,4
C Vit. (mg)	174,3	165,6	241,1	141,6	149,2
Sodyum (mg)	1593,3	1358,1	1549,3	1669,5	1796,4
Potasyum (mg)	1683,4	1278,7	2263,6	1494,3	1697,2
Kalsiyum (mg)	217,9	264,5	193,3	218,2	195,8
Magnezyum (mg)	113,8	92,4	133,8	106,7	122,4
Fosfor (mg)	459,6	447,9	523	495,5	372
Demir (mg)	4,55	3,68	5,2	4,45	4,9
Çinko (mg)	1,8	2,41	2,42	2,4	2,4
Tirozin (mg)	458,6	534,3	415,2	407,1	477,8

kcal: kilokalori, prot.: protein, g:gram, mg: miligram, eşd.:eşdeğer, µg: mikrogram

Tablo 3: Yaş Gruplarına Göre Patates Kızartması/Cipsi Tüketme Durumlarının İstatistiksel Değerlendirilmesi

		PATATES-SIKLIK					P
		hiç	hergün	iki günde bir	haftada bir	ayda bir	
0-4 Yaş	N	24	0	0	2	1	0,001
	% YAŞ ARALIĞI	88,9%	0,0%	0,0%	7,4%	3,7%	
	% PATATES-SIKLIK	82,8%	0,0%	0,0%	6,9%	14,3%	
4-10 Yaş	N	2	2	11	2	0	
	%YAŞ ARALIĞI	11,8%	11,8%	64,7%	11,8%	0,0%	
	%PATATES-SIKLIK	6,9%	66,7%	64,7%	6,9%	0,0%	
10-18 Yaş	N	1	0	1	11	2	
	%YAŞ ARALIĞI	6,7%	0,0%	6,7%	73,3%	13,3%	
	%PATATES-SIKLIK	3,4%	0,0%	5,9%	37,9%	28,6%	
18 yaş üzeri	N	2	1	5	14	4	
	% YAŞ ARALIĞI	7,7%	3,8%	19,2%	53,8%	15,4%	
	%PATATES-SIKLIK	6,9%	33,3%	29,4%	48,3%	57,1%	

N: Kişi Sayısı

Tablo 4: Yaş Gruplarına Göre Pişirme Yöntemlerinin İstatistiksel Değerlendirilmesi

YAŞ GRUPLARI		PIŞİRME YÖNTEMİ						P
		Izgara	Kızartma	Kavurma	Haşlama	Fırında	Buğulama	
0-4 YAŞ	N	0	4	15	1	4	3	0,002
	%YAŞ ARALIĞI	0,0%	14,8%	55,6%	3,7%	14,8%	11,1%	
	%PIŞİRME YÖNTEMİ	0,0%	15,4%	44,1%	11,1%	40,0%	60,0%	
4-10 YAŞ	N	0	6	8	0	1	2	
	% YAŞ ARALIĞI	0,0%	35,3%	47,1%	0,0%	5,9%	11,8%	
	% PİŞİRME YÖNTEMİ	0,0%	23,1%	23,5%	0,0%	10,0%	40,0%	
10-18 YAŞ	N	1	6	1	6	1	0	
	% YAŞ ARALIĞI	6,7%	40,0%	6,7%	40,0%	6,7%	0,0%	
	% PİŞİRME YÖNTEMİ	100,0%	23,1%	2,9%	66,7%	10,0%	0,0%	
18 YAŞ ÜZERİ	N	0	10	10	2	4	0	
	%YAŞ ARALIĞI	0,0%	38,5%	38,5%	7,7%	15,4%	0,0%	
	% PİŞİRME YÖNTEMİ	0,0%	38,5%	29,4%	22,2%	40,0%	0,0%	

N: Kişi Sayısı

Tablo 5: Formula Tüketim Öğünü Sayısı ve Kan Fenilalanin Değerlerinin Korelasyonu

		KAN PHE	
FORMULA ÖĞÜN SAYISI	R	1,000	-,325
	P		0,002
	N	85	85

N: Kişi Sayısı

sonucu, hastalara uygulanan fenilalanininden kısıtlı beslenme tedavisinin etkinliği kontrol edilebilir. Avrupa merkezlerinde yapılan bir çalışmada, fenilketonüri prevelansları belirlenmiş ve Türkiye'nin en yüksek fenilketonüri prevelansına sahip ülke olduğu belirtilmiştir (20). Yüksek sayıda hasta bulunan ülkemizde hastaların beslenme alışkanlıkları açısından değerlendirilmesi önem taşımaktadır.

