T.C.
HARRAN ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ
HEMŞİRELİK ANABİLİM DALI

KALITSAL METABOLİK HASTALIĞI OLAN ÇOCUĞA SAHİP EBEVEYNLERİN YAŞAM KALİTESİ, BAKIM YÜKÜ VE ETKİLEYEN FAKTÖRLERİN BELİRLENMESİ

Fatma ASLAN

YÜKSEK LİSANS TEZİ

DANIŞMAN
Doç. Dr. Hülya KARATAŞ

ŞANLIURFA-2021

T.C.
HARRAN ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ
HEMŞİRELİK ANABİLİM DALI

KALITSAL METABOLİK HASTALIĞI OLAN ÇOCUĞA SAHİP EBEVEYNLERİN YAŞAM KALİTESİ, BAKIM YÜKÜ VE ETKİLEYEN FAKTÖRLERİN BELİRLENMESİ

Fatma ASLAN

YÜKSEK LİSANS TEZİ

DANIŞMAN
Doç. Dr. Hülya KARATAŞ

“Bu çalışma herhangi bir kurum tarafından desteklenmemiştir.”

ŞANLIURFA-2021

TEŞEKKÜR

Çalışmamım her aşamasında deneyim ve bilgisi ile bana yol gösterici olan, uzmanlık eğitimimde büyük emekleri olan ve aynı zamanda tez danışmanım olarak tezimin hazırlanmasında yardımlarını esirgemeyen değerli hocam Doç. Dr. Hülya KARATAŞ'a,

Tez çalışması boyunca yardımlarını esirgemeyen Çocuk Servisinde çalışan mesai arkadaşlarıma, arkadaşım Sibel KÜÇÜK'e, metabolizma hocası Uz. Dr. Seda GÜNEŞ'e,

Araştırmaya gönüllü katılarak çalışmanın gerçekleşmesine katkı veren tüm hasta çocuklara ve ebeveynlerine,

Hayatım boyunca benden desteğini esirgemeyen sevgili ablam Aynur DEMİR'e,
Sonsuz teşekkürlerimi sunuyorum.

Fatma ASLAN

2021

İÇİNDEKİLER **Sayfa No**

TEŞEKKÜR ..... **İİİ**
TABLOLAR DİZİNİ ..... **Vİ**
SİMGELER VE KISALTMALAR DİZİNİ ..... **Vİİ**
ÖZET ..... **Vİİİ**
ABSTRACT ..... **İX**
1.GİRİŞ **10**
1.1.Problemin Tanımı ve Önemi 10
1.2. Araştırmanın Amacı 11
2.GENEL BİLGİLER **12**
2.1. Kalıtsal Metabolik Hastalığın Tanımı ve Tarihçesi 12
2.2. Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Epidemiyolojisi 12
2.3. Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Patofizyolojisi 13
2.3.1. Entoksikasyon Tipi Hastalıklar 13
2.3.2. Enerji Metabolizması Hastalıkları 16
2.3.3. Kompleks Molekül Hastalıkları 17
2.4.Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Tanı ve Tedavisi 18
2.4.1. Yenidoğan Tarama Programı 19
2.4.2. Genişletilmiş Yenidoğan Taraması 20
2.4.3.Selektif Metabolik Tarama Testleri 21
2.4.4.Türkiyede Yapılan Yenidoğan Tarama Testi 22
2.4.5. Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Tedavi Yöntemleri 25
2.5.Yaşam Kalitesi 25
2.6. Bakım Verme Yükü 28
3. GEREÇ VE YÖNTEM **32**
3.1. Araştırmanın Tipi 32
3.2. Araştırmanın Yapıldığı Yer ve Tarih 32
3.3. Araştırmanın Evreni ve Örneklemi 32
3.4. Araştırmanın Değişkenleri 32
3.5. Veri Toplama Araçları 32
3.5.1. Tanımlayıcı Özellikler Soru Formu 32
3.5.2. Yaşam Kalitesi Ölçeği 33
3.5.3. Zarit Bakım Verme Yükü Ölçeği 33
3.6. Verilerin Toplanması 34
3.7. Verilerin Değerlendirilmesi 34
3.8. Araştırmanın Etik Boyutu 34
3.9. Araştırmanın Sınırlılıkları 35

4. BULGULAR 36

5.TARTIŞMA 51

5.1. Yaşam Kalitesine İlişkin Bulguların Tartışılması 51
5.2. Bakım Verme Yüküne İlişkin Bulguların Tartışılması 54

6.SONUÇ VE ÖNERİLER 58

7.KAYNAKLAR 59

8.EKLER 68

Ek 1. Tanımlayıcı Özellikler Soru Formu 68
Ek 2. Yaşam Kalitesi Ölçeği 72
Ek 3. Zarit Bakım Verme Yükü Ölçeği 77

TABLOLAR DİZİNİ **Sayfa No**

Tablo 1. Çocuğa İlişkin Demografik Özelliklerin Dağılımı…….26

Tablo 2. Ebeveynlere İlişkin Demografik Özelliklerin Dağılımı…….27

Tablo 3. Bakım Verme Yükü Ölçeği veYaşam Kalitesi Ölçeği Altboyut Puan Dağılımı……30

Tablo 4. Çocukların Bazı Demografik Özelliklerinin, Ebeveynlerin Bakım Verme Yükü Ölçeği ve Yaşam Kalitesi Ölçeği Altboyut Puanlarını Etkileme Durumları……..30

Tablo 5. Ebeveylerin Bazı Demografik Özelliklerinin Zarit Bakım Verme Yükü Ölçeği ve Yaşam Kalitesi Ölçeği Altboyut Puanlarını Etkileme Durumu……..33

Tablo 6. Çocuğa ve Ebeveynlerine Ait Bazı Demografik Özelliklerin Bakım Verme Yükü Ölçeği ve Yaşam Kalitesi Ölçeği Altboyut Puan Dağılımı…….37

SİMGELER VE KISALTMALAR DİZİNİ

KMH: Kalıtsal Metabolik Hastalık

FKÜ: Fenilketonüri

KF: Kistik Fibrozis

KH: Konjenital Hipotiroidi

BE: Biotinidaz Eksikliği

TDK: Türk Dil Kurumu

TTD: Türk Toraks Derneği

DMH: Doğumsal Metabolik Hastalık

GDH: Glikojen Depo Hastalıkları

CDG: Doğumsal Glikozilasyon Hastalıkları

TNSA: Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması

MSUD: Akçaağaç Şurubukokulu İdrar Hastalığı

MMA: Metilmalonik Asidüri

PPA: Probpionik Asidüri

IVA: İzovalerik Asidüri

İKAAK: İdrar ve Kan Aminoaasit Kromatografisi

İRT: İmmün Reaktif Tripsinojen

HFI: Herediter Früktoz İnteloransı

HH: Herediter Hemokromatozis

A1ATE: Alfa-1 Antitripsin Eksikliği

DSÖ: Dünya Sağlık Örgütü

ZBYÖ: Zarit Bakım Verme Yükü Ölçeği

WHOQOL-BREF: World Health Organization Quality of Life-Bref

ÖZET

KALITSAL METABOLİK HASTALIĞI OLAN ÇOCUĞA SAHİP EBEVEYNLERİN YAŞAM KALİTESİ, BAKIM YÜKÜ VE ETKİLEYEN FAKTÖRLERİN BELİRLENMESİ

FATMA ASLAN

Hemşirelik Anabilim Dalı, Yüksek lisans Tezi

Bu çalışma Kalıtsal Metabolik Hastalığı olan çocuğa sahip ebeveynlerin yaşam kalitesi, bakım yükü ve etkileyen faktörlerin belirlenmesi amacıyla tanımlayıcı tipte yapılmıştır.

Çalışmanın örneklemini Şanlıurfa ilindeki Harran Üniversitesi Hastanesinin Çocuk Metabolizma polikliniğine ve kliniğine başvuran, çalışmaya katılma kriterlerini taşıyan 121 kalıtsal metabolik hastalık tanısı almış çocuğun ebeveynleri oluşturmuştur. Veriler Tanımlayıcı Özellikler Soru Formu, Yaşam Kalitesi Ölçeği ve Bakım Verme Yükü Ölçeği kullanılarak elde edilmiştir. Veriler IBM SPSS V23 ile analiz edilmiştir. Normal dağılıma uygunluk Kolmogorov-Smirnov ve Shapiro-Wilk testleriyle yapılmıştır. Demografik özelliklere göre ölçek puanlarının karşılaştırılmasında Tek yönlü MANOVA kullanılmış ve çoklu karşılaştırmalar Duncan testiyle gerçekleştirilmiştir. Analiz sonuçları nicel veriler için ortalama ± s. sapma olarak önem düzeyi $p<0,050$ olarak alınmıştır.

Bu çalışmada yaşam kalitesi ölçeği alt boyut puanları; genel sağlık durumu ortalama değeri 43,6 ± 18, fiziksel sağlık ortalama değeri 42,7 ± 12,7, psikolojik ortalama değeri 51,3 ± 15, sosyal ilişkiler ortalama değeri 47,5 ± 19,9, çevre ortalama değeri 46,9 ± 16,4 olarak bulunmuştur. Ebeveynlerin bakım yükü puan ortalaması ise 37.6±13.1 bulunmuştur.

Bakım veren ebeveynlerin yaşam kalitesinin, fiziksel sağlık başta olmak üzere birçok alanda etkilendiği ve bu ebeveynlerin bakım yükünün ise hafif/orta derecede olduğu tespit edilmiştir.

Anahtar Kelimeler; Kalıtsal metabolik hastalık, ebeveyn, yaşam kalitesi, bakım yükü.

ABSTRACT

EXAMINING THE QUALITY OF LIFE, BURDEN OF CARE, AND AFFECTING FACTORS OF PARENTS WITH A CHILD WITH A HEREDITARY METABOLIC DISEASE

FATMA ASLAN

Department of Nursing, Master's Thesis

This study was designed as a descriptive study to examine the quality of life, care burden, and affecting factors of parents who have a child with a Hereditary Metabolic Disease.

The sample of the study consists of parents of 121 children diagnosed with a hereditary metabolic disease, who applied to the Pediatric Metabolism outpatient clinic at Harran University Hospital in Şanlıurfa and met the criteria for participation in the study. Data were obtained with the Descriptive Characteristics Questionnaire, the Quality of Life Scale, and the Caregiver Burden Scale. Data were analyzed with IBM SPSS V23. Conformity to normal distribution was examined by using Kolmogorov-Smirnov and Shapiro-Wilk tests. One-way MANOVA was used to compare scale scores by demographic characteristics and multiple comparisons were carried out with the Duncan test. In the analysis results, the significance level as mean ± standard deviation for quantitative data was accepted as $p<0.050$.

In this study, the mean sub-dimension scores of the quality of life scale were found to be 43.6 ± 18 for general health status, 42.7 ± 12.7 for physical health, 51.3 ± 15 for psychological, 47.5 ± 19.9 for social relations, and 46.9 ± 16.4 for the environment. The mean score of the parents for the care burden scale was found to be 37.6±13.1.

The quality of life of the caregiving parents was found to be affected in many aspects, especially in physical health, and the care burden of these parents was found to be at a mild/moderate level.

Keywords; Inherited metabolic disease, parent, quality of life, burden of care.

1. GİRİŞ

1.1. Problemin Tanımı ve Önemi

Kalıtsal metabolik hastalıklar (KMH), çok nadir görülmekle birlikte hemen hemen hepsi otozomal resesif geçiş gösteren bu hastalıklar akraba evliliğinin yüksek olduğu ülkelerde daha sık görülmektedir (1). Akraba evliliklerinin dünya ortalamasının çok üstünde gerçekleştiği ülkelerden biri de Türkiye'dir. Ülkemizde akraba evliliği bölgeler arasında en yüksek Güneydoğu Anadolu bölgesinde (%43) görülmektedir ve bu akraba evliliklerin %11'i birinci derece kuzen evliliğidir (2). Genetik materyallerini ebeveynlerinden alan çocukların mutasyonlu gen aktarımı akraba evliliği ile artmakta ve kalıtsal metabolik hastalıkla toplam görülme sıklığı %1 dolaylarında olmaktadır (1).

Kalıtsal metabolik hastalıklar (KMH), herhangi bir enzimin ya da kofaktörün aktivitesindeki azalma veya eksikliği sonucu meydana gelen, genel olarak otozomal resesif geçiş gösteren biyokimyasal bozukluklardır (3,4). KMH çocuğun intrauterin dönemdeki hayatından başlayarak erişkin döneme kadar geniş bir zaman aralığında kendini gösterebilmektedir. KMH' ya tanı koyabilmek oldukça güçtür ve çoğu zaman tanı koyarken gecikmeler yaşanmaktadır. Bunun nedenleri genellikle hastalıkların nadir görülebilmesi, emmede güçlük, laterji, kilo alamama gibi metabolik hastalığa özgün olmayan belirti ve bulgularla hastalığın ortaya çıkmasıdır. Klinik belirti ve bulguları belirlemek açısından çocuğun yaşı ve metabolik bozukluğun derecesi değişkenlik göstermekte ve bu hastalıkların hemen hemen hepsi bütün organları etkileyebilmektedir (5). Metabolik hastalığa sahip olan bebekler genellikle doğumda normal olarak görünürler ve beslenmeye başladıktan sonraki günlerde bebeklerde hastalık belirtileri ortaya çıkmaktadır (4, 6). Bu hastalığa sahip çocukların semptom yükü oldukça yüksektir ve daha çok; nörolojik, solunum ve gastrointestinal sistemleri etkileyerek semptom verirler. Çoğu tedavisi oldukça zor olan semptomlardır. Bu çocuklara gerekli bakımı sağlamak için özel dikkat göstermek gereklidir (7).

KMH teşhis ve tedavi olasılıklarındaki hızlı gelişmeler, görülme sıklığını ve artan sağkalımı etkilemiş ve KMH'yı kronik hastalıklar olarak tanımlamıştır (8). Buna rağmen hayatta kalmakla birlikte çocuklarda işlevsel engeller ve zihinsel gerilikler görülür. Bu çocukların ihtiyaç duyduğu ekstra bakım, esas olarak bunu hayatlarına dahil etmek zorunda olan ebeveynleri tarafından sağlanmaktadır. Ayrıca KMH sıkı diyet kontrolü ve

sık hastaneye yatma nedeniyle hastaların günlük yaşamlarını etkileyebilmektedir. KMH için kısıtlayıcı diyetle tedavi olmak, çocukların bakım veren ebeveynlerine bağımlılığını çoğunlukla artırabilir ve tedavi edilen kalıtsal metabolik hastalık tanılı çocukların ve ailelerinin yaşam kalitesini önemli ölçüde etkileyebilir (9). Kalıtsal metabolik hastalığı olan bir çocuğa ebeveynlik yapmanın yükü, sağlıklı çocukların ebeveynlerine kıyasla önemli ölçüde daha düşük sağlıkla ilişkili yaşam kalitesi ile ifade edilir (10). Bu özel koşullar dikkate alındığında bakım veren ebeveynler, çocukların bakımını koordine etmede çok büyük engellerle karşılaşırlar. Ebeveynler sürekli olarak KMH tanılı çocuklarını izlemeleri gerektiği için çocuğun bakımına oldukça uzun zaman ayırmak zorunda kalırlar (11, 12). Bu nedenlerle bakım veren ebeveynlerin, aile ve sosyal yaşamları birçok açıdan ciddi bir şekilde etkilenmektedir (10).

Kalıtsal metabolik hastalıklar ve bu hastalıklar için gerekli olan tedavi süreçleri, genellikle ailevi işlevleri olumsuz olarak etkilemektedir. KMH ebeveynlerin sosyal yaşantılarını kısıtlar, kendisi ve diğer çocukları için gerekli olan ihtiyaçlarını karşılamada güçlükler yaşamasına ve maddi bir yüke maruz kalmalarına sebep olabilir (13, 14, 15). Bu zorluklar nedeniyle ebeveynlerin bakım verme yükü artabilir ve yaşam kalitesi önemli ölçüde etkilenebilir (10, 16).

1.2. Araştırmanın Amacı

Bu çalışma Kalıtsal Metabolik hastalığı olan çocuğa sahip ebeveynlerin yaşam kalitesi, bakım yükü ve etkileyen faktörlerin belirlenmesi amacıyla yapılmıştır.

2. GENEL BİLGİLER

2.1. Kalıtsal Metabolik Hastalığın Tanımı ve Tarihçesi

Metabolik yolaktaki bir enzimin ya da herhangi bir kofaktörün eksikliği veya yokluğu sonucunda özel bir metabolitin oluşamaması ya da birikimi sonucu olarak Kalıtsal Metabolik Hastalıklar (KMH) ortaya çıkmaktadır (17). "Kalıtsal Metabolik Hastalık" teriminin ilk defa kullanıldığı yer Archibalt Garrod' un siyah idrar rengi sebebiyle "Alkaptonüri" adıyla bilinen hastalığın ailevi geçişli olduğunu belirttiği yayınıdır (18). Daha sonra geçmişten günümüze kadar bu alanda büyük araştırmalar olmuş ve Kalıtsal Metabolik bozuklukların birçoğu detaylı olarak tanımlanmıştır (19). Geçmişten günümüze kadar 1.000'den fazla, farklı KMH türü tanımlanmıştır (20). Bireysel olarak KMH genellikle nadir görülmesine karşı, bir hastalık grubu olarak düşünülürse göreceli olarak daha çok görülürler ve genellikle toplam insidansı 1:800-1:2500 doğumdur (21). KMH' ya sahip çocuk hastaların genel olarak %25'i hastalığın belirti ve bulgularını yenidoğan döneminde gösterirler. Bu belirti ve bulgular çoğunlukla doğumu takip eden saatler veya günler sonrasında ortaya çıkar. Genellikle aktivitede azalma, emmede güçlük ya da emememe, solunumsal sıkıntılar, uykuya meyilli olma veya nöbet geçirme gibi nonspesifik semptomlarla kendilerini gösterirler (22).

2.2. Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Epidemiyolojisi

Nadir sayıda olduğu düşünülmekte olan metabolik hastalıkların sayıları her geçen gün hızla artmaktadır (23). Kalıtsal Metabolik hastalıkların, genetik olarak aktarıldıkları dikkate alındığında akraba evliliklerinin dünya ortalamasının çok üstünde gerçekleştiği ülkelerden biri de Türkiye'dir. Akraba evliliği oranı en düşük %18 ile Batı Anadolu bölgesinde iken en yüksek orana sahip bölge ise % 43 ile Güneydoğu Anadolu bölgesidir. Türkiye'de akraba evliliklerin %11'i birinci derece kuzen evliliğidir (2). Gelişmiş ülkelerle kıyaslandığında ülkemizde akraba evliliklerinin ve doğum sayısının fazla olması sonucu kalıtsal metabolik hastalıklara daha sık rastlanmaktadır. Metabolik hastalıkların görülme sıklığı dünya genelinde hastalığın türüne göre farklılık göstermektedir. Örneğin dünyada ortalama olarak 1/10.000 sıklıkla görülen fenilketonüriye (FE) ülkemizde 1/4500 oranında, dünyada 1/60.000 sıklıkta görülen biotinidaz eksikliğine (BE) ülkemizde 1/11.000 oranında rastlanmaktadır (1). Konjenital hipotiroidinin dünya ortalamasında (KH) sıklıkla 1/3500-1/4000 oranında değişmekle birlikte Ülkemizde yürütülen bir insidans çalışmasında kalıcı konjenital hipotiroidi sıklığı 1:3344 olarak

tespit edilmiştir (1). Kistik Fibrozisin (KF) ise görülme sıklığı etnik gruplara göre değişmektedir. Hastalığın görülme oranı 1/2000-3500 canlı doğumda bir iken, taşıyıcılık oranı 1/25 olarak bildirilmiştir. Hastalığın insidansının populasyonlar arasında değişkenlik gösterdiği bilinmekle birlikte ülkemizde yapılan kısıtlı sayıdaki çalışmalarda insidansın 1/3000 olduğu belirtilmiştir. Buna rağmen akraba evliliğinin çok sık olduğu göz önüne alınınca bu oranın daha yüksek olduğu sanılmaktadır (1, 24).

2.3. Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Patofizyolojisi

Kalıtsal Metabolik Hastalıklar, altta yatan patofizyolojik mekanizmalarına göre üç alt gruba ayrılabilir (18).

2.3.1. Entoksikasyon Tipi Hastalıklar

Genellikle oluşan metabolik bir blok sonucu ara ürünlerin birikerek veya akut ilerleyerek bu ürünlerin zehirleyici bir klinik tablo oluşturmasıyla meydana gelirler. Bu hastalık gruplarının genel olarak paylaştığı ortak klinik tabloda; embriyo-fetal gelişim etkilenmez. Sıklıkla semptomsuz bir ara süreçten sonra "Entoksikasyon Tipi" klinik olarak akut işaretler (kusma, karaciğer yetersizliği, koma, tromboembolik komplikasyonlar vb.) ya da kronik belirtiler (gelişme geriliği, organ yetersizliği, lens ektopisi, kardiyomyopati) ortaya çıkar. Semptomsuz olarak geçen aralığın süresi saat, gün ya da hafta olarak ifade edilebilir. Belli bir süreçten sonra katabolizma, enfeksiyon, açlık ve besin alımı atağı başlatabilir. Bu grupta sıklıkla aşağıdaki hastalıklar ortaya çıkmaktadır (5).

Bunlar;

- Aminoasit metabolizmasından kaynaklanan hastalıklar; Fenilketonüri (FKÜ), Akça ağaç şurubu kokulu idrar hastalığı (MSUD), Homosistinuri, Tirozinemi vs.
- Organik asidüriler; Metilmalonik asiduri (MMA), Propionik asiduri (PPA), İzovalerik asiduri vs.
- Doğumsal üre siklüs defektleri ve şeker entoleransı; Galaktozemi, Herediter früktoz İnteloransı vs.
- Metal entoksikasyonu; Wilson hastalığı, Menkes hastalığı, Hemokromatozis ve Porfiri vb. yer alır (1, 18).

Fenilketonüri: Bir enzim olarak adlandırılan fenilalanin hidroksilaz enziminin veya bu enzime ait kofaktör (tetrahidrobiyopterin) maddesinin eksik ya da yetersizliğinden dolayı ortaya çıkan bir protein metabolizma bozukluğudur. Hasta çocukların doğumdaki belirtileri asemptomatiktir. Çoğunlukla 6. ayın sonunda belirgin şekilde gelişme geriliği ve mikrosefali ortaya çıkar. Diğer klinik bulgular ise idrar ve ter kokusunun küf benzeri olması, açık saç, göz ve cilt renginin olması ve egzamatöz cilt lezyonlarıdır. Tanı genellikle idrar ve kan aminoasit kromatografisindeki (İKAAK) yükselmiş fenilalanin değerleriyle konur (25, 98).

Akçaağaç Şurubu Hastalığı (MSUD) : Bu hastalık dallı zincirli α-ketoasit dehidrojenaz enziminin patojenik varyasyonları sebebiyle dallı zincirli amino asitler olan izolösin, lösin ve valinin metaboliz edilememesi sonucu ortaya çıkan otozomal resesif geçişli nadir bir bozukluktur (Genel olarak görülme sıklığı 1/185.000 olmakla birlikte ülkelere göre geniş değişiklikler göstermektedir. (26, 27, 98).

Homosistinüri: Bu hastalık sistatiyonin beta sentaz eksikliği sonucunda, idrar ve kandaki homosistein ile metabolitlerindeki anormal birikim olarak görülen bir metiyonin metabolizması bozukluğu hastalığıdır (28, 98). Tanı İKAAK ile konulur.

Tirozinemi: Tirozinemi tip I (TTI), tirozin yıkımındaki son basamakta yer alan fumarilasetoasetat hidrolaz (FAH) enziminin eksikliği sonucu ortaya çıkan doğumsal metabolik bir hastalıktır. Görülme sıklığı 1/100000-1/120000 olarak saptanmıştır (29).

Metilmalonik Asiduri (MMA): metilmalonil-CoA'dan süksinil-CoA oluşumundan kaynaklanan defekt sonucunda metilmalonatın, idrar ve diğer vücut sıvılarının birikimi ile karakterize olan kalıtsal bir metabolik bozukluktur. Mitokondrial bir enzim çeşidi olan Metilmalonil-CoA mutaz, enzim defektlerine bağlı oluşabildiği gibi Metilmalonil-CoA mutazın kofaktörü olan 5'-deoksiadenozilkobalaminin sentezinde, hücre içine alımı sırasında ya da transportundaki bozukluklar sonucu hastalık oluşabilmektedir (30).

Propionik Asiduri (PPA): Propiyonik Asidemi, Propiyonil CoA Karboksilaz enzim eksikliği sonucunda propiyonik asit birikimine neden olan bir metabolik bozukluktur. Hastalar sıklıkla kusma, dehidratasyon, ensefalopati, letarji ile başvurabilirler. Görülme sıklığı 1/35000-75000' dir. PCCA ile PCCB genlerindeki

mutasyonlar sonucu hafif formları olabilir. Gerçek insidansın 1/18000 olduğu düşünülmektedir (31).

İzovalerik Asiduri (IVA): Kalıtsal bir metabolizma bozukluğu olan İzovalerik Asidemi (IVA), otozomal olarak çekinik kalıtım modeli gösteren, lösin katabolizmasında görev alan izovalerilCoA dehidrogenaz enziminin eksikliğinden kaynaklanan bir hastalıktır. Kusma, ketoasidoz ve atalet ile karakterize edilmektedir. Tedavi edilmemesi halinde ölüm ile sonuçlanabilmektedir (32).

Galaktozemi: Galaktoz metabolizmasının otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalığıdır. Klasik Galaktozemi, 9p13 kromozomunda bulunan Galaktoz-1-Fosfat Üridil Transferaz genindeki homozigot veya heterozigot mutasyon sonucundaki galaktoz metabolitlerinin toksik birikimi sonucu ile oluşur (33).

Herediter Früktoz İnteloransı (HFI): Früktoz metabolizması sorunlarından biridir. Karaciğer, böbrek ve ince bağırsaktaki fruktoaldolaz B eksikliğinden kaynaklanmaktadır. Semptomları yalnızca sorbitol, früktoz ve sükroz alımından sonra oluşmaktadır. Bu enzimin eksikliği sonucu früktoz-1-fosfat birikmekte, karaciğer ve böbrek tübülünde toksik etki göstermektedir (34).

Wilson Hastalığı: Genellikle ileri çocukluk ya da genç erişkin dönemde; hepatik, nörolojik, psikiyatrik bulgular ya da bunların kombinasyonu şeklinde meydana gelen bir hastalıktır. Kromozom 13'te bulunan ATP7B genindeki mutasyon sonucu bakır safra ile atılamayıp, en başta karaciğerde, daha sonra beyinde, böbreklerde ve kornealarda birikir. İnsidansı 1-2/100.000 kişide görülür (35).

Menkes Hastalığı: "Menkes kinky hair" sendromu olarak da bilinen Menkes hastalığı, erken bebeklik döneminde kendini gösteren, nörodejeneratif bir hastalıktır. Hastalığın nedeni, bakır emilim ve transportundan görevli P-tipi ATPase (ATP7A) eksiliğinden kaynaklanmaktadır. Hastalık daha çok erkeklerde, ender olarak da kızlarda görülmektedir. Görülme sıklığı 1/35000-1/250000 olarak tahmin edilmektedir (36).

Hemokromatozis: Herediter Hemokromatozis (HH), özellikle kuzey Avrupa'da yaşayan insanlarda, en çok görülen genetik bir hastalıktır. Herediter Hemokromatozis (HH)'in tanı, teşhis ve tedavisiyle ilgili önemli gelişmeler olmuştur. Herediter

hemokromatozis (HH), Hepsidin eksikliği sonucu, demirin aşırı derecede emilimi ile kendini gösteren, herediter bir demir metabolizma hastalığıdır (37).

Porfiria: Porfirialar, hemoglobin yapıtaşlarından birini oluşturan Hem üretiminin ara yollarındaki enzim eksiklikliğine bağlı fotosensitif toksik ürünlerin karaciğer, deri ve göz gibi çeşitli organlarda birikimi sonucu oluşan ve nadir görülen metabolik bozukluklardır (38).

2.3.2. Enerji Metabolizması Hastalıkları

Bu grup hastalıklar sıklıkla karaciğer, beyin, kas, kalp ya da diğer dokulardaki enerji üretimi ya da tüketimindeki kısmi eksikliğe bağlı olarak klinik belirti ve bulgular oluşturur. Tanı sıklıkla zordur.

- Glukoneogenez ve Glikojenoliz bozuklukları,
- Glikojen Depo Hastalıkları (GDH)
- Yağ Asidi Oksidasyon Defektleri,
- Mitokondrial hastalıklar bu grupta yer alır.

Enzim analizi için biyopsi, moleküler analiz ve fibroblast kültürü gerekir (5, 18).

Glukoneogenez ve Glikojenoliz bozuklukları; Amilo 1-6 glikozidaz (debrancher) enzim eksikliği, karaciğer fosforilaz eksikliği, fosforilaz kinaz eksikliği, glikojen sentetaz eksikliği glukoneogenez hastalıklarına neden olmaktadır. Glikoz 6 fosfataz Eksikliği, Fruktoz 1-6 difosfataz eksikliği, fosfoenol piruvat karboksi kinaz eksikliği, piruvat karboksilaz eksikliği ise glikojenoliz bozukluklarına neden olmaktadır (39).

Glikojen Depo Hastalıkları (GDH); farklı dokularda anormal sayıda ve ya yapıda glikojenin depolanmasıyla karakterize olan kalıtsal hastalıklardır. En fazla etkilenen organlar kas ve karaciğerdir. Bütün glikojen depo hastalıklarının (GDH) yaklaşık olarak görülme oranı 20.000-40.000 canlı doğumda 1 olduğu bildirilmiştir (40).

Yağ Asidi Oksidasyon Defektleri: Orta zincirli açil KoA dehidrogenaz enziminin eksikliği sonucu en çok görülen formudur. İnsidansı 1/16,400-1/46,000 arasındadır (41).

Mitokondrial hastalıklar; Mitokondriler oksidatif fosforilasyondan sorumlu olan hücre içi organellerdir. Piruvat oksidasyonu, Krebs siklusu, yağ asidi oksidasyonu ve amino asit metabolizmasında da görevleri vardır. Mitokondriyal DNA ya da nükleer DNA' daki mutasyonlar sonucu solunum zinciri ya da oksidatif fosforilasyon fonksiyonlarında bozulmaya neden olan, birden fazla sistemi etkileyen multi sistemik hastalıklardır. Santral sinir sistemi ve kas gibi yüksek enerjiye ihtiyacı olan sistemleri daha çok etkilemektedir (42).

2.3.3. Kompleks Molekül Hastalıkları

Bu hastalık grubundaki esas bozukluk; hücre içindeki organellerin kompleks moleküllerinin sentezi veya yıkımında bozukluk mevcuttur. Semptomlar genellikle ilerleyici ve kalıcı olup araya giren olaylardan ya da besin alımından bağımsızdır.

- Tüm Lizozomal Depo Hastalıkları,
- Peroksizomal Hastalıklar,
- Alfa-1 antitripsin eksikliği hastalığı,
- Doğumsal glikozilasyon hastalıkları (CDG) vb. bu grupta yer alan hastalıklardır (5).

Tüm Lizozomal Depo Hastalıkları (LDH); Tüm LDH‘lerde spesifik özellik, başlangıç olarak spesifik makromoleküllerin ya da monomerik bileşenlerin endozomal-otofajik-lizozomal sistemi ile ilgili organellerin içinde birikmesiyle başlamalarıdır. Çoğu LDH asidik hidrolaz yetersizliklerinden kaynaklansa da bu koşulların önemli bir kısmı lizozomal membran proteinlerindeki veya enzimatik olmayan çözünebilir lizozomal proteinlerdeki bozukluklardan kaynaklanır. Bu nedenlerle, LDH‘ler hem enzimatik hem de non-enzimatik lizozomal proteinlerin normal fonksiyonlarındaki bozulmalar yol açmaktadır (43).

Peroksimal Hastalıklar; Peroksizom yağ asitleri beta oksidasyonuyla, safra asitleri ve plazmalojen türü lipidlerin sentezinde görev alan organellerdir. Peroksizomlar eritrosit dışında bütün hücrelerde bulunmasından dolayı peroksizomal hastalıklarda birçok sistem tutulumuna neden olabilmektedir. Peroksizomal hastalıkları; peroksizom biyogenez kusurları, peroksizomal enzim eksiklikleri ve peroksizomal substrat transport bozuklukları adı altında toplanmaktadır (44).

Alfa-1 Antitripsin Eksikliği (A1ATE); İngiliz literatürlerinde çocuklarda en çok rastlanan genetik karaciğer hastalığı şeklinde ifade edilmektedir. Günümüzde, dünyada farklı ırk ve etnik gruplarda görüldüğü sıklıkla bildirilmektedir. Görülme sıklığı Avrupa ve Kuzey Amerika'da 1/3.8-13.4 arasında olduğu bildirilirken, Türkiye'de olgu sunumları dışında görülme oranının belirlendiği bir kaynak bulunmamaktadır (45).

Doğumsal Glikozilasyon Hastalıkları (CDG); Konjenital glikozilasyon hastalıkları glikokonjugatların glikozilasyonunda azalma ya da artmaya bağlı olarak ortaya çıkan geniş bir genetik hastalık grubudur (46). Konjenital glikozilasyon hastalıkları çoğunlukla nörolojik tutulumla kendini gösterse bile bütün sistemleri tutabilir ya da tek bir organ tutulumu olarak da ortaya çıkabilir (47).

2.4.Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Tanı ve Tedavisi

Kalıtsal metabolik hastalıklar (KMH) neden oldukları belirti ve bulgular sebebiyle özellikle yenidoğan dönemi ve süt çocukluğu dönemlerinde diğer çocukluk dönemi hastalıkları ile karışabilmektedir. Bu yaş grubundaki bir çocuk daha önce sağlıklı iken aniden gelişen klinik hastalık belirti ve bulguların varlığında ayırıcı tanı olarak akla metabolik hastalık olma ihtimali gelmelidir (48). Klinik belirti ve bulgular sıklıkla toksik etki eden maddelerin birikimi, enerji teminindeki yetersizlik ve metabolik blok sonucunda oluşması engellenen ürünlerin kullanılamaması sonucu meydana gelir (49).

Kalıtsal metabolik hastalıkların her bir çeşidinde, farklı yaş hasta gruplarında şiddetleri değişik olan belirti ve bulgular ortaya çıkabilir ve KMH' ların ortaya çıkış zamanı ve klinik tabloları yaş gruplarına göre farklılık gösterebilmektedir (50, 51).

Yenidoğan dönemindeki belirti ve bulgular; kusma, ishal, dehidratasyon, takipne, bradikardi, ısı disregülasyonu, apne, siyanoz, sarılık, hepatomegali, nöbet, koma, istemsiz hareketler, anormal kas tonusu, letarji gibi değişkenlik gösterebilir (50,51).

Süt çocukluğu ile 5 yaş arası döneminde; Gelişme geriliği, kusma, ataksi, nöbet, koma, dismorfizm, organmegali, miyopati, hipotoni, aritmi, görme-işitme kaybı, kardiyomiyopati, kramp, letarji, açlığa tahammülsüzlük gibi belirtiler görülebilir (50,51).

6 yaş ve adölesan döneminde ise; gelişme geriliği, irritabilite, otizm, ajitasyon, panik atak, anksiete, emosyonel labilite, halüsinasyon, deliryum, insomnia, periferal nöropati, ataksi ve egzersiz intoleransı sıklıkla görülen belirtiler arasındadır (50, 51).

Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Tanısal Yaklaşımdaki Zorluklar ve Sonuçları

Kalıtsal metabolik hastalıklarda çoğu zaman tanıda gecikmeler olur. Bu gecikmelerin nedenleri hastalık hakkındaki önyargılardır. Bunlar;

• Ender görülürler.

• Metabolik hastalıklara tanı koyabilmek için çok geniş bir bilgi birikimine ihtiyaç vardır ve biyokimyasal reaksiyonları iyi tanımlayabilmek gerekir. Bu nedenle KMH tanı koymak oldukça güçtür.

• Ortaya çıkan semptomlar nonspesifik yani hastalığa özgü değildir ve bu sebeple tanı koymak için ancak intrakraniyal kanama, sepsis, konjenital kalp hastalığı vs. sık görülen hastalıklar ekarte edildikten sonra KMH akla getirilmelidir.

• KMH tanısı konulsa dahi tedavi edilmeleri olanaksızdır.

• Tüm KMH grubu ölüm veya zeka geriliği ile sonuçlanır.

Tanıda gecikmelerin yaşanması sonucunda ortaya çıkan olumsuz durumlar ise şunlardır;

• Ciddi kalıcı sekeller ortaya çıkabilir,

• Tanı konulamadan hasta kaybedilebilir,

• Annenin sonraki gebeliklerinde prenatal tanı şansının ortadan kalkmasına neden olabilir (52).

Hastalıkları erken dönemde ya da presemptomatik dönemde yakalayabilmek düşüncesi çok çeşitli tarama testlerinin gelişmesine neden olmuştur. Bu konudaki çalışmalarda birçok test yetersiz olmuş, bu sebepten dolayı etik ve verimli tarama programlarının geliştirilmesi ve yaygınlaştırılması hedeflenmiştir (53).

2.4.1. Yenidoğan Tarama Programı

Yenidoğan tarama programları çocuk sağlığında yüzyılın en önemli gelişmesi olarak kabul edilmektedir (54). Metabolik hastalıkların büyük bir kısmında doğuma kadar herhangi bir etkilenme olmadığından klinik tablo olmaksızın, canlı doğan bütün

yenidoğanlara uygun zamanda tarama programları uygulanmaktadır. "Yenidoğan Metabolik Tarama Programı" olarak bilinen bu uygulama ile bütün yenidoğanlara (seçici olmayan), her bir ülkenin kendi gerçeklikleri göz önüne alınarak her farklı hastalığa yönelik farklı tarama testleri uygulanmakta ve yine farklı sınırlarda değerler uygulanmaktadır. Dünya Sağlık Örgütü' nün (DSÖ) Wilson-Jungner kriterlerine göre ulusal tarama programlarının içeriğinde olması gereken hastalıklara göre aşağıdaki özellikler göz önüne alınarak belirlenmesi gerektiği belirtilmiştir:

1. Toplumda KMH görülme oranı yüksek ve önemli bir sağlık sorunu olmalıdır (1:20,000'den daha sık);

2. Hastalığın neden olduğu durumun patolojik gidişatı yeterince anlaşılmalıdır,

3. Hastalık, erken aşamalarda tanınabilmelidir,

4. Uygun bir şekilde test prosedürü oluşturulmalıdır,

5. Yapılan test toplumun bütün populasyonunu kapsamalıdır,

6. Testin tekrarlanacak aralıkları kesin bir şekilde belirlenmelidir,

7. Hastalığın etkili bir tedavisi olmalıdır,

8. Haslalığa kesin tanı koyma imkanı bulunmalıdır,

9. Hangi hastaların tedavi edilebileceğine dair mutabakata varılmış olmalıdır,

10. Testin maliyet ve yarar oranı ekonomik açıdan dengeli olmalıdır (55).

2.4.2. Genişletilmiş Yenidoğan Taraması

Ulusal tarama programının içerisinde yer almayan ancak Tandem kütle spektrometresi (Tandem MS/MS) cihazı, yüksek maliyetli analitik bir cihaz olmasına karşın test maliyeti uygun olup, yaklaşık 1 damla kan ile 30'un üzerinde hastalık taramasına olanak sağlamaktadır. Son 15 yılda yaygınlaşan bu uygulama programı "Genişletilmiş Yenidoğan Taraması" olarak adlandırılmaktadır. Bu uygulanan program çerçevesinde Wilson-Jungner tarama kriterlerine uymayan hastalıklar da taranabilmekte ve çeşitli etik sorunlar sebebiyle farklı tarama listeleri de oluşturulmaktadır (56).