Ülkemizde yapılan bir çalışmada, ailelerin genellikle çocuklarının sağlığı için diyetle özen gösterdikleri fakat bazı ailelerin bilgisizlikten diğer bazı ailelerin ise diyetisyen sorunu yaşadıklarından dolayı diyetle uyumlarının azaldığı belirtilmektedir. Bununla birlikte aileler fenilketonüri çocuklarının kendi yemeklerinden yemek istemeyip ailelerin kendilerine hazırladığı yemeklerden yemek istediğinden ve çocukların diyet ürünlerden bıktığından yakınmaktadır. Anneler genellikle çocuklarına ayrı olmak üzere iki ayrı menü hazırlamakta zorlandıklarını belirtmişlerdir. Ayrıca aileler, kendilerini diyetle uyumda çocuğun okul ortamında diyetini kontrol etmenin zorluğundan ve çevrenin ısrar etmesinden yakınmaktadır. Aileler diyetle uyumlarında; diyet ürünlerine ulaşamama, diyetisyene ulaşma konusunda zorlanma, diyet ürünlerine ulaşımın pahalı olması, hastaneye

ulaşımın masraflı olması, sosyal ortamlarda diyet uyumunun daha da zorlaşması ve çocuğa bakış açısı gibi faktörlerin rol oynadığını belirtmişlerdir (21). Diyetle uyum için önemli olan bu sosyal faktörler de beslenme alışkanlıklarını etkilemektedir. Fenilketonüri hastalarının beslenme alışkanlıklarının özellikle sosyal ortamlarda değişebildiğinin, sosyal ortamlara giren çocukların diyet uyumlarının zorlaşması ve çocuğa bakış açısı gibi etkenlerin vurgulanması çalışmaya katılan hastalarımızı bu etkenlerin dışlanması için beslenme alışkanlıklarına göre gruplamamızın önemini göstermektedir. Yapılan çalışmalarda hastaların yaşları ve sosyal hayatlarıyla diyet uyumlarının ilişkili olduğu bildirilmektedir (22,23,24). 0-4 yaş grubu hastalarımızda sosyal ortamlara girme zorluğu olmadığından bu dönemdeki beslenme alışkanlıkları ona göre değerlendirilmeli, 4-10 yaş grubu hastalarımızda ilkökul çağının başlaması, 10-18 yaş grubumuzda ise adolesan dönemin duyu durum değişiklikleriyle diyetle uyumun dolayısıyla beslenme alışkanlıklarının değişebilirliği göz önünde bulundurulmalıdır.

Çalışmamıza katılan hastaların eğitim durumları incelendiğinde, 12 hasta (%14,1) okul öncesi eğitim görmekte, 8 hasta (%9,4) ilkökul eğitimi görmekte, 7 hasta (%8,2) ortaokul eğitim seviyesinde, 16 hasta (%18,8) lise eğitimi seviyesinde, 16 kişi (%18,8) üniversite eğitimi seviyesinde, 1 hasta (%1,2) özel eğitim/rehabilitasyon görmekte, 25 hasta ise (%29,4) okul çağında olmadığı görülmüştür. Yoshuyuki ve arkadaşlarının 111 erişkin hastada beslenme durumlarını değerlendirmek amacıyla yaptığı çalışmada, 39 hasta (%35,1) okula devam ediyordu. Bu hastalardan 24 hasta (%21,6) yüksek okulda, 14 hasta (%12,6) üniversitede eğitim görmekteydi. 1 hastanın hangi okulda devam ettiği belirtilmemiştir (25). Bu çalışmayla karşılaştırıldığında, çalışmamızda eğitimine devam eden hastalar

daha yüksek oranda üniversite eğitimi görmektedir. Hasta grubumuz daha geniş yaş grubunu içermesine rağmen üniversite okuma oranlarının yüksek olması yetişkin hastalarımızın eğitim durumunun daha yüksek olduğunu göstermektedir.