Genişletilmiş yenidoğan taraması ile teşhis edilebilen hastalıklar; yağ asidi oksidasyon defektleri, aminoasit metabolizması bozuklukları, üre döngüsü bozuklukları, organik asidemiler ve bazı ülkeler için konjenital adrenal hiperplazi, galaktozemi, lizozomal depo hastalıklarından bazıları, konjenital enfeksiyon taramaları, orak hücreli anemi, hemoglobinopatiler, alfa 1 antitripsin eksikliği de bu tarama testleri içerisinde saptanabilmektedir. Gelişmiş ülkelerin çoğu MS/MS teknolojisi ile neonatal tarama programlarının içeriğini genişletmiştir. Örneğin Avustralyada MS/MS analizi sayesinde taranabilecek tüm hastalıklar ele alınırken, Amerika Birleşik Devletlerinde 29-57, Hollanda da 17, Danimarka da 13, Almanya da 12, Çin de 5-30, Hindistan da 5-50 hastalığı yenidoğan taramalarına dahil ederken, Bangaladeş ve Pakistan konjenital hipotiroidi, İran devleti ise yalnızca konjenital adrenal hiperplazi hastalığını tarama programı kapsamına almıştır (57, 58).

2.4.3.Selektif Metabolik Tarama Testleri

Metabolik hastalık olarak bakıldığında aile öyküsünde metabolik hastalık tanısı olan veya metabolik hastalığı akla getirecek klinik semptomu bulunan yenidoğan bebeklerde metabolik hastalık ya da metabolik hastalık gruplarına yönelik spesifik testlerin yapılması "Selektif (seçici) Metabolik Tarama Testleri" olarak isimlendirilir. Sıklıkla gelişmekte olan ülkelerde uygulanan bir uygulamadır. Testlerin amacı, ciddi problemlere neden olan çok sayıda metabolik hastalığın en kısa süre içinde tanımlanabilmesi için mümkün olduğunca ekonomik bir şekilde ipucu bulmaktır. Bu programdaki laboratuvar çalışmaları oldukça pahalı olmasına karşın, daha detaylı olup hasta hakkındaki değerlendirmeleri, doğru tanı açısından oldukça önemlidir. Bu yönüyle uzmanlık ve deneyim gerektirmektedir. Ancak testin sonucu negatif ise hastalık yok demek anlamına gelmediği bilinmelidir (59).

Selektif tarama testleriyle belirlenebilen hastalıklar şunlardır;

1. İdrar tetkiklerine bakılarak tespit edilen hastalıklar; FKÜ, MSUD, Tirozinemi tip 1 ve 2, Sistinüri, Homosistinüri, Galaktozemi ve Herediter früktoz intoleransı vb.

2. Kan Tetkiki ile bakılan hastalıklar; Tandem MS/MS yöntemiyle genel olarak çoğu aminoasit bozuklukları, serbest karnitin (C0) ile C2'den C18'e kadarki karbon içeren açilkarnitinler tanımlanabilmektedir. "Genişletilmiş yenidoğan taraması" ya da "selektif metabolik tarama" programıyla yenidoğanların topuk kısmından, Guthrie

kağıdınakan örneği alınarak yaklaşık olarak bu yöntemle 45'e yakın farklı kalıtsal metabolik hastalığın tanısını koyabilmek mümkündür. Yalnızca yenidoğan döneminde değil, farklı bir dönemde de ortaya çıkan Kalıtsal metabolik hastalıklar, Tandem MS/MS yöntemi uygulanarak tespit edilebilmektedir. Son zamanlarda geliştirilen tekniklerle Lizozomal depo hastalıklarıda taranabilmektedir (60).

2.4.4.Türkiyede Yapılan Yenidoğan Tarama Testi

Türkiye Bilimsel ve Teknolojik Araştırma Kurumu tarafından yürütülen projede, ülkemizdeki yenidoğanlarda FKÜ görülme oranı beklenenden çok daha yüksek olarak ortaya çıkmıştır. Bunun sonucunda, Sağlık Bakanlığının aracılığıyla 1986 da yenidoğan tarama programı uygulanmaya başlanmış ve sonrasında ise bu tarama programının içeriği genişletilmiştir. Bu programın ilk zamanlarında yapılan taramalar birkaç pilot merkezde uygulanmıştır. İzmir ve İstanbul illeri de bu programa dahil edilmiştir. 1994 yılında bu program, "Ulusal Fenilketonüri Tarama Programı" na dönüştürülüp, tüm ülkeye uygulanmıştır. Konjenital hipotiroidinin (KH) 25 Aralık 2006 yılında FKÜ tarama programına dahil edilmesiyle tarama programının adı "Ulusal Yenidoğan Tarama Programı" şeklinde değişmiştir . Bu programa, Ekim 2008 tarihinde Biyotinidaz Eksikliği (BE) ve son olarak 1 Ocak 2015 tarihinde ise Kistik Fibrozis (KF) eklenmiştir.

2017 yılından itibaren Konjenital Adrenal Hiperplazisi taraması Konya, Kayseri, Samsun ve Adana illerinde pilot olarak başlatılmış, 2018 yılında Konjenital Adrenal Hiperplazisi taraması 14 ilde, 2019 yılında 22 ilde, 2020 yılında 41 ile yaygınlaştırılmış, 2021 yılında 41 ilde devam etmektedir. İllerdeki tüm sağlık birimlerinde Yenidoğan tarama programı için alınan topuk kanları, İl sağlık müdürlüklerinde toplanmakta, Ankara ve İstanbul da bulunan tarama laboratuvarlarına gönderilmektedir.

Bu hastalıkların taranabilmesi için sağlık çalışanları bebekten doğum sonrasında, özellikle bebek proteinli besinler tüketmeye başladıktan sonra ve sıklıkla taburculuk olmadan evvel, ilk 24-72 saat içinde topuk kanı almaktadırlar. Test için gereken kan bebeğin ayak topuğundan birkaç damla olarak alınır ve alınan bu kanın özel olarak hazırlanmış olan bir filtre kağıdı olan Gutrie üzerine damlatılarak işlem yapılmaktadır (62).

Fenilketonüri Taraması: Klasik fenilketonüri, genellikle fenilalanin hidroksilaz adındaki bir karaciğer enziminin eksikliği sonucu oluşan ve ender olarak görülen

konjenital metabolik bir hastalıktır. PAH enziminin işlevi kan fenilalanini, tetrahydrobiopterine yardımcı faktör olacak şekilde tirozine hidroksile eder. Bu enzimin eksikliği, kan ve diğer dokulardaki amino asit fenilalaninin yüksek düzeyde olmasına sebep olur. PAH ve BH4'ün üretiminde veya geri dönüşümündeki defekt olması ve tedavi edilmemesi sonucu zeka geriliği yapabilen hiper fenilalaninemiye sebep olur. Ülkemiz, FKÜ hastalığının en çok görüldüğü ülkelerden biridir. Hastalığın görülme oranı 3000-4000 yenidoğanda birdir. Ülkemizde akraba evliliklerinin çok olması, anne ve babanın taşıyıcı olması bu gibi hastalıkların görülme oranını arttırmaktadır. Türkiye'de her 100 kişiden 4' ünün bu hastalık yönünden taşıyıcı olması, akrabalık bağı olmayan kişilerinde çocuklarının hastalıklı doğmasına neden olabilir. Ayrıca, FKÜ hastalığının yeterince bilinmemesi, zihinsel gelişim bozukluğa sahip çocukların bu hastalık açısından incelenmemesi hastalığın yayılımasına neden olmaktadır (61).

Konjenital Hipotroidi (KH): Doğumda tiroid hormonunun eksikliği olarak tanımlanır. Konjenital hipotiroidi (KH) 4000 canlı doğumda 1 kişiyi etkileyen en yaygın doğum kusurlarından birisidir (61). Tiroid hormonu bebeklerin normal bir büyüme ve nörolojik gelişimi için gereklidir. Tedavi edilmediği takdirde, tiroid hormonu eksikliği erken dönemde ciddi nörolojik bozukluklara, kalıcı mental retardasyona ve gelişme geriliğine neden olmaktadır. Erken tanı ve tedavi yenidoğanın normal bir büyüme ve entelektüel gelişiminini sağlayabilmektedir (63).

Biyotinidaz Eksikliği (BE): Biyotin, B grubu vitaminlerinden biridir. Uygun büyüme, gelişme ve enerjinin sağlanması için birden fazla yiyecekte bulunan, suda çözünen gerekli olan vitamindir. Normalde vücudumuzdaki biyotinidaz enzimi, biyotin vitamininin geri dönüşümü için gerekli bir enzimdir. Yeterli bir biyotinidaz enzim aktivitesi yok ise, vücut normal bir diyetten aldığından daha fazla serbest biyotine gerek duyar. Mevcut BE yok ise, kişide nörolojik, immünolojik, dermatolojik ve görme ile ilgili sağlık problemleri ortaya çıkar. Dünyada görülme oranı yaklaşık 1/60.000'dir. Akraba evliliklerinden ötürü dünya ülkeleri içinde BE en çok görüldüğü ülkelerin Sudi Arabistan ve Türkiye olduğu bildirilmiştir (64, 65).

Kistik Fibrozis (KF): Ekzokrin salgı bezlerindeki fonksiyon bozukluğu ile karakterize olan, birden fazla sistemi tutabilen otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Ekzokrin bezlerin etki ettiği; solunum, gastrointestinal ve üreme siteminde

fiziksel değişikliklere neden olur. Ülkemizde KF görülme oranı 3000 canlı doğumda bir olarak görülür. KF'de, 7. kromozomun bacağındaki gen mutasyona uğramıştır. KF geni, kistik fibroz transmembran regülatör proteninin sentezini kodlamaktadır. Bu proteinin mutasyona uğraması, klor iyonunun transportasyonunu bozmaktadır. Solunum yolu epitelindeki bu patolojinin varlığı, sodyum emiliminin artmasına neden olur ve sekresyonların yoğunluğunu arttırır. Su miktarı normalden az olan bu sekresyonlar koyu ve yapışkan kıvamlı bir hale gelerek solunum yollarını tıkamaktadır. Buna gibi olaylar aynı zamanda pankreas ve safra kanallarında da oluşur. Ayrıca, ter bezlerindeki suyun emilimi bozulduğundan tuz kaybı artmıştır. Topuk kanından alınan numunelerde immün reaktif tripsinojen (İRT) ölçümü yapılarak değerlendirilir. İRT değerinin belirlenen oranın üzerinde bulunan bebeklerin topuk kanı ölçümü tekrarlanır. Tekrar edilen ölçümün de belirlenen oranın üzerinde olması durumunda, bebekler ter testi yapılan merkezlere yönlendirilir. Ter testinin amacı, klor düzeyini belirlemektir. Bebeklere ter testi birkaç günlük olunca yapılabilir. Ancak bebekler 4 haftalık olmazsa yeterli oranda ter toplanamayabilir. Bebeklerde klor seviyesinin 40 mEq/L'den fazla olması halinde KF akla gelmelidir (52, 66).

Konjenital adrenal hiperplazisi (KAH): Adrenal kortekste bulunan kolesterolden kortizol sentez basamaklarındaki enzimlerden birinin defekti sonucunda meydana gelen kalıtsal bir hastalıktır. En çok görülen KAH formu 21-Hidroksilaz eksikliğidir. Tüm olguların yaklaşık %90'ını oluşturur. Tüm dünyada görülme oranı 1:5.000-15.000' dir. Ancak etnik ve bölgesel farklılıklardan dolayı görülme sıklığı 1:280 ile 1:43.000 oranında değişebilmektedir. Ülkemizde KAH prevelans ve insidansına ait bir veri mevcut değildir (67).

Yenidoğan tarama testlerinde kan örneği alınması ve gönderilmesinde hemşirenin önemli sorumlulukları vardır. Bunlar; ebeveynlerin tarama testleri hakkında bilgilendirilmesi, bilgilerin tarama kartına kaydedilmesi, kan örneğinin doğru zamanda ve doğru bir biçimde tarama kartına alınması, tarama kartlarının gönderilmesi (yenidoğan tarama koordinatörü), sonuçların takip edilmesi olarak özetlenebilir (68).

Yenidoğan için yapılan her türlü tedavi, girişim ve tarama testi için ebeveynlere mutlaka bilgi verilmelidir. Sağlık ekibi içinde bulunan hemşire ve ebeler bu bilgilendirmeyi yapmaktan sorumlu akla ilk gelen meslek gruplarını oluşturur (69).

2.4.5. Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Tedavi Yöntemleri

Kalıtsal metabolik hastalıklarda her farklı hastalık için farklı tedavi yöntemi bulunmaktadır. Bunlar genellikle:

- ✓ Toksik bileşimlerin etkisizleştirilmesi ya da uzaklaştırılması;
  - • Mekanik uzaklaştırma (hemodiyaliz, kan değişimi, periton diyalizi),
  - • Diyetteki toksik bileşenlerin olabildiğince azaltılması,
  - • Kandaki toksik bileşenlerin ilaçlarla uzaklaştırılması,
  - • Eksik ürünün takviye edilmesi,
- ✓ Ko-enzimler verilerek enzim aktivasyonunun arttırılması (sınırlı başarı),
- ✓ Eksik enzimin yerine konulması (henüz hepsinde başarılı değil),
- ✓ Hasta olan hücrenin genetik yapısınınormal hücre ile değiştirmek;
  - • Kemik iliği nakli (deneme aşamasında),
  - • Organ transplantasyonları,
  - • Somatik gen tedavisi (6).

2.5.Yaşam Kalitesi

Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ); sağlık kavramını, sedece hastalığın olmaması olarak tanımlamamış, aynı zamanda ruhsal, sosyal ve fiziksel açılardan tam bir iyilik hali içinde olarak ifade etmektedir. Sağlıktaki gelişmeler bireyin yaşam süresini uzatmıştır ve böylelikle sağlık bakımının amacı kişinin yaşam süresini uzatmaktan çok bağımsızlığını, bilgisini ve becerisini artırarak kişinin kaliteli bir şekilde yaşam sürmesini sağlamak olmuştur (70). DSÖ yaşam kalitesini ise; kişinin yaşadığı kültür ve değer sistemi içindeki amaçlarına, beklentilerine, standartları ve ilgilerine bağlı bir şekilde yaşamdaki yerini algılaması olarak açıklamaktadır (71).

Yaşam kalitesini gösteren temel göstergeler dört gruba ayrılmaktadır. Bu göstergeler;

- ➢ **Fiziksel ve doğal ortama ilişkin göstergeler;** hava, iklim koşulları, peyzaj ve çevre düzenlemesi, su ve çevre kirliliği ile ilgili değişkenleri kapsamaktadır.

- **Ekonomik göstergeler;** kişi başına düşen yıllık gelir, aile varlıkları, besin tüketimi, gayri safi milli hâsıla, ailede çalışan birey sayısı gibi değişkenleri kapsamaktadır.
- **Sosyal göstergeler;** dengeli beslenme, eğitim durumu, coğrafi hareketlilik, konut ve konut koşulları, meslek dağılımı, toplumsal ve mesleksel faaliyetlere katılma, sağlık koşulları, kültür ve gelişme koşullarını içermektedir.
- **Psikolojik göstergeler**; bireylerin kişisel yaşam tecrübelerine gösterdikleri tepkilere dayanır. Psikolojik indikatörler değişken olarak aile yaşamından, bireyin işinden, çevresinden ve özel yaşamından almıl olduğu doyumu ile beceri ve öğrenme gibi değişkenleri ele alır (70).

Yaşam kalitesini ölçmedeki esas amaç; bireylerin kendi fiziksel, psikolojik ve sosyal yönden ne ölçüde memnun olduklarını ve yaşamlarındaki bu yönlerle ilgili özelliklerin varlığı ya da yokluğunun onları ne ölçüde rahatsız ettiğinin saptanmasıdır (70, 72).

Kanada Kalıtsal metabolik hastalık araştırma ekibinin Fairfax ve arkadaşları ile birlikte yaptığı (2019) sistematik derleme çalışmasında kronik hastalık veya engelli çocukların bakım vericilerinin yaşam kalitesi ve baş etme stratejileri incelenmiştir. Bu sistematik derleme de 11 çalışma ve 2155 bakım vericinin yaşam kalitesi incelenmiş, birçok çalışmada ebeveynlerin yaşam kalitesinin düşük olduğu belirlenmiştir (73).

Thomas ve arkadaşları tarafından 2016 yılında metabolik hastalığa sahip çocukların 20-55 yaş arasındaki 72 ebeveynin yaşam kalitesinin incelenmesine yönelik yapılan çalışmada; ebeveynlerin eğitim düzeyi arttıkça yaşam kalitesi puanının arttığı, aylık gelir durumu arttıkça yaşam kalitesinin arttığı, genç ebeveynlerde yaşam kalitesi puanının yüksek bulunduğu tespit edilmiştir (74).

Hatzman ve ark. Hollanda da 108 KMH sahip çocukların ebeveynleriyle yaptığı bir çalışmada, ebeveynlerin yaşam kalitesinin ebeveynlerin sosyodemografik ve tıbbi değişkenlerden çok, psikososyal açıdan daha fazla etkilendiği bildirilmiştir (75).

KMH lardan biri olan MMA tanılı çocuklar ve ebeveynleri üzerinde yapılan çalışmada MMA nın hem çocuklarda hem de ebeveynlerinin yaşam kalitesi üzerinde olumsuz etkileri olduğu ortaya çıkmıştır (76).

Fabre ve ark. nın yaptığı ve 21 ailenin katılımıyla gerçekleştirilen çalışmada KMH tanılı(Organik asidüri, üre döngüsü kusurları, MSUD) çocuklar ve ebeveynlerinin yaşam kalitesini, lösemili çocuklara ve ailelerine kıyasla daha düşük bulunmuş ve KMH tanılı çocuk ve ebeveynleri için uygun bakım stratejilerinin geliştirilmesi gerektiği vurgulanmıştır (77).

MSUD tanılı hastaların ebeveynleri, en büyük stres kaynaklarının finansal ve duygusal açıdan kaynaklandığını bildirmiş ve yaşam kalitesi puanları kanser tanılı çocukların ebeveynlerinin puan ortalamalarına daha yakın olduğu belirtilmiştir (78).

Eminoğlu ve arkadaşları tarafından yapılan çalışmada; KMH ' nın olumsuz etkileri arttıkça, KMH hastalarının ve ebeveynlerinin yaşam kaliteleri duygusal, fiziksel ve bilişsel işlev açısından azalmakta olduğu ve genişletilmiş yenidoğan tarama programlarının uygulanması ile; erken teşhis, düzenli takip ve aile eğitimiyle, hastalığın etkilerinin azalacağı ve hem ailelerin hem de çocukların yaşam kalitesinin iyileştirileceği vurgulanmıştır (79).

Yenidoğan taraması ile tespit edilen metabolik bozukluğu olan 187 hastanın ebeveynleri ile yapılan çalışmada diyet tedavisi alan ve tedaviye rağmen metabolik dekompansasyon riski olan tanılar, aile için daha yüksek algılanan yük ile ilişkilendirilmiştir. Yenidoğan taraması olumlu fiziksel ve bilişsel sonuçlara yol açsa da, metabolik bir bozuklukla yaşamak hastalar ve aileleri üzerinde önemli strese neden olabilir ve bu da psikolojik ve sosyal desteği içeren kapsamlı multidisipliner bakım ihtiyacının önemini vurgulamıştır (80).

Kim ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada, mitokondriyal hastalığı olan çocukların anneleri ile inatçı epilepsi tanısı olan çocukların ebeveynlerinin bakım yükü ve yaşam kalitesi karşılaştırılmıştır. Mitokondriyal hastalık stresinin, epilepsi gibi kronik şiddetli bir hastalığı olan bir çocuğa sahip olmanın genel etkisinden daha büyük olduğunu ve bu nedenle bakım yükünün yüksek ve yaşam kalitesinin düşük olduğunu göstermiştir (81).

Japonya'da KMH olan çocukların ve ebeveynlerinin yaşam kalitesini değerlendirmek için, her gün karşılaştıkları zorluklara odaklanarak, Japonca yayınlanmış 23 ve İngilizce yayınlanmış önceki 23 çalışmayı gözden geçirmiş ve sonuç olarak bu zorlukların ve ilişkili faktörleri üç gelişim aşamasına ayırmıştır. Bebeklik aşamasında,

KMH bireyler yüksek hiperkatabolizma riski altında olma eğilimindedir. Ebeveynleri, çocuğun diyet tedavisi nedeniyle endişe ve sıkıntı yaşadılar ve özellikle KMH nadir görülen bir hastalık olduğu göz önüne alındığında, ebeveynlerin destek grubunu önemli bir varlık olarak gördüler. Okul çağında, sosyal ilişki alanları genişledikçe, KMH çocuklar diyet tedavileri nedeniyle kendi yaşlarındaki sağlıklı çocuklarla karşılaştırılma konusunda gergindiler. Ergenlik-yetişkinlik döneminde çocuklar tıbbi, ekonomik ve sosyal olarak güçlük çektikleri belirlenmiştir. Bakım verenlerin psikolojik sağlıklarının zayıf olduğu, KMH çocukların ve ebeveynlerinin yaşam kalitesini iyileştirmek için, onların yaşam kaliteleri ve öznel destek ihtiyaçları hakkında gelecekte kapsamlı nicel ve nitel çalışmalara ihtiyaç olduğu belirtilmiştir (82).

Senger ve arkadaşlarının yaptığı çalışma sonuçlarına göre, mitokondriyal hastalığı olan bir çocuğun ebeveynlerinin tipik bakıcı rolünü aşan bir sorumluluk yükü hissettiklerini, çocuklarını kırılgan olarak gördüklerini ve çocuklarının geleceği hakkında endişeleri olduğunu göstermiş ve bu endişelerin belirlenerek, hemşirelerin bu ebeveynlerin ve ailelerin ihtiyaçlarını daha iyi karşılamalarına yardımcı olabileceğini bildirmiştir (83).

2.6. Bakım Verme Yükü

Canlıların hayatlarını devam ettirmesi ve gelişebilmesi için bakıma ihtiyaçları vardır. Her insan biyopsikososyal bir varlıktır ve bu nedenle bakım olmadan insan yaşamını devam ettiremez, büyüyemez ve sosyalleşemez. Çünkü her insan diğer insanlarla ilişki içinde yaşamak durumundadır. Bütün insanlar hayatlarının belli bir kısmında başka bir insanın bakımına gereksinim duyar. Bu nedenle bakım her birey için yaşamsal bir ihtiyaçtır (84).

Türk Dil Kurumu'na göre bakım; bakma işi, bir şeyin iyi bir şekilde gelişmesi, iyi bir durumda kalabilmesi için verilen emek, bir bireyin beslenme, giyinme vs. ihtiyaçlarını sağlama ve üstlenme işidir (85).

Fiziksel veya zihinsel bir rahatsızlık sonucunda günlük yaşam aktivitesini yerine getirmekte yetersiz olan bir bireyin bakımını üstlenen kişiye ise bakım veren ya da bakım verici denir (86).

Bakım veren birey olmak, planlanamayan ve seçilemeyen bir durumdur. Bu nedenle bu duruma uyum göstermek oldukça zorlu bir süreç olup, birden fazla zorluğuda beraberinde getirmektedir (87). Bakım veren bireyler yalnızca fiziksel bakımdan değil aynı zamanda emosyonel ve sosyal yönden de destekten sorumlu olmaktadır. Bu nedenle bakım verme işi, fiziksel, emosyonel ve maddi olarak da yardım etmeyi içermektedir. Örneğin, özbakım (giyinme, yemek yeme, banyo, tuvalet ihtiyacını gidermek vs.), sağlık bakımı (ilaçları verme, tedavi için gereklilikleri takip etme ve izlemek vs.), mevcut gereksinimleri karşılamak (sosyal hizmetleri koordine etmek, alışveriş yapmak, ev işleri vs.) gibi birden fazla hizmeti kapsamaktadır (88).

Bakım yükü, bireyin bakımı sunarken yaşadığı fiziksel, psikolojik, sosyal ya da finansal tepkilerini ifade etmek için kullanılan bir kavramdır (86).

Bakım verme yükü, bir kişinin yaşlı, kronik hastalığı ya da yetersizliği olan bir kişiye bakım verdiği sürece, bakımı veren kişinin zorluk yaşaması, bakım veren kişinin kendini baskı veya yük altında hissetmesi olarak ifade edilmektedir (89).

Bakım verme, bakım verene birçok yük getiren oldukça zorlu bir süreçtir. Bakım verme yükü, öznel ve nesnel yük olmak üzere iki başlık altında sınıflandırılmıştır. Nesnel yük, bakım verenin ve aynı evde yaşayan aile üyelerinin rutinlerinin engellenmesi ve hayatındaki değişim olarak tanımlanmaktadır. Bakım verenin bakım verme sonucu yaşadığı yorgunluk ve fiziksel sıkıntılar, bakım verenin zaman ve özgürlüğündeki kısıtlamalar, bakım verenin tüm görevleri (sağlık kontrolleri, ev işleri vb.) ve verilen bakım ile ilgili finansal kaynakların sebep olduğu aksaklıklar ile ilişkilidir (90). Öznel yük ise, bakım verenin içinde bulunduğu aşırı rol yüklenmesi ile ilişkili duygu ve tutumlar (sıkıntı, utanma, suçluluk hissi vb.) olarak açıklanmaktadır (91).

Kronik hastalığın tipine ve şiddetine bağlı olarak aile içindeki bireyler çocuğun bakımından 7/24 sorumludur. Bu sebeple, aile bireylerinin bakım yükü artmakta ve sıkıntılı olabilmektedir (4). Primer bakım veren bireyler, hastanın bakım sorumluluğunu almakta, fiziksel, sosyal, psikolojik ve günlük yaşam aktivitelerindeki ihtiyaçlarını karşılamak için birinci derecede sorumluluk alırlar (92).

Özel gereksinimli bir çocuğun bakım vericisi olmak, hem bakım veren kişi hem de çocuk için oldukça zor bir süreç olup, aynı zamanda birçok güçlüğü de yanında

getirmektedir. Çocuğun işlevsel durumu kötü olduğu ve yoğun bir bakıma ihtiyaç duyduğu zaman, ailelerin yükü artar ve bakım veren kişi zorlamaya başlar. Çoğunlukla anneler temel bakım sorumluluğunu üstlenen kişilerdir ve bakım verici rolünde zorluk yaşayan gruptur. Anneler, hem hastanede hem de evde birincil bakım veren kişi olmakta, arkadaşlarıyla birlikte zaman geçirmeye, ev dışındaki sosyal aktivitelere zaman ayıramamaktadır (4). Fiziksel, emosyonel, psikososyal ve ekonomik anlamda pek çok güçlük yaşayan primer bakım verici olan anneler, bütün bu güçlükleri çözmede çok fazla çaba göstermektedirler (92).

Yetersizliği olan bir çocuğa sahip olmak, normal bir gelişim gösteren çocuğa sahip olmaktan daha çok bakım yükü ile karşılaşmak demektir. Bu yüzden bakım yükünün azaltılması, ebeveynlerin engeli olan bir çocukla yaşamalarını öğrenmek ve bu sürece uyum sağlamalarını kolaylaştırmak açısından çok önemlidir (93, 94).

Ebeveynlerin tanıya ve yetersizliğe olan uyum süreci, uyum süreci ile ilgili bilinmezlik ve bu süreci etkileyen faktörler, ebeveynleri en başta psikolojik olarak yıpratmaktadır. Çocuğun tedavisi esnasında, ailedeki kişilerin özellikle bakım veren bireylerin kişilik özelliğini, etnik yapısını, sosyokültürel düzeyini tanımak, aile üyelerini bakım planına katmak, maddi olanaklar sağlamak, aile terapileri düzenlemek, dernekler aracılığıyla ebeveynlere gereken desteği sağlamak amacıyla çocuğun ve ailenin hastalıkla baş etme yeteneğini arttırmak bireylerin algıladıkları yükü hafifletmektedir (94, 95).

Hoell ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada KMH sahip çocukların en çok nörolojik, solunum ve gastrointestinal sistemle ilgili tedavisi zor olan semptomlar yaşadığı ve ebeveynlerin bu semptomları yönetmeye çalışırken bakım da zorlandıkları tespit edilmiştir (96).

Arpacı ve ark.(2019) yaptığı çalışmada KMH olan çocuklara sahip annelerin düşük sosyoekonomik duruma sahip olması ve çocuğun kısmen ya da tamamen bağımlı olması bakım yükünü etkileyen faktörler olarak tespit edilmiş ve yüksek bakıcı yükü ile sonuçlanmıştır (97).

Bozyer' in (2019) yaptığı çalışmada nörodejenerasyonla seyreden doğumsal metabolik hastalık tanılı çocuklara bakım veren 38 ebeveyn ve nörodejenerasyonla seyretmeyen doğumsal metabolik hastalık tanılı çocuklara bakım veren 38 ebeveyn

karşılaştırılmıştır. Nörodejenerasyonla seyreden doğumsal metabolik hastalık tanılı hastalara bakım veren ebeveynlerin bakım yükü puanı ortalaması, nörodejenerasyonla gitmeyen doğumsal metabolik hastalık tanılı çocuklara bakım veren ebeveynlerin bakım yükü puanı ortalamasından daha yüksek saptanmıştır (98).

Alahan ve arkadaşlarının kronik hastalığı olan çocuğa sahip ebeveynlerin bakım verme yükü ile ilgili yaptığı çalışmada, primer bakım verenlerin aile içindeki rol ve sorumluluklarının etkilendiği, sağlıkla ilgili masraflarını karşılamada zorluk yaşadığı ve bakım verme süreci arttıkça bakım verme yükü puan ortalamasının da arttığı gözlemlenmiştir (99).

Beyazıt'ın yaptığı çalışmada tedavi görmekte olan çocukların ebeveynlerinde bakım verme yükünün incelenmesi sonucunda; bakım verme yükünün ebeveynlerin gelir düzeylerine, günlük çalışma süreçlerine, çocuklarının hastalığının veya kronik olmasına, çocuklarının yatarak veya ayaktan tedavi görme durumlarına göre farklılık gösterdiği tespit edilmiştir (100).

Turan' nın KMH tanısı almış 90 çocuk hastanın ebeveynleriyle yaptığı çalışmada ebeveynlerin birbiriyle akrabalık, çalışma ve eğitim durumlarının bakım yükünü etkilemediği, bakım yükü ve yaşam kalitesinin birbirini etkilediği tespit edilmiştir (101).

3. GEREÇ VE YÖNTEM

3.1. Araştırmanın Tipi

Bu araştırma KMH sahip çocukların ebeveynlerinin bakım yükü, yaşam kalitesi ve etkileyen faktörleri belirlemek amacıyla tanımlayıcı olarak planlanmıştır.

3.2. Araştırmanın Yapıldığı Yer ve Tarih

Bu çalışma Şanlıurfa ilinde Harran Üniversitesi Hastanesinde Ekim 2020 – Nisan 2021 tarihleri arasında Çocuk Metabolizma Polikiliniği ve Kliniğinde yapılmıştır.

3.3. Araştırmanın Evreni ve Örneklemi

Bu araştırmanın örneklem seçimini belirlemek amacıyla, benzer konudaki çalışmalar baz alınarak güç analizi yapılmıştır (108, 109, 110). Sonuç olarak; korelasyon değeri dikkate alındığında; %95 güven (1-α), %80 test gücü (1-β) ve r= 0,50 etki büyüklüğü ile çalışmaya dahil edilmesi gereken vaka sayısı 46 olarak belirlenmiştir. Araştırmanın örneklemini Şanlıurfa ilindeki Şanlıurfa Harran Üniversitesi Hastanesinin Çocuk Metabolizma polikliniğine ve kliniğine başvuran KMH tanılı 121 çocuğun ebeveynleri oluşturmaktadır.

3.4. Araştırmanın Değişkenleri

Bağımlı Değişkenler: Araştırmanın bağımlı değişkenleri, Yaşam kalitesi ölçeği puan ortalaması ve bakım yükü ölçeği puan ortalamalarıdır.

Bağımsız Değişkenler: Araştırmanın bağımsız değişkenleri: çocuğun yaşı, çocuğun cinsiyeti, özel diyet uygulanma durumu, tanısı, tedavi süresi, ebeveynin yaşı, eğitim durumu, ebeveynin bakıma muhtaç çocuk varlığı, gelir durumu, çocuk sayısı oluşturmaktadır.

3.5. Veri Toplama Araçları

Veriler Tanımlayıcı Özellikler Soru Formu (Ek 1), Yaşam Kalitesi Ölçeği (WHOQOL- BREF) (Ek 2) ve Bakım Verme Yükü Ölçeği (ZBYÖ) (Ek 3) kullanılarak elde edilmiştir.

3.5.1. Tanımlayıcı Özellikler Soru Formu

Tanımlayıcı özellikler soru formu, KMH tanılı çocukların ve ebeveynlerinin sosyodemografik özelliklerini içeren toplam 23 sorudan oluşmaktadır (Ek -1).

3.5.2. Yaşam Kalitesi Ölçeği

WHOQOL-BREF, WHOQOL-100 adlı ölçeğin 26 maddelik kısa versiyonudur. Zamanın kısıtlı olması halinde, katılımcının yükünün en aza indirgenmesi amacıyla ve detaylı bir değerlendirmeye gereksinim duyulmadığı durumlarda kısa versiyonun kullanımı uygundur (102). WHOQOL-BREF„te bazı sürümlerde uluslara özgü özel sorular eklenmektedir. Ölçeğin Türkiye sürümüne „sosyal baskı" ile ilişki 1 madde eklenmiştir. Bu haliyle WHOQOLBREF, 27 maddeden oluşmaktadır ve psikometrik özellikleri ile klinik kullanıma uygun bir ölçektir (103).

WHOQOL-BREF, bireylerin öznel görüşlerini ortaya koymaktadır ve diğer yaşam kalitesi ölçeklerinden farklı olarak, yaşam kalitesine dair bir toplam puan vermemektedir. Alanlara ait puanlar kendi içinde önem taşımaktadır (103).

WHOQOL-BREF, Likert tipi ölçektir ve her soru 1-5 arası puanlanmaktadır. Ölçekten alınan yüksek puanlar, daha iyi bir yaşam kalitesine işaret etmektedir. Ölçek; Bedensel, Ruhsal, Sosyal ve Çevresel olmak üzere dört alt alana dair bilgi vermektedir (102, 103, 104) (Ek-3).

WHOQOL-BREF"in bölüm ve alanlarının iç tutarlılığı oldukça yüksek düzeydedir. Ölçeğin iç tutarlılığı için hesaplanan "Cronbach alfa" değerleri Bedensel Alanda 0,83; Ruhsal Alanda 0,66; Sosyal Alanında 0,53 ve Çevresel Alanında 0,73 olarak bulunmuştur. Test-tekrar test güvenirliği hesaplamaya yönelik, her soru için hesaplanan „pearson" katsayıları 0,57 ve 0,81 arasında değişmektedir (103).

3.5.3. Zarit Bakım Verme Yükü Ölçeği

Ölçek, Zarit, Reever ve BachPeterson tarafından (1980) bakım veren bireylerin bakım verme süreci içerisinde kendi yaşamları üzerine olan etkisini belirlemek amacıyla geliştirilmiştir. Ölçek 22 maddeden oluşan öz bildirim ölçeği olup asla, nadiren, bazen, sık sık ya da hemen her zaman şeklinde 0' dan 4' e kadar değişen Likert tipi değerlendirmeye sahip bir ölçektir. Ölçekten alınabilecek minimum puan ''0'', maksimum puan ise ''88'' dir. Bu puanın yüksek olması, bakım verenin bakım verme sürecinde yaşadığı sıkıntının yüksek olduğunu ifade etmektedir. Elde edilen puanlar (0-20) az/hiç yük olmaması, (21-40) hafif/orta derecede yük, (41-60) orta/ileri derecede yük ve (61-88) aşırı yük olması şeklinde derecelendirilerek değerlendirilmiştir. Orijinal

ölçeğin iç tutarlılık katsayısı 0.87 ile 0.94 arasında, test tekrar test güvenilirliği ise 0.71 olarak tespit edilmiştir (1980) (Ek-2).

Ölçeğin Türkçe'ye uyarlama çalışması Fadime Hatice İnci (2006) tarafından gerçekleştirilmiştir. Ölçeğin Türkçe dil eş değerliliği sağlandıktan sonra geçerliği için içerik geçerliliği ve yapı geçerliliği yöntemleri, güvenilirliği için iç tutarlılık, madde analizi ve test-tekrar test güvenilirliği yöntemleri kullanılmıştır. Türkçe'ye uyarlanması yapılan çalışma sonucunda, ölçeğin Türk toplumu için geçerliliğinin ve güvenilirliğinin yüksek olduğuna karar verilmiştir. Türkçe'ye uyarlanan ölçeğin cronbach alfa katsayısı 0,95 olarak belirlenmiştir (107).

3.6. Verilerin Toplanması

Veriler araştırmacı tarafından Şanlıurfa Harran Üniversitesi Hastanesinin Çocuk Metabolizma Polikliniği ve Kliniğine başvuran çocuk hastaların ebeveynleri ile bireysel olarak yüz yüze görüşme tekniği kullanılarak toplanmıştır. Covid-19 salgını nedeniyle HES kodu sorgulanarak görüşmeler başlatılıp, görüşme esnasında maske, mesafe ve hijyen kuralları dikkate alınarak ebeveynlere çalışmanın amacı ve önemi açıklandıktan sonra her ebeveynden sözlü onam alınarak görüşmeler başlatılmıştır. Ebeveynlerle yapılan her bir görüşmede öncelikle tanımlayıcı özellikler soru formu doldurularak ardından yaşam kalitesi ve bakım yükü ölçeği uygulanmış olup, her bir görüşme ortalama 15-20 dakika kadar sürmüştür. Veri toplama formları uygulandıktan sonra hastaların bireysel soruları yanıtlanmıştır.

3.7. Verilerin Değerlendirilmesi

Veriler IBM SPSS V23 ile analiz edilmiştir. Normal dağılıma uygunluk Kolmogorov-Smirnov ve Shapiro-Wilk testleriyle incelenmiştir. Demografik özelliklere göre ölçek puanlarının karşılaştırılmasında Tek yönlü MANOVA kullanılmış ve çoklu karşılaştırmalar Duncan testiyle gerçekleştirilmiştir. Analiz sonuçları nicel veriler için ortalama ± s. sapma olarak önem düzeyi $p<0,050$ olarak alınmıştır.