Çalışmamıza katılan hastaların en son kan fenilalanin değerleri sorgulanmış ve kan fenilalanin değerlerinin ortalaması 18 yaş altı hastalarda 5,7 mg/dL (342 µmol/L) , 18 yaş üzeri hastalarda 7,34 mg/dL (440,4 µmol/L) olarak bulunmuştur. Christine ve arkadaşlarının yaptığı 220 fenilketonüri hastasının katıldığı bir çalışmada, hastaların kan fenilalanin değerleri ortalaması 18 yaş üzeri 160 hasta için 477.0±120.3 µmol/L, 18 yaş ve altı 63 hasta için ise 447.6±116.5 µmol/L olarak bulunmuştur (1). Çalışmamızla karşılaştırıldığında hasta grubumuzda iki grupta da daha düşük kan fenilalanin değerleri olduğu görülmüştür. Bu veriler hasta gruplarımızın bu çalışmayla karşılaştırıldığında fenilketonüri diyetine daha uyumlu olabileceklerini düşündürmektedir.

Bridget ve arkadaşlarının yaptığı fenilketonüri hastası ergenler ve yetişkinlerde düşük fenilalaninli diyetin değerlendirildiği bir çalışmada, erkek hastaların plazma fenilalanin değerleri ortalaması 770 ± 217 µmol/L, kadın hastaların plazma fenilalanin değerlerinin ortalaması ise 658 ± 337 µmol/L olarak bulunmuştur. Çalışmamızda erkek hastaların plazma fenilalanin değerleri ortalaması 380,4 µmol/L, kadın hastaların plazma fenilalanin değerleri ortalaması 445,8 µmol/L olarak bulunmuştur. Buna göre hastalarımızın kan fenilalanin düzeyi ortalamaları hem kadın hem erkeklerde daha düşük bulunmuştur. Bu sonucun grubumuzda 0-4 ve 4-10 yaş grubu hastaların da olmasından kaynaklı olabileceği düşünülmektedir. Çalışmada aminoasit içerikli tıbbi gıda kullanan hastalar ile glikomakropeptid (GMP) içerikli tıbbi gıda kullanan hastalar karşılaştırılmış, aminoasit içerikli tıbbi gıda kullanan hastaların ortalama enerji alımları 2076 kcal; GMP içerikli tıbbi gıda kullanan hastaların ise ortalama enerji alımlarının 2148 kcal aldıkları bildirilmiştir. Aminoasit içerikli tıbbi gıda kullanan hastaların ortalama protein alımları 76 gram, GMP içerikli tıbbi gıda kullanan hastaların ise 81 gram olarak bulunmuştur. Aminoasit içerikli tıbbi gıda kullanan hastaların ortalama yağ alımları 64 gram, GMP içerikli tıbbi gıda kullanan hastaların ise 65 gram olarak bulunmuştur. Aminoasit içerikli tıbbi gıda kullanan hastaların ortalama karbonhidrat alımları 294 gram, GMP içerikli tıbbi gıda kullanan hastaların ise 347 gram olarak bulunmuştur. Aminoasit içerikli tıbbi gıda kullanan hastaların ortalama fenilalanin alımları 924 mg, GMP içerikli tıbbi gıda kullanan hastaların ise 1014 mg olarak bulunmuştur. Çalışmamızda ülkemizde GMP içerikli tıbbi gıda kullanımı bulunmadığından tüm hastalarımız aminoasit içerikli tıbbi gıda kullanmaktadır. Çalışmamızın ortalama enerji, protein, karbonhidrat, yağ, fenilalanin alım sonuçlarıyla karşılaştırıldığında hasta grubumuzun bu çalışmadaki hasta grubundan daha az alımı olduğu görülmüştür. Bu sonucun hasta grubumuzun yaş heterojenliğinden kaynaklandığı düşünülmektedir (26).