3.8. Araştırmanın Etik Boyutu

Araştırmanın uygulanabilmesi için Şanlıurfa Harran Üniversitesi Tıp Fakültesi Etik Kurul'undan(Ek:5), Şanlıurfa Harran Üniversitesi Hastanesi'nden yazılı izin(Ek:4) alınmıştır. Yaşam Kalitesi Ölçeği (Ek:6) ve Zarit Bakım Verme Yükü Ölçeği (Ek:7) Türkçe geçerlilik ve güvenirlilik çalışmalarını yapan araştırmacılardan ölçeklerin

kullanımı için izin ve çalışmaya katılacak ebeveynlerden sözel izin alınarak çalışma gerçekleştirilmiştir**.**

3.9. Araştırmanın Sınırlılıkları

Bu çalışma, Şanlıurfa Harran Üniversitesi Hastanesi Çocuk Metabolizma Polikliniği ve Kliniğinde tedavi gören hastalarda yapılmıştır. Şanlıurfa ilinde yaşayan ve farklı merkezlerde tedavi gören hastalara ve ebeveynlerinin katılmaması çalışmanın sınırlılığıdır.

4. BULGULAR

Kalıtsal metabolik hastalığı olan çocuğa sahip ebeveynlerin yaşam kalitesini, bakım yükünü ve etkileyen faktörleri belirlemek amacıyla yapılan bu çalışmada elde edilen bulgular aşağıda verilmiştir.

Tablo 1. Çocuğa İlişkin Demografik Özelliklerin Dağılımı (N=121)

Özellikler	Sayı (n)	Yüzde (%)
Çocuğun Yaşı		
0-1 yaş	19	15.7
1-3 yaş	45	37.2
3-6 yaş	24	19.8
6-12 yaş	26	21.5
12-18 yaş	7	5.8
Cinsiyet		
Kız	59	48.8
Erkek	62	51.2
Çocuğun Tanısı		
Entoksikasyon Tipi	70	57.5
Enerji Metabolizma Hastalıkları	24	19.8
Kompleks Molekül Hastalıkları	27	22.3
Daha Önce Hastaneye Yatma Durumu		
Yatmadı	28	23.1
Bir Kez Yattı	27	22.3
İki ve Daha Fazla Yattı	66	54.5
Çocuğa Özel Bir Diyet Uygulama		
Evet	79	65.3
Hayır	42	34.7

KMH tanılı çocukların bazı tanımlayıcı özelliklerin dağılımı Tablo 1. 'de verilmiştir. Tablo incelendiğinde çocukların %15.7'si 0-1 yaş, %37.2'si 1-3 yaş, %19.8'i 3-6 yaş, %21.5'i 6-12 yaş ve %5.8'i 12-18 yaş aralığındadır. Çocukların %51.2'si erkek ve %48.8'i kız, çocukların % 57.5'i entoksikasyon tipi, % 19.8' i enerji metabolizma hastalığı, % 22.3'ü kompleks molekül hastalığına sahiptir. Çocukların %54.5' i iki ve daha fazla kez hastaneye yatmış ve hastaneye yatan çocukların %65.3'ü özel bir diyet almıştır.

Tablo 2. Ebevenylere İlişkin Demografik Özelliklerin Dağılımı (N=121)

Özellikler	Sayı (n)	Yüzde (%)
Bakım Veren Ebeveynin Yakınlık Derecesi		
Anne	104	86.0
Baba	17	14.0
Ebeveynin Yaş Grubu		
19-30 yaş	60	49.6
31-40 yaş	46	38.0
41 ve üzeri	15	12.4
Ebeveynin Eğitim Durumu		
Okur Yazar Değil	14	11.6
Okur Yazar	22	18.2
İlkokul	57	47.1
Ortaokul	15	12.4
Lise	9	7.4
Üniversite	4	3.3
Çalışma Durumu		
Evet	20	16.5
Hayır	101	83.5

Tablo 2. Ebevenylere İlişkin Demografik Özelliklerin Dağılımı(Devamı) (N=121)

Gelir Durumu		
İyi	11	9.1
Orta	73	60.3
Kötü	37	30.6
Medeni Durumu		
Bekar	2	1.7
Evli(tek eşli)	115	95.0
Evli (çok eşli)	2	1.7
Boşanmış	2	1.7
Aile Yapısı		
Çekirdek Aile	88	72.7
Geniş Aile	33	27.3
Akrabalık Bağı		
Evet	103	85.1
Hayır	18	14.9
Çocuk Sayısı		
1	13	10.7
2	22	18.2
3	32	26.4
4	34	28.1
5 ve üzeri	20	16.5
Başka Hasta/Engelli Çocuğa Sahip Olma		
Evet	40	33.1
Hayır	81	66.9

Tablo 2. Ebevenylere İlişkin Demografik Özelliklerin Dağılımı(Devamı) (N=121)

Çevreden Destek Alma Durumu		
Evet	30	24.8
Kısmen	35	28.9
Hayır	56	46.3
Yaşadığı Yer		
Şanlıurfa Şehir Merkezi	59	48.8
Şanlıurfa İlçe	54	44.6
Şehir Dışı	8	6.6
Çocuğun Hastalığı Yaşantınızı Olumsuz Etkiledi mi?		
Evet	110	90.9
Hayır	11	9.1

Tablo 2.' de bakım veren ebeveynlere ilişkin demografik özelliklerin dağılımı verilmiştir. Tablo incelendiğinde KMH çocuklara bakım veren ebeveynin anne (%86.0) olduğu belirlenmiştir. Ebeveynlerin %49.6' sı 19-30 yaş grubu, %38.0'ı 31-40 yaş grubunu oluştururken %12.4'ü 41 yaş ve üzeri grubunda bulunmaktadır. Ebeveynlerin %11.6'sı okuma yazma bilmemekte, %18.2'si okuma yazma bilmekte, %47.1' i ilkokul mezunu, %12.4'ü ortaokul mezunu, %7.4'ü lise mezunu ve %3.3'ü üniversite mezunudur. Ebeveynlerin %83.5'i çalışmamakta ve %30.6'sının gelir durumu kötüdür. Ebeveynlerin % 1.7'si bekar, %95.0'ı evli (tek eşli), %1.7'si evli (çok eşli), %1.7'si boşanmış olduğunu belirtmiştir. Ebeveynlerin %72.7'si çekirdek ailede yaşamakta ve % 85,1'i arasında akrabalık bağı bulunmaktadır. Ebeveynlerin %10.7'sinin 1 çocuğu, %18.2'sinin 2 çocuğu, %26.4'ünün 3 çocuğu, %28.1'inin 4 çocuğu ve %16.5'inin 5 ve üzeri çocuğa sahip olduğu belirtilmiştir. Ebeveynlerin %33.1'inin başka hasta/engelli çocuğu bulunmaktadır. Ebeveynlerin %24.8'i çevreden destek aldığını, %28.9'u kısmen destek aldığını, %46.3'ü destek almadığını ifade etmiştir. Ebeveynlerin %48.8'i Şanlıurfa şehir merkezinde, %44.6'sı Şanlıurfa ilçede, %6,6'sı şehir dışında yaşamaktadır.

Ebeveynlerin %90,9'u çocuklarının hastalığından dolayı yaşamının olumsuz etkilendiğini ifade etmiştir.

Tablo 3. Bakım Verme Yükü Ölçeği veYaşam Kalitesi Ölçeği Altboyut Puan Dağılımı

(N=121)

Ölçek Puanları	$\bar{X} \pm SD$	Min-Max
ZBYÖ		
Bakım yükü ölçeği	37.6 ± 13.1	39 (7 - 64)
Yaşam Kalitesi Ölçeği		
Genel sağlık durumu	43.6 ± 18	50 (0 - 75)
Fiziksel sağlık	42.7 ± 12.7	42.9 (10.7 – 78.6)
Psikolojik	51.3 ± 15	50 (0 – 87.5)
Sosyal ilişkiler	47.5 ± 19.9	50 (0 - 100)
Çevre	46.9 ± 16.4	46.9 (3.1 – 96.9)

Tablo 3.'de Yaşam Kalitesi Ölçeği ve Zarit Bakım Verme Yükü Ölçeği puan dağılımları verilmiştir. Tablo incelendiğinde Zarit Bakım Verme Yükü Ölçeği toplam puan ortalama değeri 37.6 ± 13.1 ve min değeri 7 ve max değeri 64 olarak elde edilmiştir. Yaşam kalitesi ölçeği alt boyutları incelendiğinde ise genel sağlık durumu ortalama değeri 43.6 ± 18, fiziksel sağlık ortalama değeri 42.7 ± 12.7, psikolojik ortalama değeri 51.3 ± 15, sosyal ilişkiler ortalama değeri 47.5 ± 19.9, çevre ortalama değeri 46.9 ± 16.4 olarak hesaplanmıştır.

Tablo 4. Çocukların Bazı Demografik Özelliklerinin, Ebeveynlerin Bakım Verme Yükü Ölçeği ve Yaşam Kalitesi Ölçeği Altboyut Puanlarını Etiketleme Durumları (N=121)

Çocuğa Ait Bazı Tanımlayıcı Özellikler	Yaşam Kalitesi Ölçeği Ve ZBYÖ Alt Grupları	Kareler Topl.	Sd	Karaler Orta.	K	p	Kısmi Eta Kare
Çocuğun Yaşı	Bakım Yükü Ölçeği[1]	609.3	4	152.3	1.039	0.392	0.043
	Genel Sağlık Durumu[2]	4150.9	4	1037.7	5.331	**0.001**	0.187
	Fiziksel Sağlık[3]	223.8	4	55.9	0.380	0.822	0.016
	Psikolojik[4]	687.0	4	171.7	0.982	0.421	0.041
	Sosyal İlişkiler[5]	1217.4	4	304.3	1.218	0.309	0.050
	Çevre[6]	472.3	4	118.0	0.692	0.600	0.029
Çocuğun Cinsiyeti	Bakım Yükü Ölçeği	55.0	1	55.0	0.375	0.542	0.004
	Genel Sağlık Durumu	76.7	1	76.7	0.394	0.532	0.004
	Fiziksel Sağlık	21.6	1	21.6	0.147	0.702	0.002
	Psikolojik	28.9	1	28.9	0.165	0.685	0.002
	Sosyal İlişkiler	21.5	1	21.5	0.086	0.770	0.001
	Çevre	37.7	1	37.7	0.221	0.639	0.002
Çocuğa Özel Bir Diyet Uygulama Durumu	Bakım Yükü Ölçeği	23.6	1	23.6	0.161	0.689	0.002
	Genel Sağlık Durumu	14.0	1	14.0	0.072	0.789	0.001
	Fiziksel Sağlık	81.3	1	81.3	0.553	0.459	0.006
	Psikolojik	2.6	1	2.6	0.015	0.903	0.000
	Sosyal İlişkiler	213.9	1	213.9	0.856	0.357	0.009
	Çevre	106.9	1	106.9	0.627	0.431	0.007

Tablo 4. Çocukların Bazı Demografik Özelliklerinin, Ebeveynlerin Bakım Verme Yükü Ölçeği ve Yaşam Kalitesi Ölçeği Altboyut Puanlarını Etiketleme Durumları (Devamı) (N=121)

Çocuğun Tanısı	Bakım Yükü Ölçeği	968.1	2	484.0	3.301	**0.041**	0.066
	Genel Sağlık Durumu	36.0	2	18.0	0.093	0.912	0.002
	Fiziksel Sağlık	32.1	2	16.0	0.109	0.897	0.002
	Psikolojik	491.5	2	245.7	1.405	0.250	0.029
	Sosyal İlişkiler	280.0	2	140.0	0.560	0.573	0.012
	Çevre	138.0	2	69.0	0.404	0.669	0.009
Tedavi Süresi	Bakım Yükü Ölçeği	486.2	5	97.2	0.663	0.652	0.034
	Genel Sağlık Durumu	4221.6	5	844.3	4.337	**0.001**	0.189
	Fiziksel Sağlık	491.6	5	98.3	0.668	0.648	0.035
	Psikolojik	267.1	5	53.4	0.306	0.908	0.016
	Sosyal İlişkiler	1885.6	5	377.1	1.509	0.195	0.075
	Çevre	1255.1	5	251.0	1.470	0.207	0.073

Tablo 4.'de çocuklara ait bazı demografik özelliklerin Bakım Verme Yükü Ölçeği ve Yaşam Kalitesi Ölçeği altboyut puanlarına göre dağılımı verilmiştir. Tablo incelendiğinde; Çocuğun yaşı genel sağlık durumu puanı üzerine istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (p=0,001). Çocuğun yaşı 0-1 arasında olanların puan ortalaması 48 ± 17.3^{b}, 1- 3 yaşında olanların 47.2 ± 17^{b}, 4-6 yaşında olanların 45.8 ± 15^{b}, 7-12 yaşında olanların ortalama 35.1 ± 20.3^{a} ve 12-18 yaşında olanların ortalaması 32.1 ± 14.2^{a} olarak elde edilmiştir (Tablo 6). Çocuğun yaşına göre genel sağlık puanı ortalaması farklılık göstermektedir. Bu farklılık çocuğu 7-12 ve 12-18 yaşında olanların puan ortalamalarının diğer yaş gruplarının ortalamalarından düşük olarak elde edilmesinden kaynaklanmaktadır. Çocuğun tanısı bakım yükü ölçeği puanı üzerine istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (p=0,041). Çocuğunun tanısı entoksikassyon tipi olanları ortalaması 38.7 ± 13^{b}, enerji metabolizma hastalıkları olanların puan ortalaması 31.5 ± 12^{a} ve kompleks molekül hastalıkları olanların puan ortalaması 36.7 ± 14.8^{ab} olarak elde edilmiştir. Çocuğun tanısına göre bakım yükü ölçeği puan ortalaması farklılık

göstermektedir. Bu farklılık entoksikasyon tipinin ortalamasının enerji metabolizma hastalıklarının ortalamasından yüksek olarak elde edilmesinden kaynaklanmaktadır. Tedavi süresi genel sağlık durumu puanı üzerine istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (p=0,001). Çocuğunun tedavi süresi; 0-1 yıl olanların puan ortalaması 51 ± 16.5^{c}, 1.1 - 2 yıl olanların puan ortalaması 47.8 ± 18.3^{bc}, 2.1-3 yıl olanların puan ortalaması 40.1 ± 12.2^{ab}, 3.1-4 yıl olanların puan ortalaması 43.8 ± 23^{abc}, 4.1-5 yıl olanların puan ortalaması 35 ± 18.4^{a} ve 5.1 yıldan uzun olanların ortalaması 37.9 ± 17.8^{ab} olarak elde edilmiştir. Tedavi süresine göre genel sağlık puan ortalaması farklılık göstermektedir. En yüksek ortalama değer 0-1 yılda elde edilmişken en düşük ortalama değer 4,1-5 yıl olanlarda elde edilmiştir.

Tablo 5. Ebeveylerin Bazı Demografik Özelliklerinin Zarit Bakım Verme Yükü Ölçeği Ve Yaşam Kalitesi Ölçeği Altboyut Puanlarını Etkileme Durumu (N=121)

Ebeveynlere Ait Bazı Tanımlayıcı Özellikler	Yaşam Kalitesi Ölçeği Ve ZBYÖ Alt Grupları	Kareler Topl.	Sd	Kareler Ortalama	F	p	Kısmi Eta Kare
Ebeveynin Yaşı	Bakım Yükü Ölçeği	130.4	2	65.2	0.445	0.642	0.009
	Genel Sağlık Durumu	176.8	2	88.4	0.454	0.636	0.010
	Fiziksel Sağlık	416.5	2	208.2	1.416	0.248	0.030
	Psikolojik	1082.8	2	541.4	3.096	0.050	0.062
	Sosyal İlişkiler	2142.6	2	1071.3	4.286	**0.017**	0.084
	Çevre	1842.6	2	921.3	5.395	**0.006**	0.104
Ebeveynin Eğitim Durumu	Bakım Yükü Ölçeği	748.3	5	149.6	1.021	0.410	0.052
	Genel Sağlık Durumu	694.9	5	138.9	0.714	0.614	0.037
	Fiziksel Sağlık	1196.4	5	239.2	1.626	0.161	0.080
	Psikolojik	186.1	5	37.2	0.213	0.956	0.011
	Sosyal İlişkiler	893.5	5	178.7	0.715	0.614	0.037
	Çevre	936.7	5	187.3	1.097	0.367	0.056

Tablo 5. Ebeveylerin Bazı Demografik Özelliklerinin Zarit Bakım Verme Yükü Ölçeği ve Yaşam Kalitesi Ölçeği Altboyut Puanlarını Etkileme Durumu (Devamı)

(N=121)

Bu Çocuktan Başka Hasta/Engelli Çocuk Varlığı	Bakım Yükü Ölçeği	6.4	1	6.4	0.044	0.834	0.000
	Genel Sağlık Durumu	287.1	1	287.1	1.475	0.228	0.016
	Fiziksel Sağlık	0.1	1	0.1	0.001	0.971	0.000
	Psikolojik	73.6	1	73.6	0.421	0.518	0.005
	Sosyal İlişkiler	270.5	1	270.5	1.082	0.301	0.012
	Çevre	0.0	1	0.0	0.000	0.993	0.000
Ebeveynin Gelir Durumu	Bakım Yükü Ölçeği	816.8	2	408.4	2.785	0.067	0.057
	Genel Sağlık Durumu	4529.0	2	2264.5	11.63	**0.000**	0.200
	Fiziksel Sağlık	943.3	2	471.6	3.206	**0.045**	0.064
	Psikolojik	2370.4	2	1185.2	6.778	**0.002**	0.127
	Sosyal İlişkiler	3876.9	2	1938.4	7.755	**0.001**	0.143
	Çevre	4175.6	2	2087.8	12.22	**0.000**	0.208
Ebeveynin Sahip Olduğu Çocuk Sayısı	Bakım Yükü Ölçeği	1673.1	4	418.2	2.852	**0.028**	0.109
	Genel Sağlık Durumu	3618.1	4	904.5	4.646	**0.002**	0.167
	Fiziksel Sağlık	2003.7	4	500.9	3.405	**0.012**	0.128
	Psikolojik	989.0	4	247.2	1.414	0.235	0.057
	Sosyal İlişkiler	5396.0	4	1349.0	5.397	**0.001**	0.188
	Çevre	1417.0	4	354.2	2.075	0.090	0.082

Tablo 5.'de ebeveylerin bazı demografik özelliklerinin Zarit Bakım Verme Yükü Ölçeği ve Yaşam Kalitesi Ölçeği altboyut puanlarını etkileme durumu verilmiştir. Ebeveynin yaşı sosyal ilişkiler puanı üzerine istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (p=0,017) ve ebeveyn yaşı 19-30 olanların puan ortalaması 54.6 ± 18.8^{b}, 31-40 olanların puan ortalaması 38.4 ± 19.4^{a}, 41 ve üzeri olanların puan ortalaması 47.2 ± 15^{b} olarak elde edilmiştir. Ebeveynin yaşına göre sosyal ilişkiler puanı farklılık göstermektedir. Bu

farklılık 31-40 yaşında olanların puan ortalamasının diğer yaş gruplarının ortalamalarından düşük olarak elde edilmesinden kaynaklanmaktadır. Ebeveynin yaşı çevre puanı üzerine istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (p=0,006) ve ebeveyn yaşı 19-30 olanların puan ortalaması 53.3 ± 15^{b}, 31-40 olanların puan ortalaması 39 ± 15.5^{a}, 41 ve üzeri olanların puan ortalaması 45 ± 13.9^{a} olarak elde edilmiştir. Ebeveynin yaşına göre çevre puanı farklılık göstermektedir. Bu farklılık 19-30 yaşında olanların puan ortalamasının diğer yaş gruplarının ortalamalarından yüksek olarak elde edilmesinden kaynaklanmaktadır. Ebeveynin gelir durumu genel sağlık durumu puanı üzerine istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (p=0). Gelir durumu iyi olanların puan ortalaması 63.6 ± 11.8^{a}, orta olanların puan ortalaması 46.2 ± 14.8^{b} ve kötü olanların puan ortalaması 32.4 ± 18.3^{c} olarak elde edilmiştir. Gelir durumuna göre genel sağlık durumu puan ortalamaları farklılık göstermektedir. En yüksek puan ortalaması gelir durumu iyi olanlarda elde edilmişken en düşük ortalama değerse gelir durumu kötü olanlarda elde edilmiştir. Ebeveynin gelir durumu fiziksel sağlık puanı üzerine istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (p=0,045). Gelir durumu iyi olanların puan ortalaması 44.8 ± 10.3^{b}, orta olanların puan ortalaması 45.4 ± 12.7^{b} ve kötü olanların puan ortalaması 36.9 ± 11.6^{a} olarak elde edilmiştir. Gelir durumuna göre fiziksel sağlık puan ortalamaları farklılık göstermektedir. Bu farklılık kötü olanların puan ortalamasının diğer durumların puan ortalamalarından düşük olarak elde edilmesinden kaynaklanmaktadır. Ebeveynin gelir durumu psikolojik puanı üzerine istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (p=0,002). Gelir durumu iyi olanların puan ortalaması 65.5 ± 16.6^{a}, orta olanların puan ortalaması 53.1 ± 12.2^{b} ve kötü olanların puan ortalaması 43.5 ± 15.6^{c} olarak elde edilmiştir. Gelir durumuna göre psikolojik puan ortalamaları farklılık göstermektedir. En yüksek puan ortalaması gelir durumu iyi olanlarda elde edilmişken en düşük ortalama değerse gelir durumu kötü olanlarda elde edilmiştir. Ebeveynin gelir durumu sosyal ilişkiler puanı üzerine istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (p=0,001). Gelir durumu iyi olanların puan ortalaması 66.7 ± 13.9^{a}, orta olanların puan ortalaması 50.2 ± 18.5^{b} ve kötü olanların puan ortalaması 36.5 ± 18.3^{c} olarak elde edilmiştir. Gelir durumuna göre sosyal ilişkiler puan ortalamaları farklılık göstermektedir. En yüksek puan ortalaması gelir durumu iyi olanlarda elde edilmişken en düşük ortalama değerse gelir durumu kötü olanlarda elde edilmiştir. Ebeveynin gelir durumu çevre puanı üzerine istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (p=0). Gelir durumu iyi olanların puan ortalaması 66.5 ± 12.2^{a}, orta olanların

puan ortalaması 49.3 ± 14.5[b] ve kötü olanların puan ortalaması 36.2 ± 13.5[c] olarak elde edilmiştir. Gelir durumuna göre çevre puan ortalamaları farklılık göstermektedir. En yüksek puan ortalaması gelir durumu iyi olanlarda elde edilmişken en düşük ortalama değerse gelir durumu kötü olanlarda elde edilmiştir. Ebeveynin sahip olduğu çocuk sayısı bakım yükü ölçeği puanı üzerine istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (p=0,028). Çocuk sayısı 1 olanların puan ortalaması 26.5 ± 9.5[a], 2 olanların puan ortalaması 36.4 ± 11.8[bc], 3 olanların puan ortalaması 33.9 ± 14.5[b], 4 olanların puan ortalaması 40.1 ± 12.7[bc], 5 ve üzeri çocuğu olanların puan ortalaması 43.2 ± 12.4[c] olarak elde edilmiştir. Ebeveyn çocuk sayısına göre puan ortalama değerleri farklılık göstermektedir. En yüksek ortalama değer çocuk sayısı 5 ve üzeri olanlarda elde edilmişken en düşük ortalama değer çocuk sayısı 1 olanlarda elde edilmiştir. Ebeveynin sahip olduğu çocuk sayısı genel sağlık durumu puanı üzerine istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (p=0,002). Çocuk sayısı 1 olanların puan ortalaması 62.5 ± 13.5[c], 2 olanların puan ortalaması 45.5 ± 13.1[b], 3 olanların puan ortalaması 44.1 ± 13.8[b], 4 olanların puan ortalaması 41.5 ± 17.6[b], 5 ve üzeri çocuğu olanların puan ortalaması 31.9 ± 22[a] olarak elde edilmiştir. Ebeveyn çocuk sayısına göre puan ortalama değerleri farklılık göstermektedir. En düşük ortalama değer çocuk sayısı 5 ve üzeri olanlarda elde edilmişken en yüksek ortalama değer çocuk sayısı 1 olanlarda elde edilmiştir. Ebeveynin sahip olduğu çocuk sayısı ana fiziksel sağlık puanı üzerine istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (p=0,012). Çocuk sayısı 1 olanların puan ortalaması 47 ± 11.1[b], 2 olanların puan ortalaması 41.6 ± 10.3[ab], 3 olanların puan ortalaması 43.2 ± 14.7[ab], 4 olanların puan ortalaması 45.3 ± 12.7[b], 5 ve üzeri çocuğu olanların puan ortalaması 36.1 ± 10.8[a] olarak elde edilmiştir. Ebeveyn çocuk sayısına göre puan ortalama değerleri farklılık göstermektedir. En yüksek ortalama değer çocuk sayısı 4 olanlarda elde edilmişken en düşük ortalama değer çocuk sayısı 5 ve üzeri olanlarda elde edilmiştir. Ebeveynin sahip olduğu çocuk sayısı sosyal ilişkiler puanı üzerine istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (p=0,001). Çocuk sayısı 1 olanların puan ortalaması 71.8 ± 16.5[c], 2 olanların puan ortalaması 48.9 ± 15.1[b], 3 olanların puan ortalaması 42.2 ± 20[ab], 4 olanların puan ortalaması 49 ± 18[b], 5 ve üzeri çocuğu olanların puan ortalaması 36.2 ± 16.9[a] olarak elde edilmiştir. Ebeveyn çocuk sayısına göre puan ortalama değerleri farklılık göstermektedir. En yüksek ortalama değer çocuk sayısı 1 olanlarda elde edilmişken en düşük ortalama değer çocuk sayısı 5 ve üzeri olanlarda elde

edilmiştir. Diğer demografik etkilerin ölçek puanları üzerine istatistiksel olarak anlamlı bir etkisi bulunmamıştır (p>0,05

Tablo 6. Çocuğa ve Ebeveynlerine Ait Bazı Demografik Özelliklerin Bakım Verme Yükü Ölçeği ve Yaşam Kalitesi Ölçeği Altboyut Puan Dağılımı (N=121)

	Bakım Yükü Ölçeği	Genel Sağlık Durumu	Fiziksel Sağlık	Psikolojik	Sosyal İlişkiler	Çevre
Çocuğun Yaşı						
0-1 yaş	35.2 ± 11.8	48 ± 17.3[b]	47.7 ± 12.1	51.3 ± 12.7	57 ± 22.1	54.9 ± 13.6
1-3 yaş (13-36 ay)	37.4 ± 13.1	47.2 ± 17[b]	42.1 ± 12.7	52.4 ± 14.6	47 ± 19.8	47.9 ± 16.5
4-6 yaş (37-72 ay)	34.6 ± 14.4	45.8 ± 15[b]	41.4 ± 12.9	49.7 ± 18.7	44.4 ± 20.1	46.6 ± 17.5
7-12 yaş	39.7 ± 14.8	35.1 ± 20.3[a]	41.9 ± 12.8	51.8 ± 15.4	46.2 ± 17.4	40.7 ± 16.5
12-18 yaş	35 ± 11.8	32.1 ± 14.2[a]	40.3 ± 13	47.6 ± 10.7	40.5 ± 20.7	42 ± 10.7
Çocuğun Cinsiyeti						
Kız	37.1 ± 12.7	41.7 ± 16.8	42.9 ± 12.3	49.6 ± 14	45.2 ± 18.5	44.6 ± 15
Erkek	36.6 ± 14.2	45.4 ± 19	42.5 ± 13.1	52.9 ± 15.9	49.7 ± 21.1	49 ± 17.4
Çocuğa Özel Bir Diyet Uygulama						
Evet	38.4 ± 13	44.5 ± 18.2	42.3 ± 13.5	52.2 ± 16.3	49.8 ± 19.4	48.4 ± 15.5
Hayır	34 ± 13.8	42 ± 17.6	43.5 ± 11.2	49.6 ± 12.2	43.3 ± 20.5	44 ± 17.7
Çocuğun Tanısı						
Entoksikasyon tipi	38.7 ± 13[b]	44.8 ± 18.9	43.4 ± 13.6	53.8 ± 15.7	50.1 ± 19.6	48.4 ± 16.6
Enerji metabolizma hastalıkları	31.5 ± 12[a]	46.4 ± 14.5	42.9 ± 8.7	48.4 ± 8.7	50.3 ± 12.9	48.4 ± 10.8
Kompleks molekül hastalıkları	36.7 ± 14.8[ab]	38 ± 17.8	40.9 ± 13.3	47.2 ± 16.7	38.3 ± 23.6	41.4 ± 19
Tedavi Süresi						
0-1 yıl	35 ± 11.5	51 ± 16.5[c]	47.6 ± 13.3	51.5 ± 11.1	57 ± 20.8	53.9 ± 12.9
1.1 - 2 yıl	35.8 ± 12.3	47.8 ± 18.3[bc]	42.5 ± 10.8	54.9 ± 15.1	47.1 ± 21.5	50.6 ± 16.9
2.1 -3 yıl	40.1 ± 12.6	40.1 ± 12.2[ab]	39.5 ± 12.2	45.6 ± 12.2	37.7 ± 17.2	37.5 ± 16.2
3.1 - 4 yıl	34.7 ± 20.4	43.8 ± 23[abc]	43.6 ± 14.7	54.6 ± 26.7	48.3 ± 22.8	53.1 ± 21.8
4.1 - 5 yıl	37.5 ± 15.2	35 ± 18.4[a]	41.1 ± 11.1	46.3 ± 10.8	42.5 ± 13.3	40.6 ± 6.8
>5.1 yıl	37.9 ± 13.8	37.9 ± 17.8[ab]	41.1 ± 13.9	51.8 ± 15.1	47.6 ± 17.7	43 ± 15.1

Tablo 6. Çocuğa ve Ebeveynlerine Ait Bazı Demografik Özelliklerin Bakım Verme Yükü Ölçeği ve Yaşam Kalitesi Ölçeği Altboyut Puan Dağılımı (Devamı) (N=121)

Ebeveynin yaşı						
19-30	34.8 ± 13.6	48.3 ± 17.1	44.2 ± 13	55.6 ± 14.2	54.6 ± 18.8[b]	53.3 ± 15[b]
31-40	39.7 ± 13.3	39.9 ± 17.4	40.7 ± 13.6	44.7 ± 14.9	38.4 ± 19.4[a]	39 ± 15.5[a]
41 ve üzeri	36.3 ± 12.3	35.8 ± 18.8	43.1 ± 7.2	54.2 ± 11.9	47.2 ± 15[b]	45 ± 13.9[a]
Ebeveynin Eğitim Durumu						
Okur yazar değil	44.9 ± 11.8	48.2 ± 16.2	41.8 ± 12.6	47 ± 9,6	45.2 ± 15.2	45.1 ± 15.8
Okur-yazar	36.9 ± 14.1	40.9 ± 15	42.4 ± 12.5	47.7 ± 11.5	46.6 ± 19.4	46.6 ± 15.8
İlkokul	36.7 ± 13.2	39.7 ± 19.6	41.4 ± 12	50.1 ± 15.9	44.4 ± 21.7	43.6 ± 16.3
Ortaokul	28.1 ± 13.6	52.5 ± 15.8	41.7 ± 11.4	59.2 ± 17.2	55.6 ± 18.8	57.1 ± 14.5
Lise	41.1 ± 8.3	48.6 ± 15.9	48.4 ± 15.5	55.6 ± 16.5	52.8 ± 15.6	46.9 ± 15.3
Üniversite	33.8 ± 13	53.1 ± 12	57.1 ± 17	63.5 ± 8.6	62.5 ± 16	62.5 ± 16.7
Bu Çocuktan Başka Hasta/Engelli Çocuğu Var Mı						
Evet	41.1 ± 13	36.9 ± 17.9	41.1 ± 12.2	45 ± 15	39.2 ± 18.9	40.9 ± 15.5
Hayır	34.7 ± 13.2	46.9 ± 17.2	43.5 ± 12.9	54.4 ± 14.1	51.6 ± 19.2	49.8 ± 16
Ebeveynin Gelir Durumu						
İyi	32.7 ± 13.3	63.6 ± 11.8[a]	44.8 ± 10.3[b]	65.5 ± 16.6[a]	66.7 ± 13.9[a]	66.5 ± 12.2[a]
Orta	34.5 ± 12.6	46.2 ± 14.8[b]	45.4 ± 12.7[b]	53.1 ± 12.2[b]	50.2 ± 18.5[b]	49.3 ± 14.5[b]
Kötü	42.8 ± 13.4	32.4 ± 18.3[c]	36.9 ± 11.6[a]	43.5 ± 15.6[c]	36.5 ± 18.3[c]	36.2 ± 13.5[c]

Tablo 6. Çocuğa ve Ebeveynlerine Ait Bazı Demografik Özelliklerin Bakım Verme Yükü Ölçeği ve Yaşam Kalitesi Ölçeği Altboyut Puan Dağılımı (Devamı) (N=121)

Ebeveynin Sahip Olduğu Çocuk Sayısı						
1	26.5 ± 9.5[a]	62.5 ± 13.5[c]	47 ± 11.1[b]	66 ± 16.2	71.8 ± 16.5[c]	66.1 ± 12.3
2	36.4 ± 11.8[bc]	45.5 ± 13.1[b]	41.6 ± 10.3[ab]	53.4 ± 11.7	48.9 ± 15.1[b]	45.7 ± 11.5
3	33.9 ± 14.5[b]	44.1 ± 13.8[b]	43.2 ± 14.7[ab]	48.2 ± 14.8	42.2 ± 20[ab]	44.4 ± 16.3
4	40.1 ± 12.7[bc]	41.5 ± 17.6[b]	45.3 ± 12.7[b]	49.5 ± 13.4	49 ± 18[b]	45.5 ± 16.2
5 ve üzeri	43.2 ± 12.4[c]	31.9 ± 22[a]	36.1 ± 10.8[a]	47.3 ± 15.5	36.2 ± 16.9[a]	41.7 ± 16.3

5.TARTIŞMA

Bu bölümde kalıtsal metabolik hastalığı olan çocukların ebeveynlerinin bakım yükü ve yaşam kalitesine yönelik elde edilen bulgular tartışılacaktır.

5.1. Yaşam Kalitesine İlişkin Bulguların Tartışılması

Bu araştırmanın sonucu olarak yaşam kalitesi ölçeği alt boyutları incelendiğinde; genel sağlık durumu ortalama değeri 43,6±18, fiziksel sağlık ortalama değeri 42,7±12,7, psikolojik ortalama değeri 51,3±15, sosyal ilişkiler ortalama değeri 47,5±19,9, çevre ortalama değeri 46,9±16,4 olarak bulunmuştur (Tablo 3).

Bu çalışmada en düşük yaşam kalitesi puanı fiziksel sağlık alt boyutunda saptanmıştır. Bu düşük puanın kalıtsal metabolik hastalığı olan çocuğa sahip ebeveynlerin, çocukların bakım uygulamalarının (alt değişimi, beslenme, hijyen vs.) sağlıklı bir çocuğa göre daha fazla zaman ve güç gerektirmesi ve bakım işinin tamamının ebeveyn tarafından yapılması nedeniyle ebeveynin fiziksel sağlığını olumsuz olarak etkilediği düşünülmektedir. En yüksek yaşam kalitesi puanı ise psikolojik sağlık alt boyutundadır.

Thomas ve arkadaşları tarafından 2016 yılında yapılan çalışmada metabolik hastalığa sahip çocuğu olan 72 ebeveynin yaşam kalitesi incelenmiştir. Yapılan çalışmada ebeveynlerin en düşük yaşam kalitesi alt boyut puanının genel sağlık (56.18) ve enerji (56.94) puanında olduğu, en yüksek ise ağrı (70.6) alt boyut puanında olduğu ortaya çıkmıştır.

Bu çalışmada çocuğun yaşının, ebeveynlerin yaşam kalitesi alt ölçeklerinden genel sağlık durumunu olumsuz etkilediği tespit edilmiş, çocuğun yaşı arttıkça ebeveynin yaşam kalitesi puanının azaldığı tespit edilmiştir (Tablo 4). Hatzman'ın(2009) yaptığı çalışmada da aynı şekilde çocuğun yaşı ebeveynin yaşam kalitesini etkilemiştir. Turan'ın (2021) yaptığı çalışmada ise çocuğun yaşı yaşam kalitesi puanını etkilememiştir. Turan'nın çalışma sonucu ile yaptığımız çalışmanın sonuçları farklı özellikler göstermektedir. Bu farklılığın çalışmamıza dahil edilen hasta grubunun çoğunluğunun sahip olduğu hastalıkların beyni olumsuz etkileyen ya da bedende kalıcı sekeller bırakan özelliklere sahip olması ve bunun sonucunda

ebeveynlerin çocukların günlük bakımlarını karşılarken fiziksel olarak daha fazla yıprandığı düşünülmektedir.

Bu araştırmada çocuğun cinsiyetinin, ebeveynlerin yaşam kalitesi puanı üzerinde herhangi bir etkisi olmadığı tespit edilmiştir (Tablo 4). Bu çalışma sonuçları Fabre (2013) ve Turan'ın (2021) yaptığı çalışmaların sonuçlarıyla benzer bulgular göstermektedir. Bu benzerliğin çalışmaya dahil edilen aynı hastalık gruplarından dolayı kaynaklandığı düşünülmektedir.

Bu çalışmada çocuğa özel bir diyetin uygulanıp uygulanmaması durumu yaşam kalitesi puanını etkilememişken (Tablo 4), Eminoğlu'nun (2013) 68 KMH'lı çocuk ve ebeveynleriyle yaptığı çalışmada en az 1 yıl süre ile diyet tedavisi uygulanan çocukların ebeveynlerinin yaşam kalitelerinin düşük olduğu tespit edilmiştir. Fabre' nin yaptığı çalışmada da aynı şekilde çocuğa uygulanan özel bir diyetin varlığı yaşam kalitesini olumsuz bir şekilde etkilemiştir. Bu farklılığın Eminoğlu'nun (2013) ve Fabre'nin (2013) çalışmasına katılan çocukların ortalama yaş değerlerinin büyük olması nedeniyle ebeveynlerin daha uzun bir süre boyunca diyet uygulaması ve bu süreçten dolayı ebeveynlerin zamanla yıpranmalarından kaynaklandığı düşünülmektedir.

Bu çalışmada çocuğun hastalık tanısı, ebeveynlerin yaşam kalitesi puanını etkilememiştir (Tablo 4). Turan'ın (2021) yaptığı çalışmada da aynı şekilde çocuğun hastalık tanısı yaşam kalitesini etkilememiştir. Bu bulgu çalışmamızla benzer özellik göstermektedir. Eminoğlu (2013) ve Hatzman'nın (2009) yaptığı çalışmada ise hastalığın tanısı ebeveynlerin yaşam kalitesini etkilediği ortaya çıkmıştır. Bu farklılığın çalışmaya katılan hastaların sahip olduğu tanıların ilerleyici olması ve olumsuz etkilerin artması sonucunda, ebeveynlerin yaşam kalitesini etkilediği düşünülmektedir.

Bu araştırmada çocuğun tedavi süresinin, ebeveynlerin yaşam kalitesi alt ölçeklerinden genel sağlık durumu puanını anlamlı olarak etkilediği tespit edilmiştir. En yüksek ortalama değer 0-1 yıl arasındaki tedavi süresi için elde edilmişken, en düşük ortalama değer ise 4,1-5 yıl tedavi alan çocukların ebeveynlerinde elde edilmiştir(Tablo 4). Turan'nın (2021) yaptığı araştırmada ise çocuğun tanı süresi değerlendirilmiş ve ebeveynlerin yaşam kalitesini etkilemediği tespit edilmiştir. Bu farklılığın nedeni çalışmamıza dahil edilen KMH'lı çocukların çoğunluğunun sahip olduğu hastalık tipinin

ilerleyici olması ve fiziksel olarak kalıcı hasarlar bırakması nedeniyle ebeveynlerin yaşamlarının olumsuz olarak etkilenmesi sonucu ortaya çıktığı düşünülmektedir.