Türkiye Beslenme Araştırması'nda (TÜBER) 0-4 yaş arası için güvenli tüketim oranları protein için %5-20, yağ için %35-40,

karbonhidrat için ise %45-60 olarak önerilmektedir. 4-10 yaş arası için güvenli alım oranlarının protein için %5-20, yağ için %20-35, karbonhidrat için ise %45-60 ; 10-18 yaş arası için güvenli alım oranlarının protein için %8-20, yağ için %20-35, karbonhidrat için ise %45-60 ;18 yaş üzeri sağlıklı bireyler için protein için %9-20, yağ için %20-35, karbonhidrat için ise %45-60 olarak önerilmektedir (18). Buna göre çalışmamızda tüm yaş gruplarındaki hastaların karbonhidrat tüketim oranı güvenli aralıkların üzerinde, yağ tüketimi ise güvenli aralığın altında kalmıştır.

Phyllis ve arkadaşlarının hazırladığı fenilketonüri yönetim rehberinde, hastalarının alması gereken ortalama enerji miktarları; 0-4 yaş için 120-1300, 4-10 yaş için 1300-3300, 10-18 yaş arası için 2000-3900, 18 yaş üzeri grup için ise 2000-3300 olarak , alması gereken protein miktarları 0-4 yaş için 30 gram kadar, 4-10 yaş için 23-27 gram, 10-18 yaş için 41-73 gram kadar ve 18 yaş üzeri için ise 68-78 gram olarak , alınması gereken fenilalanin miktarları ise 0-4 yaş grubu için 200-320 mg/gün, 4 yaş üzeri için 200-1100 mg/gün olarak , alınması gereken tirozin miktarları ise 0-4 yaş için; 2,8-3,5 g/gün, 4 yaş üzeri için ise 4-6 g/gün olarak önerilmektedir. Çalışma bulgularımız bu rehberle karşılaştırıldığında; yaş gruplarına göre her hasta grubunun yetersiz enerji aldığı, 0-4 yaş, 4-10 yaş ve 10-18 yaş hasta gruplarının yeterli protein miktarlarını tükettiği fakat 18 yaş üstü grupta yeterli protein alımının sağlanmadığı, 0-4 yaş grubu alması gereken fenilalanin miktarlarını aştığı fakat 4-10 yaş, 10-18 yaş grubu ve 18 yaş üzeri grupta fenilalanin alımlarının güvenli aralıklarda kaldığı, tüm yaş grupları için tirozin alımlarının güvenli aralıklarda olduğu görülmüştür (27).

TÜBER' e göre A vitamini alımı; 0-4 yaş arası 250-300 mcg, 4-10 yaş arası 300-400 mcg, 10-18 yaş arası 400-750 mcg, 18 yaş üzeri grupta ise 750 mcg önerilmektedir. C vitamini alımı 0-4 yaş arası 20- 30 mg, 4-10 yaş arası 30-45 mg, 10-18 yaş arası 70-110 mg, 18 yaş üzeri grupta ise 110 mg olarak önerilmektedir. E vitamini alımı; 0-4 yaş arası 6-9 mg, 4-10 yaş arası 55-60 mg, 10-18 yaş arası 13 mg, 18 yaş üzeri grupta ise 13 mg önerilmektedir. Folat alımı; 0-4 yaş arası 200-300 mcg, 4-10 yaş arası 300-400 mcg, 10-18 yaş arası 600-1000 mcg, 18 yaş üzeri grupta ise 1000 mcg olarak önerilmektedir. Kalsiyum alımı; 0-4 yaş arası 450-800 mg, 4-10 yaş arası 800 mg, 10-18 yaş arası 800-1000 mg, 18 yaş üzeri grupta ise 950- 1000 mg olarak önerilmektedir. Demir alımı ; 0-4 yaş arası 7 mg, 4-10 yaş arası 7-11 mg, 10-18 yaş arası 11-13 mg, 18 yaş üzeri grupta ise 11-16 mg olarak önerilmektedir. Çinko alımı; 0-4 yaş arası 4,3-5,5 mg, 4-10 yaş arası 5,5-7,4 mg, 10-18 yaş arası 7,5-16,3 mg önerilmektedir (18). Bu öneriler çalışma verilerimizle karşılaştırıldığında; her yaş grubundaki hastaların yeterli A vitamini aldığı, C vitamini alımının önerilenin üzerinde olduğu belirlenmiştir. 0-4 ve 10-18 yaş grubu hastaların yeterli E vitamini almadığı, 10-18 yaş ve 18 yaş ve üzeri hastaların da yeterli folat almadığı belirlenmiştir. Tüm yaş grubundaki hastaların kalsiyum, demir ve çinko alımı açısından yetersiz olarak belirlenmiştir.