Bu araştırmada ebeveynin yaşı, yaşam kalitesi sosyal ilişkiler ve çevre alt boyut puanını anlamlı olarak etkilemiştir (Tablo 5). KMH'lı çocuklarının tedavi ve bakım ihtiyaçlarının hem uzun sürmesi hem de oldukça yorucu olması, ebeveynlerin sosyal ve çevresel ilişkilerine olumsuz etki bırakması nedeniyle ortaya çıktığı düşünülmektedir. Hatzman'nın (2009) ve Thomas'ın (2016) yaptığı çalışma ile bu çalışma sonuçları benzer özellik göstermektedir.

Bu çalışmada ebeveynin eğitim durumu, yaşam kalitesini etkilememiştir (Tablo 5). Hatzman'ın (2009) ve Thomas'ın (2016) çalışmasında ebeveynlerin eğitim durumunun yaşam kalitesini etkilediği tespit edilmiştir. Ebeveynlerin eğitim düzeyi düştükçe yaşam kalitesi puanı da düşmektedir. Literatürdeki çalışma sonuçları ile bu çalışma sonuçları arasındaki farklılığın, çalışmamıza katılan ebeveynlerin büyük bir kısmının eğitim durumunu düşük olarak belirtmesi nedeniyle kaynaklandığı düşünülmektedir.

Bu araştırmada ebeveynlerin başka hasta/engelli çocuğa sahip olması, ebeveynlerin yaşam kalitesi puanını etkilememiştir (Tablo 5). Bu araştırmanın sonuçları ile Turan'ın (2021) yaptığı çalışma sonuçları benzer özellik taşımaktadır.

Bu çalışmada ebeveynin gelir durumu, yaşam kalitesi genel sağlık durumu, fiziksel sağlık, psikolojik, sosyal ilişkiler ve çevre alt boyut puanlarını anlamlı bir şekilde etkilemiştir (Tablo 5). KMH' lı çocukların bakım giderlerinin fazla olması nedeniyle ebeveynlerin gelir durumunun bunu karşılamakta güçlük çekmesi sonucu olarak ebeveynlerin yaşam kalitesini olumsuz olarak etkilediği düşünülmektedir. Thomas (2016) ve Hatzman'nın (2009) yaptığı çalışmalarda da aynı şekilde gelir durumunun ebeveynlerin yaşam kalitesi üzerinde etkili bir parametre olduğu ortaya çıkmıştır.

Bu araştırmada ebeveynin sahip olduğu çocuk sayısı, yaşam kalitesi genel sağlık durumu, fiziksel sağlık ve sosyal ilişkiler alt boyut puanını etkilemiştir (Tablo 5). En düşük ortalama değer 5 ve üzeri çocuğa sahip ebeveynlerin iken en yüksek ortalama değer 1 tane çocuğa sahip ebeveynlerin olarak tespit edilmiştir. Ailedeki çocuk sayısının artması ile ebeveynlerin hem KMH' lı çocuklarına hem de sahip oldukları diğer çocuklara

ayıracağı vaktin artmasıyla ebeveynlerin kendilerine ayıracağı nitelikli vaktin azalması sonucu ebeveynler sağlıklarına dikkat edememekte ve sosyal ilişkilerinin olumsuz olarak etkilendiği düşünülmektedir.

5.2. Bakım Verme Yüküne İlişkin Bulguların Tartışılması

Bu çalışmada metabolik hastalığı olan çocuğa sahip ebeveynlerin bakım yükü puan ortalaması 37.6±13.1 olarak bulunmuştur (Tablo 3). Bu değer ebeveynlerin hafif/orta derecede bakım yükü olduğunu göstermektedir. Bozyer'in (2019) 76 metabolik hastalığa sahip çocuğu olan ebeveynle yaptığı çalışmada; nörodejenerasyon olan ve olmayan gruptaki ebeveynlerin bakım yükleri karşılaştırılmıştır. Hasta grupta bakım yükü puanı 47,7±11,2, kontrol (nörodejenerasyon olmayan) grubunda ise 38,5±11,5 olarak saptanmıştır (Bozyer, 2019). Bozyer'in çalışmasının kontrol grubu bakım yükü puanı çalışmamızla benzerlik göstermektedir. Bu benzerliğin kontrol grubunda yer alan hasta grubunun örneklemde yer alan gruplarla benzer olmasından kaynaklandığı düşünülmektedir. Arpacı ve arkadaşlarının (2020) kalıtsal metabolik hastalığa sahip çocuğu olan 47 ebeveyn ile yaptıkları çalışmada, bakım yükü puanı 30.23±19.65 olarak belirlenmiştir. Turan'ın 2021 yılında Diyarbakır da 90 metabolik hastalığa sahip çocuğun ebeveynleriyle yaptığı çalışmada bakım yükü puan ortalaması 45.17±9.08 orta/ileri derecede yük olarak bulunmuştur. Kim'in 2010 da 65 ebeveynle yaptığı çalışmada; mitokondriyal hastalığı olan çocuğun anneleri ile inatçı epilepsi tanısı olan çocuğun anneleri karşılaştırmıştır. Mitokondriyal hastalığı olan çocukların annelerinin bakım yükü puan ortalamaları 53,77 ± 15,30 bulunurken, inatçı epilepsi tanılı çocuklarının annelerinin bakım yükü puan ortalaması 43,93 ± 14,26 olarak bulunmuştur. Sonuç olarak bakım veren yükünün mitokondriyal hastalığı olan çocukların annelerinde daha fazla olduğu ortaya çıkmıştır.

Bu çalışmadaki ebeveynlerin bakım yükü puan ortalaması Arpacı ve arkadaşlarının (2020) çalışma sonuçları ile benzerlik göstermektedir. Bozyer'in (2019), Turan ve arkadaşlarının (2021), Kim ve arkadaşlarının (2010) çalışmalarında elde ettiği bakım yükü puanı ile farklılık göstermektedir. Literatürdeki bu çalışmalarda elde edilen puanların örneklem özelliğinden kaynaklandığı düşünülmektedir. Metabolik hastalıklar geniş bir hastalık grubunu içermekle birlikte her hastalıkta farklı durumlar ortaya çıkmaktadır. Bu farklılıktan dolayı bakım yük puanlarının değişiklik gösterdiği düşünülmektedir.

Bu çalışmada çocuğun yaş grubunun ebeveynlerin bakım yükü puanını etkilemediği tespit edilmiştir (Tablo 4). Turan (2021), Arpacı ve arkadaşlarının (2020) yaptığı çalışmalarda aynı şekilde çocuğun yaşı bakım yükü puanını etkilememiştir. Bu çalışmalar yaptığımız çalışma sonuçlarıyla benzer özellik göstermektedir.

Bu araştırmada çocuğun cinsiyeti, ebeveynlerin bakım yükü puanı üzerinde istatistiksel olarak bir anlam ifade etmediği tespit edilmiştir (Tablo 4). Turan'nın (2021) yaptığı çalışmada da çocuğun cinsiyeti, ebeveynlerin bakım yükü puanını etkilememiştir. Literatürdeki bu çalışmalar yaptığımız çalışma sonuçlarıyla benzer nitelik taşımaktadır.

Çocuğun özel bir diyet alıp almaması bakım yükü puanını anlamlı olarak etkilememiştir (Tablo 4).

Yapılan bu çalışmada metabolik hastalık tanısının bakım yükünü anlamlı olarak etkilediği bulunmuştur (Tablo 4). En yüksek bakım yükü puanı entoksikasyon tipi metabolik hastalığı olan çocukların ebeveynlerinde tespit edilmiştir (Tablo 6). Bozyer'in (2019) yaptığı çalışmada da hastalığın tipinin ebeveynin bakım yükünü anlamlı olarak etkilediği saptanmış, nörodejenerasyon tipi hastalığı olan çocuğun ebeveynlerinde bakım yükü puanı anlamlı olarak daha yüksek bulunmuştur. Bu bulgu çalışma bulgumuzla benzerlik göstermektedir. Turan'ın (2020) yaptığı çalışmada ise hastalık tanısının bakım yükü puanını etkilemediği bulunmuştur. Bu sonuç çalışmamızla farklılık göstermektedir. Bu farklılığın nedeni çalışmaya dahil edilen KMH' lı çocukların sahip olduğu hastalık tanılarının farklı tür ve sayıda olması nedeniyle kaynaklandığı düşünülmektedir.

Bu araştırmada çocuğun tedavi süresinin, ebeveynlerin bakım yükü puan ortalamasını etkilemediği tespit edilmiştir (Tablo 4). Arpacı ve arkadaşlarının (2020) çalışmasında ise çocuğun tedavi süresinin ebeveynin bakım yükü puanını etkilediği tespit edilmiştir. Bu çalışma yaptığımız çalışmayla farklı özellik göstermektedir. Bu farklılığın çalışmaya dahil edilen hasta popülasyonunun sahip olduğu yaş grubunun daha küçük olması sonucu toplam tedavi süresinin daha az olmasından kaynaklandığı düşünülmektedir.

Bu araştırmada KMH sahip çocukların ebeveynlerinin yaşı bakım yükü puanını etkilememiştir (Tablo 5). Bozyer (2019), Kim (2010), Arpacı ve arkadaşlarının çalışmasında ebeveynlerin yaşı bakım yükü puanını etkilememiştir. Bu araştırmaların

sonuçları araştırma sonuçlarımızla benzer özellik göstermektedir. Bu benzerliğin nedeni çalışmaya dahil edilen ebeveynlerin yaş ortalamalarının birbirine yakın olmasından kaynaklandığı düşünülmektedir.

Ebeveynin eğitim durumu, bu araştırmada ebeveynlerin bakım yükü puanını etkilememiştir (Tablo 5). Kim ve arkadaşları (2010), Arpacı ve arkadaşları(2020) ve Bozyer'in (2019) yaptığı çalışmalarda ebeveynlerin eğitim durumu bakım yükü puanını aynı şekilde etkilememiştir. Bu çalışmalar yaptığımız çalışma sonuçlarıyla benzer özellik göstermektedir.

Bu çalışmada ebeveynlerin başka hasta/engelli çocuğa sahip olma durumunun bakım yükü puanını etkilemediği bulunmuştur (Tablo 5). Bu çalışmada İstatistiksel olarak anlamlı etkilememesine rağmen başka hasta/engelli çocuğa sahip olan ebeveynlerin bakım yükü puan ortalaması olmayanlara göre daha yüksek bulunmuştur. Bozyer (2019), Arpacı ve arkadaşları (2020) ve Turan'ın (2021) çalışmalarında ebeveynlerin başka kronik hastalığa sahip çocukların varlığı, ebeveynlerin bakım yükü puanını etkilememiştir. Bu araştırmaların bulguları yaptığımız araştırmanın bulgularıyla benzer özellik göstermektedir.

Bu çalışmada ebeveynin gelir durumunun ebeveynin bakım yükü puanını anlamlı olarak etkilemediği bulunmuştur (Tablo 5). Bozyer'in (2019), Arpacı ve arkadaşlarının (2020) çalışmasında ise ebeveynlerin gelir durumunun, ebeveynlerin bakım yükü puanını etkilediği tespit edilmiştir. Bu çalışma sonuçları yaptığımız çalışma sonuçlarıyla farklı özellikler göstermektedir. Bu farklılığın nedeninin çalışmamıza dahil edilen ebeveynlerin çoğunun maddi durumunu ''orta düzeyde'' olarak ifade etmesinden dolayı kaynaklandığı düşünülmektedir (Tablo 2).

Bu çalışmada ebeveynlerin sahip olduğu toplam çocuk sayısının, ebeveynlerin toplam bakım yükü puanını anlamlı olarak etkilediği bulunmuştur (Tablo 5). Ebeveynin sahip olduğu çocuk sayısı arttıkça bakım yükü puanının arttığı saptanmıştır. Çalışmaya alınan ebeveynlerin %71'i 3 ve üzeri çocuğa sahiptir (Tablo 2). En yüksek bakım yükü puanı 5 ve üzeri çocuğa sahip olan ebeveynlerde görülmüştür (Tablo 6). Ebeveynin tüm çocukların bakım gereksinimlerini karşılama sorumluluğu nedeniyle bakım yükü

puanının arttığı belirlenmiştir. Bu çalışma sonuçları ile Bozyer'in (2019) çalışma sonuçları benzer özellik taşımaktadır.

6.SONUÇ VE ÖNERİLER

Bu çalışmada elde edilen sonuçlar;

- ✓ Kalıtsal metabolik hastalığı olan çocuklara sahip ebeveynlerin bakım yükünün hafif/orta derecede olduğu,
- ✓ Çocuğun tanısının ve ebeveynin sahip olduğu toplam çocuk sayısının bakım yükü puanını anlamlı olarak etkilediği,
- ✓ Çocuğun yaşı, cinsiyeti, özel bir diyet uygulanma durumu, tedavi süresi, ebeveynin yaşı, ebeveynin eğitim durumu, başka hasta/engelli çocuğa sahip olma durumu ve gelir durumunun bakım yükü puanını etkilemediği,
- ✓ Yaşam kalitesi ölçeği, genel sağlık durumu puan ortalamasının 43,6 ± 18, fiziksel sağlık puan ortalamasının 42,7 ± 12,7, psikolojik puan ortalamasının 51,3 ± 15, sosyal ilişkiler puan ortalamasının 47,5 ± 19,9, çevre puan ortalamasının 46,9 ± 16,4 olduğu,
- ✓ Kalıtsal metabolik hastalığı olan çocukların ebeveynlerinin yaşam kalitesi puanını çocuğun cinsiyeti, çocuğa özel bir diyet uygulama durumu, ebeveynin eğitim durumu, başka hasta/engelli bir çocuğun olması durumu etkilemediği,
- ✓ Çocuğun yaşı, çocuğun tedavi süresi, ebeveynin yaşı, ebeveynin gelir durumu ve ebeveynin sahip olduğu toplam çocuk sayısının yaşam kalitesi puanlarını anlamlı olarak etkilediği tespit edilmiştir.

Bu çalışmadan elde edilen sonuçlara dayalı olarak aşağıdaki önerilerde bulunulmuştur.

- Hemşireler tarafından ebeveyn için çocuğun bakım uygulamalarını kolaylaştıracak ürünlerin (özellikle çocuğa pozisyon verme, hijyen uygulamaları vs) geliştirilmesi,
- Çocuk sayısı birden fazla olan ebeveynlerin diğer çocuklarının bakımı konusunda desteklenmesi, bilgilendirilmesi, sosyal destek mekanizmalarının güçlendirilmesi,
- Hemşireler tarafından ebeveynlerin çocuklarının bakımı ve tedavisine yönelik sosyal ve ekonomik açıdan destek alabilecekleri kuruluşlara yönlendirilmesi,
- KMH olan çocuklara yönelik çalışmaların yapılması,

7.KAYNAKLAR

1. T.C. Sağlık Bakanlığı. Kalıtsal Metabolizma Hastalıkları Kontrol Programı 2018-2021. Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü; 2021.s. 8-12.
2. Hacettepe Üniversitesi Nüfus Etütleri Enstitüsü.Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması 2018. Ankara: Hacettepe Üniversitesi Nüfus Etütleri Enstitüsü; 2018. s. 56-72.
3. Aktuğlu ZÇ. Doğumsal Metabolik Hastalıklarda Beslenme. İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Sürekli Tıp Eğitimi Etkinlikleri Sağlıkta ve Hastalıkta Beslenme Sempozyum Dizisi; 2004. s. 32-217.
4. Conk Z, Başbakkal YH, Bolışık B. Pediatri Hemşireliği. Akademisyen Tıp Kitapevi; No:1. Ankara; 2013.s. 11-915.
5. Saudubray JM, Garcia-Cazorla A. InbornErrors of Metabolism Overview Pathophysiology, Manifestations, Evaluation, and Management. Pediatr Clin N Am. 2018. 65:179–208.
6. Köksal G, Gökmen Ö H. Metabolik Hastalıklarda Beslenme. Reklam Kurdu Ajans Org. Tan. Tas. Rek. San. Tic. Ltd. Şti., Ankara, Türkiye, 2018.s. 40
7. Hoell JI. Challenges of palliative care in children with inborn metabolic diseases. Orphanet Journal of Rare Diseases 2018. URL: https://doi.org/10.1186/s13023-018-0868-5.
8. Cederbaum S, Lemons C, Batshaw. Alternative pathway or diversion therapy for urea cycle disorders now and in the future. Mol Genet Metab, 2010. 100(3):219–220. URL: doi: 10.1016/j.ymgme.2010.04.008.
9. Yamaguchi K, Wakimizu R, Kubota M. Difficulties in daily life and associated factors, and QOL of children with inherited metabolic disease and their parents in Japan: A literature review. Journal of Inherited Metabolic Disease Reports,2017. 33, 1–10. URL: doi:10.1007/8904_2016_573.
10. Hatzmann J, et al. "Hidden consequences of success in pediatrics: parental health-related quality of life—results from the Care Project." Pediatrics. 2008.s. 5-122.
11. Ferrer-i-Carbonell A, Bernard VP. "Hidden consequences of success in pediatrics: Parental health-related quality of life-results from the care project. 2008.

12. Brown A, et al. "Parent coping and the behavioural and social outcomes of children diagnosed with inherited metabolic disorders." JIMD Reports, Volume 31. Springer, Berlin, Heidelberg. 2016. s. 29-36.
13. Mlčoch T, et al. "Dietary patterns, cost and compliance with low-protein diet of phenylketonuria and other inherited metabolic diseases." European journal of clinical nutrition . 2018. s. 87-92.
14. Senger BA, et al. "Stress and coping of parents caring for a child with mitochondrial disease." Applied Nursing Research ;2016.s.195-201.
15. Siddiq S, et al. "Experiences of caregivers of children with inherited metabolic diseases: a qualitative study." Orphanet journal of rare diseases; 2016.s. 1-10.
16. Kim KR, et al. "Caregiver's burden and quality of life in mitochondrial disease." Pediatric neurology; 2010.s. 271-276.
17. Sutton VR. Inborn errors of metabolism: classification. Available from: 2017. URL: https://www.uptodate. com/contents/inborn-errors-of-metabolism-classification.
18. Saudubray JM, Angels GC. "Clinical approach to inborn errors of metabolism in pediatrics." Inborn metabolic diseases. Springer, Berlin, Heidelberg; 2016.s. 3-70.
19. Hasanolu E, Düşünsel R, Bideci A. Temel Pediatri. Ankara: Güne Tıp Kitabevi; 2010. s. 515-61..
20. Mak CM, et al. "Inborn errors of metabolism and expanded newborn screening: review and update." Critical reviews in clinical laboratory sciences; 2013.s.142-162.
21. Brunetti-Pierri N, Giancarlo P, and Generoso A. "Inborn errors of metabolism." Neonatology. Springer, Milano; 2012.s. 949-966.
22. El-Hattab AW. Inborn errors of metabolism. Clin Perinatol; 2015.s. 42:413.
23. Aktuğlu Zeybek Ç. Fenilketonüri tarama programı. Sağlam Çocuk İzlemi Sempozyum Dizisi 2003. Ekim;35: 65-71.
24. Türk Toraks Derneği. Kistik Fibrozis Tanı ve Tedavi Rehberi. Türk Toraks Dergisi. 2011, 12(2):1-140.
25. Pinto A., et al. "Nutritional status in patients with phenylketonuria using glycomacropeptide as their major protein source." European journal of clinical nutrition; 2017.s. 1230-1234.