Green ve arkadaşlarının Birleşik Krallık'ta yaptığı bir çalışmada, hastalar diyetine uyumlarına göre sınıflandırılmış ve besin

tüketimleri değerlendirilmiştir. Bu çalışmaya göre diyetle uyumsuz hastaların demir, çinko, D3 vitamini, magnezyum, kalsiyum, selenyum, iyot, C vitamini, A vitamini ve bakır alımları diyetle bağlı hastalara kıyasla önemli ölçüde daha düşüktü ve Birleşik Krallık Referans Besin Alımlarının altındaydı (28). Benzer şekilde, tiamin, riboflavin, niasin, B6 vitamini ve fosfor alımları diyetle uyumsuz hastalarda diyetle bağlı hastalara kıyasla önemli ölçüde daha düşüktü, ancak Birleşik Krallık Referans Besin Alımlarını karşılamaktaydı. Bizim çalışmamızda hastaların A vitamini alımı Türkiye referans besin alımlarına göre yeterli, C vitamini alımı yüksek, kalsiyum, demir ve çinko alımları yetersiz bulunmuştur.

Das ve arkadaşlarının yaptığı bir çalışmada, çalışmaya katılan 72 adolesan ve yetişkin Pku diyeti uygulayanlar, vegan diyet uygulayanlar, vegan diyetle birlikte aminoasit karışımlarını kullananlar ve normal diyet tüketenler olarak diyet uygulamalarına göre dört gruba ayrılmış ve besin alımları değerlendirilmiştir. Buna göre tüm hastaların enerji ve protein alımları yetersiz, çalışmanın başlangıcında ise Pku diyeti uygulayanlarda karbonhidrat alım oranı önerilenden yüksek, yağ alım oranı önerilenden düşük olarak bulunmuştur. Çalışma takibi boyunca Pku diyeti uygulayan hastalar ve vegan diyetle birlikte aminoasit karışımlarını kullanan hastalarda karbonhidrat alım oranı önerilenden yüksek, yağ alım oranı önerilenden düşük bulunmuştur. Çalışma boyunca aminoasit karışımı kullanmadan vegan diyeti uygulayan hastalarda karbonhidrat alım oranı düşük, normal diyet tüketenlerde de yağ alım oranları düşük bulunmuştur. Çalışmamızın sonuçlarıyla karşılaştırıldığında, tüm hasta gruplarında yetersiz enerji alımı ve yüksek karbonhidrat düşük yağ alım oranları yönüyle bu çalışmaya benzerdir. Protein alımlarına göre değerlendirildiğinde çalışmamızda sadece 18 yaş üzeri grupta yetersiz protein alımı bulunmuş, diğer yaş gruplarında yeterli protein alımı görülmüştür (29).

Fisberg ve arkadaşlarının kontrol grubuyla birlikte fenilketonüri hastalarının besin alımlarını değerlendirdiği bir çalışmada hastaların önerilen düzeyin altında enerji, kalsiyum, demir, çinko ve bakır aldığı ve protein alımının normal aralıkta olduğu bildirilmiştir. Çalışmamızın sonuçlarıyla karşılaştırdığımızda, tüm hasta grubumuzda yetersiz enerji, kalsiyum, demir ve çinko alımı görülmesi yönüyle bu çalışmaya benzerdir. Hasta grubumuzda protein alımı ise 0-4 yaş, 4-10 yaş, 10-18 yaş gruplarda normal aralıkta bulunurken, 18 yaş üzeri grupta yetersiz alım görülmüştür (30).

Çalışmamızda hastaların yaşları büyüdükçe daha fazla sıklıkta patates kızartması/cipsi tükettiği görülmüştür. Ayrıca çalışmamızda 0-4 yaş ve 4-10 yaş grubu hastaların sırasıyla %55,6 ve %47,1'i yemeklerini haşlama olarak tüketirken, 10-18 yaş ve 18 yaş üzeri yaş grubu olan daha büyük hastaların sırasıyla %40'ı ve %38,5'i yemeklerini kızartma yöntemiyle tüketmektedir. 0-4 ve 4-10 yaş grubunda istatistiksel anlamlı olarak yüksek bulunan "kavurma" yöntemi, 10-18 yaş grupta istatistiksel anlamlı olarak yüksek bulunan "haşlama" yöntemi, 18 yaş ve üzeri grupta istatistiksel anlamlı olarak yüksek bulunan pişirme yöntemlerinden biri olan "kızartma" pişirme

yöntemine dönüşmektedir. Bu da hastaların yaşları büyüdükçe sağlıklı pişirme yöntemlerinden uzaklaştıklarını göstermektedir. Bu sonuçlar hastaların uyguladıkları düşük fenilalaninli diyetlerinde obezite riski yaratabilir.

Fenilketonüri hastalarına ömür boyu doğal proteinlerden kısıtlı, yeterli enerji, protein, fenilalanin ve fenilalanin dışında diğer esansiyel aminoasitlerin yeterli düzeyde alındığı bir beslenme tedavisi uygulanması gerekmektedir. Hastaların çocukluk döneminde ailelerinin beslenme tedavisini uygulaması çok önemliken, yaşları büyüdükçe beslenme alışkanlıkları gelişmekte ve beslenme düzenlerini kendileri kontrol etmektedirler. Çalışmamızda gösterdiğimiz gibi, hastaların uyguladığı düşük protein içeren diyet beslenme alışkanlıklarını etkilemektedir. Ayrıca diyetle uyumları, besin tüketimleri ve formula tüketimleri gibi alışkanlıkları da hastaların kan fenilalanin düzeylerinin kontrol altında tutulabilmesi için çok önemlidir. Çalışmamızda hastaların beslenme alışkanlıkları, formula kullanım alışkanlıkları ve besin tüketimlerine bağlı olarak diyet fenilalanin kontrollerinin etkilendiği gözlemlenmektedir. Ayrıca hastaların uygulamak zorunda olduğu düşük proteinli diyet çalışmamızda da gösterdiğimiz gibi hastaların dengeli beslenmesini etkilemektedir. Hastaların karbonhidrat tüketim oranlarının yükselerek tükettikleri yağ oranlarının düşmesi hastalarda obeziteye veya yeterince beslenememe durumu zayıflık (kaşeksiye) yol açabilir. Çalışmamızda gözlemlendiğimiz gibi hastalarda beslenme tedavisi makrobesin ve mikrobesin öğelerinde eksikliklere veya dengesizliklere de yol açabilmektedir. Bu eksiklik ve dengesizliklerin düzenli olarak değerlendirilmesi yaşamın ilerleyen döneminde oluşabilecek mikrobesin eksikliklerine bağlı hastalık ve sorunları önlemek açısından çok önemli olacaktır. Buna bağlı olarak; beslenme tedavisinin etkinliğinin kontrolü için doktor muayeneleri ve diyetisyenlerin tıbbi beslenme tedavisi düzenlemelerinin küçük yaşlarda olduğu kadar hastaların yaşları büyüdükçe de önem kazanmaktadır. Yine de çalışmamızda araştırma örneklemimizin küçüklüğü ve farklı yaş gruplarının incelenmesinden dolayı, bu konuda hastaların beslenme alışkanlıkları ve beslenme tedavilerinin yeterliliğinin değerlendirilebileceği daha fazla çalışmaya ihtiyaç vardır.

Bilgilendirilmiş Onam: Bu çalışma Bezmialem Vakıf Üniversitesi Girişimsel Olmayan Araştırmalar Etik Komitesi tarafından 18.12.2018 tarih ve 22/296 sayılı kararıyla onaylanmıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Dış bağımsız.

Yazar Katkıları: Çalışma Konsepti/Tasarım- M.G.B., Z.T.; Veri Toplama-Z.T., M.G.B.; Veri Analizi/Yorumlama- M.G.B., Z.T.; Yazı Taslağı- Z.T., M.G.B.; İçeriğin Eleştirel İncelemesi- M.G.B.; Son Onay ve Sorumluluk- Z.T., M.G.B.

Çıkar Çatışması: Yazarlar çıkar çatışması beyan etmemişlerdir.

Finansal Destek: Yazarlar finansal destek beyan etmemişlerdir.

Ethics Committee Approval: This study was approved by the Bezmialem Vakıf University Non-Interventional Research Ethics Committee with its decision dated 18.12.2018 and numbered 22/296.

Peer Review: Externally peer-reviewed.

Author Contributions: Conception/Design of Study- M.G.B., Z.T.; Data Acquisition- Z.T., M.G.B.; Data Analysis/Interpretation- M.G.B., Z.T.; Drafting Manuscript- Z.T., M.G.B.; Critical Revision of Manuscript- M.G.B.; Final Approval and Accountability- Z.T., M.G.B.

Conflict of Interest: Authors declared no conflict of interest.

Financial Disclosure: Authors declared no financial support.

KAYNAKLAR/REFERENCES

- Brown Christine S, Lichter-Konecki U. Phenylketonuria (PKU): A problem solved? *Molecular Genetics Metabolism* 2015;6:8-12.
- Belanger-Quintana A, Burlina A, Hardling CO, Muntau AC. Up to date knowledge on different treatment strategies for phenylketonuria. *Molecular Genetics Metabolism* 2011;104: 19-25.
- Köksal G, Gökmen H. Çocuk Hastalıklarında Beslenme Tedavisi. Hatiboğlu Yayıncılık. 2016.
- Rocha Júlio C, MacDonald A. Dietary intervention in the management of phenylketonuria: current perspectives. *Pediatric Health, Medicine and Therapeutics* 2016. 1.214.96.163.
- Vockley J, Anderson H.C., Antshel K.M., Braverman N.E., Burton B.K., Frazier D.M. For the American College of Medical Genetics and Genomics Therapeutic Committee, Phenylalanine hydroxylase deficiency: diagnosis and management guideline. *Genet. Med.* 2014;16:188-200.
- Waisbren SE, Noel K, Fachrbach K, Cella C, Frame D, Dorenbaum A, et al. Phenylalanine blood levels and clinical outcomes in phenylketonuria. A systematic literature review and meta-analysis. *Mol Genet Metab* 2007;92:63-70.
- Burrage LC, McConnell J, Haesler R, O Riordan MA, Sutton VR, Kerr DS, McCandless SE. High prevalence of overweight and obesity in females with phenylketonuria. *Mol Genetics and Metabolism* 2012;107:43-48.
- Channon S, Goodman G, Zlotowitz S, Mockler C, Lee PJ. Effects of dietary management of phenylketonuria on long-term cognitive outcome. *Arch Diseases Child* 2007;92:213-8.
- Singh HR, Kalbe AJ, Guerrero VN, Sullivan MK, Elsas JL. Impact of a camp experience on phenylalanine levels, knowledge, attitudes and health beliefs relevant to nutrition management of phenylketonuria in adolescent girls. *Journal of American Diet Associate* 2000;100:797-803.
- Evans S, Daly A, Chahal S, Ashmore C, MacDonald J, MacDonald A. The influence of parental food preference and neophobia on children with phenylketonuria (PKU). *Mol Genet Metab Rep* 2018;14:10-4.
- Robert M, Rocha J C, Rijn M van, Ahring K, Bélanger-Quintana A, MacDonald A et al. Micronutrient Status in Phenylketonuria, *Molecular Genetics and Metabolism* 2013;110(Suppl):S6-17.
- Köse E, Arslan N. Vitamin/mineral and micronutrient status in patients with classical phenylketonuria. *Clinical Nutrition* 2019; 38(1):197-203.
- Crujeiras V, Aldámiz-Echevarría L, Dalmau J, Vitoria I, Andrade F, Roca I, et al. Vitamin and mineral status in patients with hyperphenylalaninemia. *Molecular Genetics and Metabolism* 2015;115(4):145-50.
- Walter J, Vitamin B12 Deficiency and Phenylketonuria, *Molecular Genetics and Metabolism* 2011;104(Suppl):S52-4.
- Stolen L, Lilje R, Jorgensen J, Bliksrud Y, Almaas R. High Dietary Folic Acid and High Plasma Folate in Children and Adults with Phenylketonuria, *Journal of Inherited Metabolic Disease* 2013;13:83-90.
- Çelik F, Ayaz A. Fenilketonüri ve B Grubu Vitaminler, *Beslenme ve Diyet Dergisi* 2012;1300-3089.
- Barreto J, Silva L, Leite M, Boa- Sorte N, Pimentel H, Purificação A. et al. Poor zinc and selenium status in phenylketonuric children and adolescents in Brazil. *Nutrition Research* 2008;28(3):208-11.
- Türkiye Beslenme Rehberi, 2015. T.C. Sağlık Bakanlığı, Türkiye Halk Sağlığı Kurumu.
- Özel HG, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Dokoupil K, Lammardo AM, Robert M, et al. Overweight and obesity in PKU: the results from 8 centres in Europe and Turkey. *Mol Genet Metab Rep* 2014;1:483-6.
- Ahring K, Be' langer-Quintana A, Dokoupil K, Gokmen Ozel H, Lammardo Anna M, MacDonald A, et al. Dietary management practices in phenylketonuria across European centres. *Clin Nutr* 2009;231-6.
- Top ÜF, Alemdar KD. Fenilketonüri Çocukları Olan Ailelerinin Yaşadıkları Güçlükler: Niteliksel Bir Çalışma. *The Difficulties Facing Families of Children with Phenylketonuria: A Qualitative Study. Hemşirelikte Eğitim Ve Araştırma Dergisi* 2015;12(1):62-8.
- Bayram S, Kanbur E. Fenilketonüri Adolesanların Diyete Uyum ve Depresif Duygu Durum Sıklığının Saptanması, *Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi* 2021;15:518-25.
- Alptekin İM, Çakıroğlu FP. Fenilketonüri Hastalarının Sosyal Yaşamda Karşılaştıkları Zorluklar: Niteliksel Bir Araştırma, *ACU Sağlık Bilimleri Dergisi* 2019;10(4):763-9.
- Donat B. Fenilketonüri Hastalığında Diyete Uyum ve Diyete Uyumda Karşılaşılan Sorunlar. *Yeditepe Üniversitesi*, 2016.
- Okano Y, Hattori T, Fujimoto H, Noi K, Okamoto M, Watanabe T, et al. Nutritional status of patients with phenylketonuria in Japan. *Molecular Genetics and Metabolism Reports* 2016;8:103-10.
- M. Stroup B, M. Ney D , Sangita G M, Rohr F, Gleason S, Calcar S, et al. Metabolomic Insights into the Nutritional Status of Adults and Adolescents with Phenylketonuria Consuming a Low- Phenylalanine Diet in Combination with Amino Acid and Glycomacropeptide Medical Foods. *Journal of Nutrition and Metabolism*. Volume 2017, Article ID 6859820, 17 pages.
- Acosta P. PKU Nutrition Management Guidelines, Final Report. *Genetic Metabolic Dietitians International First Edition*. 2015.
- Green B, et al. Nutritional and Metabolic Characteristics of UK Adult Phenylketonuria Patients with Varying Dietary Adherence. *Nutrients* 2019;11:2459.
- Das AM, et al. Dietary habits and metabolic control in adolescents and young adults with phenylketonuria: self-imposed protein restriction may be harmful. *JIMD Rep* 2014;13:149-58.
- Fisberg RM, et al. Nutritional Evaluation of Children with Phenylketonuria. *Sao Paulo Med J* 1999;117:185-91.