26. Blackburn PR, Gass JM, Vairo FP, Farnham KM, Atwal HK, Macklin S, Klee EW, Atwal, PS. Maple syrup urine disease: mechanisms and management. The application of clinical genetics; 2017. s.57-66. URL: doi: 10.2147/TACG.S125962.
27. Kenneson A, et al. "Natural history of children and adults with maple syrup urine disease in the NBS-MSUD Connect registry." Molecular genetics and metabolism reports; 2018.s. 22.
28. Rezvani I, Rosenblatt DS: Methionine. Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB (Eds), Textbook of Pediatrics (17th ed), Saunders Company, Philadelphia, 2004.s. 405-407.
29. Russo PA, Mitchell GA, Tanguay RM. Tyrosinemia: A review. Pediatr Dev Pathol; 2001.s.21-212.
30. Peters HL, Pitt JJ, Wood LR, Hamilton NJ, Sarsero JP, Buck NE. Mause models for methylmalonic aciduria; 2012.s.7.
31. Scholl-Bürgi S, et al. "Amino acid metabolism in patients with propionic acidaemia." Journal of inherited metabolic disease; 2012. s.65-70.
32. Villani GRD, et al. "“Classical organic acidurias”: diagnosis and pathogenesis." Clinical and experimental medicine; 2017.s. 305-323.
33. Bosh AM. Classic galactosemia: dietary dilemmas. J Inherit Metab Dis. 2011.s.257-60.
34. Guery MJ, et al. "Doctor, my son is so tired… about a case of hereditary fructose intolerance." Annales d'endocrinologie. Vol. 68. No. 6. Elsevier Masson, 2007.
35. Ferenci P, et al. "Late-onset Wilson’s disease." Gastroenterology; 2007.s.1294-1298.
36. Kaler SG., et al. "Neonatal diagnosis and treatment of Menkes disease." New England Journal of Medicine; 2008.s.605-614.
37. Brissot P, et al. "Haemochromatosis." Nature Reviews Disease Primers;2018.s.1-15.
38. Sati A, Virender SS, and Sayan B. "Porphyria: varied ocular manifestations and management." Case Reports; 2013.
39. Palladino AA., Michael JB and Charles AS. "Hyperinsulinism in infancy and childhood: when an insulin level is not always enough." Bioquimia; 2009.s. 202-212.

40. Kasapkara ÇS, et al. "Hypercalcemia in glycogen storage disease type I patients of Turkish origin." The Turkish journal of pediatrics; 2012.s. 35.
41. Sim KG., Judith H, and Bridget W. "Strategies for the diagnosis of mitochondrial fatty acid β-oxidation disorders." Clinica chimica açta; 2002.s. 37-58.
42. Koopman WJH, Peter HGM Willems, and Jan AM Smeitink. "Monogenic mitochondrial disorders." New England Journal of Medicine;2012.s.1132-1141.
43. Platt FM., Barry B, and Aarnoud C. van der Spoel. "Lysosomal storage disorders: The cellular impact of lysosomal dysfunction." Journal of Cell Biology; 2012.s. 723-734.
44. Barry DS., and Gerard W. O'Keeffe. "Peroxisomes: the neuropathological consequences of peroxisomal dysfunction in the developing brain." The international journal of biochemistry & cell biology; 2013.s. 2012-2015.
45. Hazari YM, et al. "Alpha-1-antitrypsin deficiency: Genetic variations, clinical manifestations and therapeutic interventions." Mutation Research/Reviews in Mutation Research; 2017.s. 14-25.
46. Coşkun T. Fenilalanin. T. Coşkun (Ed.). Amino Asit Metabolizması ve Bozuklukları Ankara: Alp Ofset Matbaacılık Makina San. ve Ltd. Şti. 2003. s. 181-286.
47. Marquardt T, and J. Denecke. "Congenital disorders of glycosylation: review of their molecular bases, clinical presentations and specific therapies." European journal of pediatrics; 2003.s. 359-379.
48. Blau N, et al., eds. Physician's guide to the treatment and follow-up of metabolic diseases. Springer-Verlag Berlin Heidelberg, 2006.
49. Rezvani I. Metabolic diseases. In: Klie gman R, Jenson HB, Behrman RE, Stanton BF, eds. Nelson textbook of pediatrics. 18 ed. Philadelphia: Saunders Elsevier; 2007.s. 9-527.
50. Chace DH., Theodore AK, and Edwin W. Naylor. "Use of tandem mass spectrometry for multianalyte screening of dried blood specimens from newborns." Clinical chemistry; 2003.s. 1797-1817.
51. Nyhan WL, Barshop BA, Ozand PT. Atlas of metabolic diseases. London, UK: Hodder Arnold; 2005.
52. Uslu HS, Zübarioğlu AU, and Bülbül A. "Neonatoloji Perspektifinden Selektif Metabolik Tarama Testleri." Journal of Academic Research in Medicine;2015.

53. İçke S, and Ekti Genç R. "Topuk kanı örneği ile yapılan ulusal yenidoğan tarama testleri ve önemi." The Journal of Pediatric Research; 2017.s. 186-90.
54. Carlson MD. Recent advances in newborn screening for neurometabolic disorders. Curr Opin Neurol; 2004, 17: 133-8.
55. Pourfarzam M, and Fouzieh Z. "Newborn screening for inherited metabolic disorders; news and views." Journal of research in medical sciences: the official journal of Isfahan University of Medical Sciences; 2013.s. 801.
56. Fabie NAV, Kara BP, and Gerald LF. "The current state of newborn screening in the United States." Pediatr Clin North Am; 2019.s. 369-386.
57. Dhondt JL. "Expanded newborn screening: social and ethical issues." Journal of Inherited Metabolic Disease: Official Journal of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism; 2010.s. 211-217.
58. Padilla CD, Bradford LT, and Working Group of the Asia Pacific Society for Human Genetics on Consolidating Newborn Screening Efforts in the Asia Pacific Region. "Consolidating newborn screening efforts in the Asia Pacific region." Journal of community genetics; 2012.s. 35-45.
59. Loeber JG, et al. "Newborn screening programmes in Europe; arguments and efforts regarding harmonization. Part 1–From blood spot to screening result." Journal of Inherited Metabolic Disease: Official Journal of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism; 2012.s. 603-611.
60. Scott CR, et al. "Identification of infants at risk for developing Fabry, Pompe, or mucopolysaccharidosis-I from newborn blood spots by tandem mass spectrometry." The Journal of pediatrics;2013.s. 498-503.
61. T.C. Sağlık Bakanlığı. Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Tarama Programı. Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü. Çocuk ve Ergen Sağlığı Daire Başkanlığı; 2021.
62. Yıldız S, Balcı S, Görak G. "Guthrie Tarama Testi İçin Örnek Alma Uygulamalarının Ve Test Sonuçlarının Değerlendirilmesi." Anadolu Hemşirelik ve Sağlık Bilimleri Derg 2006; 9.1: 17-28.
63. Rastogi MV, and Stephen HL. "Congenital hypothyroidism." Orphanet journal of rare diseases; 2010.s. 1-22.
64. Thapar RAJEE V. Venkatnarayan. "A case of biotinidase deficiency presenting as quadriparesis." Indian Journal of Clinical Practice; 2013.s. 680-683.

65. Afroze B, and Wasay M. "Biotinidase deficiency in Pakistani children; what needs to be known and done." ;2012.s. 312.
66. Törüner EK, and Büyükgönenç L. "Solunum sistemi sorunu olan çocuk: kistik fibrozis." Göktuğ Yayıncılık; 2012.s. 627-36.
67. Yeşilkaya E, and Sarı E. "Yenidoğan konjenital adrenal hiperplazi taraması." TAF Preventive Medicine Bulletin; 2016; 15.1.
68. Erdim L, and İnal S. "Yenidoğan tarama testlerinde örnek alınması ve gönderilmesinde hemşirelerin sorumlulukları/taking samples and sending in newborn screening tests and responsibilities of nurses." Sağlık Bilimleri ve Meslekleri Derg 2018; 5.1: 102-106.
69. Büyük ET. "Annelerin bebeklerine yapılan topuk kanı alma işlemi hakkındaki bilgileri." Gümüşhane Üniversitesi Sağlık Bilimleri Derg 2014; 3.3: 883-891.
70. Ergün A, et al. "Sağlık bakımındaki gelişmeler ve bakım uygulamaları." İçinde: Eti Aslan F, Karadakovan A,(Eds.), Dahili ve cerrahi hastalıklarda bakım. Adana: Nobel Kitabevi; 2013. s.3-23.
71. Group The Whoqol. "The World Health Organization quality of life assessment (WHOQOL): development and general psychometric properties." Social science & medicine 1998; 46.12: 1569-1585.
72. Eser E. "Sağlıkla İlgili Yaşam Kalitesi." Cerrahi Bakım ve Yaşam Kalitesi Sempozyumu; 2012; 4 : 2-4.
73. Fairfax A, et al. "A systematic review of the association between coping strategies and quality of life among caregivers of children with chronic illness and/or disability." BMC pediatrics; 2019; 19.1: 1-16.
74. Thomas DS, et al. "Parenting a child with metabolic diseases: Impact on health related quality of life of parents." Diabetes & Metabolic Syndrome: Clinical Research & Reviews; 2017; 11.1: 25-29.
75. Hatzmann J, et al. "Predicting health-related quality of life of parents of children with inherited metabolic diseases." Acta Paediatrica; 2009; 98.7: 1205-1210.
76. Splinter K, et al. "Impaired health-related quality of life in children and families affected by methylmalonic acidemia." Journal of genetic counseling; 2016; 25.5: 936-944.

77. Fabre A, et al. "Assessment of quality of life of the children and parents affected by inborn errors of metabolism with restricted diet: preliminary results of a cross-sectional study." Health and quality of life outcomes; 2013; 11.1: 1-8.
78. Packman W, et al. "Psychosocial issues in families affected by maple syrup urine disease." Journal of genetic counseling; 2007; 16.6: 799-809.
79. Eminoglu TF., et al. "Quality of life in children treated with restrictive diet for inherited metabolic disease." Pediatrics International; 2013; 55.4: 428-433.
80. Gramer G, et al. "Living with an inborn error of metabolism detected by newborn screening parents' perspectives on child development and impact on family life." Journal of Inherited Metabolic Disease: Official Journal of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism; 2014; 37.2: 189-195.
81. Kim KR, et al. "Caregiver's burden and quality of life in mitochondrial disease." Pediatric neurology; 2010; 42.4: 271-276.
82. Yamaguchi K, Rie W, and Mitsuru K. "Quality of life and associated factors in Japanese children with inborn errors of metabolism and their families." Journal of Inborn Errors of Metabolism and Screening; 2019: 6.
83. Senger BA., et al. "The parent experience of caring for a child with mitochondrial disease." Journal of Pediatric Nursing; 2016; 31.1: 32-41.
84. Dinç L."Bakım kavramı ve ahlaki boyutu." Hacettepe Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi Derg 2010; 17.2: 74-82.
85. Türk Dil Kurumu Sözlükleri,2021. URL: https://sozluk.gov.tr/
86. Zarit S.H. "Family care and burden at the end of life." Cmaj; 2004; 170.12: 1811-1812.
87. Orak O.S, Sezgin S. "Kanser Hastasına Bakım Veren Aile Bireylerinin Bakım Verme Yüklerinin Belirlenmesi." Journal of Psychiatric Nursing/Psikiyatri Hemsireleri Dernegi; 2015: 6.1.
88. Karahan A.Y, İslam S. "Fiziksel engelli çocuk ve yaşlı hastalara bakım verme yükü üzerine bir karşılaştırma çalışması." Clinical and Experimental Health Sciences; 2013: 3.5.
89. Akandere M, Acar M, Baştuğ G. "Zihinsel ve fiziksel engelli çocuğa sahip anne ve babaların yaşam doyumu ve umutsuzluk düzeylerinin incelenmesi." Selçuk Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü Derg 2009; 22: 23-32.

90. Ak M. "Evaluation of burden in a group of patients with chronic psychiatric disorders and their caregivers." (2012).
91. Or R. Yaşlıya bakım veren aile bireylerinin bakım verme yükü ve bakım verenin iyilik hali. MS thesis. Pamukkale Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, 2013.
92. Karaaslan M. Zihinsel engelli çocuğu olan ebeveynlerin psikolojik durumları ile bakım yükünün değerlendirilmesi. Diss. Yüksek Lisans Tezi,Atatürk Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü. URL: https://tez. yok. gov. tr/UlusalTezMerkezi, 2015..
93. Coşkun D. Fiziksel Engelli Çocuğu Olan Ebeveynlerde Bakım Yükünün ve Aile İşlevlerinin Değerlendirilmesi. Diss. 2013.
94. Özsoy SA, Özkahraman Ş, Çallı F. "Zihinsel engelli çocuk sahibi ailelerin yaşadıkları güçlüklerin incelenmesi." Sosyal Politika Çalışmaları Derg 2006; 9.9: 69-78.
95. Atagün Mİ."Kronik hastalıklarda bakım veren yükü." Psikiyatride Güncel Yaklaşımlar; 2011.
96. Hoell JI, et al. "Challenges of palliative care in children with inborn metabolic diseases." Orphanet journal of rare diseases; 2018;13.1: 1-7.
97. Arpaci T, et al. "Symptoms and Problems in Children with Inherited Metabolic Diseases and Factors Affecting the Caregiver Burden of Mothers." Comprehensive child and adolescent nursing; 2020; 43.4: 363-377.
98. Bozyer H. Doğumsal Metabolik Hastalık Tanılı Çocuklarda Nörodejenerasyon Varlığının Bakım Yüküne Etkisi. Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Ve Cerrahisi Sağlık Uygulama Ve Araştırma Merkezi. Tıpta Uzmanlık Tezi /İzmir; 2019.
99. Alahan NA, Aylaz R, Yetiş G. "Kronik hastalığı olan çocuğa sahip ebeveynlerin bakım verme yükü." 2015.
100. Beyazıt U. "Hastanede Tedavi Gören Çocukların Ebeveynlerinde Bakım Verme Yükünün İncelenmesi." Adnan Menderes Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Derg; 2017; 1.1: 10-19.
101. Turan M, Yayan EH. "Examining the Effect of Care Burden of Parents whose Child has a Metabolic Problem on the Perceived Social Support and Life Quality." Acıbadem Üniversitesi Sağlık Bilimleri Derg. 2021; 12.2.
102. Skevington SM, Lotfy M, and Kathryn A. O'Connell. "The World Health Organization's WHOQOL-BREF quality of life assessment: psychometric

properties and results of the international field trial. A report from the WHOQOL group." Quality of life Research; 2004; 13.2: 299-310.

103. Eser E, et al. "WHOQOL-100 ve WHOQOL-BREF'in psikometrik özellikleri." Psikiyatri Psikoloji Psikofarmakoloji (3P) Dergisi 7.Suppl 2 ;1999: 23-40.

104. Aydemir Ö, Köroğlu E. "Psikiyatride kullanılan ölçekler." Baskı, HYB Basım Yayın, İstanbul; 2012.

105. Mortazavi F, et al. "Validation of the World Health Organization-5 Well-Being Index; assessment of maternal well-being and its associated factors." Turk Psikiyatri Derg 2015; 26.1: 1-7.

106. Pratt CC., et al. "Burden and coping strategies of caregivers to Alzheimer's patients." Family relations ;1985: 27-33.

107. İnci FH, Erdem M. "Bakim Verme Yükü Ölçeği'nin Türkçe'ye Uyarlanmasi Geçerlilik Ve Güvenilirliği." Anadolu Hemşirelik ve Sağlık Bilimleri Derg 2006; 11.4 : 85-95.

108. Atar K. Otizm Spektrum Bozukluğu Olan Çocukların Annelerinin Bakım Yükü ve Bakım Gereksinimleri. Yüksek Lisans Tezi. İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, 2020.

109. Erdoğdu M. Prematüre Bebeği Olan Annelerin Yaşam Kalitesi Ve Yaşam Kalitesini Etkileyen Faktörler. Yüksek Lisans Tezi. Sağlık Bilimleri Enstitüsü, 2020.

110. Beğli S. Hafif Ve Orta Derecede Zihinsel Engeli Olan Çocukların Annelerinin Yaşam Kalitesinin İncelenmesi Kontrol Grubu İle Karşılaştırılarak Yaşam Kalitesine Etki Eden Faktörlerin Belirlenmesi. Yüksek Lisans Tezi. Sağlık Bilimleri Enstitüsü, 2016.

8.EKLER

Ek 1. Tanımlayıcı Özellikler Soru Formu

A. Çocuk Bilgi Formu Anket No:

1-Yaşı: ……Doğum Tarihi……

2- Cinsiyeti:

Kız	1
Erkek	2

3- Hastalık tanısı:…….

4- Tanı aldığı yaşı: ……..

5- Tanı aldıktan sonraki toplam tedavi süresi: ……

6- Daha önce hastaneye yattı mı?

Yatmadı	1
Bir kez yattı	2
İki ve daha fazla kez yattı	3

7-Çocuğa özel bir diyet uygulanıyor mu?

Evet	1
Hayır	2

B. Ebeveyn Bilgi Formu

1-Çocuğa yakınlık derecesi

Anne	1
Baba	2

2-Yaşınız:

3-Eğitim durumunuz nedir?

Okur-yazar değil	1
Okur-yazar	2
İlkokul	3
Ortaokul	4
Lise	5
Üniversite	6
Lisansüstü (Yükseklisans-Doktora)	7

4-Çalışıyor musunuz?

Evet	1
Hayır	2

5- Mesleğiniz nedir?

Ev Hanımı	1
İşsiz	2
İşçi	3
Kamu Personeli	4
Çiftçi	5
Tarım İşçisi	6
Esnaf	7
Öğrenci	8
Serbest Meslek	9
Diğerleri……..	10

6- Gelir durumunuz nedir?

İyi	1
orta	2
kötü	3

7-Medeni Durumunuz Nedir?

Bekar	1
Evli (Tekli Eşli)	2
Evli (Çok Eşli)	3
Boşanmış	4
Eşi Vefat Etmiş	5

8- Aile yapınız: 1) Çekirdek aile 2) Geniş aile

9-Eşinizle aranızda akrabalık bağı var mı?

1)Evet (yakınlık derecesi): 2) Hayır

10-Sahip olduğunuz çocuk sayısı:

a) 1 b) 2 c) 3 d) 4 e) 5 ve üzeri

11-Bu çocuktan başka hasta/engelli çocuğunuz var mı?

1)Evet 2) Hayır

12-Yaşadığınız yer:

1) Şehir merkezi 2) İlçe 3) Şehir dışı

13- Çocuğunuzun sağlık durumu ile ilgili sağlık personelinden bilgi aldınız mı?

1)Evet 2) Kısmen c) Hayır

14-Çocuğunuzun hastalığı ile ilgili yakınlarınızdan/akrabalarınızdan/arkadaşlarınızdan yeterli destek alıyor musunuz?

a) Evet b) Kısmen c) Hayır

15-Çocuğunuzun sağlık durumunu nasıl puanlarsınız?

a) Çok kötü b)Kötü c) Orta d) İyi e) Çok iyi

16- Çocuğunuzun hastalığı yaşantınızı olumsuz etkiledi mi?

a) Evet b) Hayır

Ek 2. Yaşam Kalitesi Ölçeği

Bu anket sizin yaşam kalitenizi, sağlığınız ve yaşamınızın öteki yönleri hakkında neler düşündüğünüzü sorgulamaktadır. Lütfen bütün soruları cevaplayınız. Eğer bir soruya hangi cevabı vereceğinizden emin olmadığınızda, size en uygun gelen cevabı seçiniz.

Lütfen kurallarınızı, hoşunuza giden ve sizin için önemli olan şeyleri sürekli olarak göz önüne alınız. Yaşamınızın son iki haftasını dikkate almanızı istiyoruz.

	SORULAR	Çok kötü	Biraz kötü	Ne iyi ne kötü	oldukça iyi	çok iyi
1	Yaşam kalitenizi nasıl buluyorsunuz?	1	2	3	4	5

	SORULAR	**Hiç hoşnut değil**	**Çok az hoşnut**	**Ne hoşnut, ne değil**	**Epeyce hoşnut**	**Çok hoşnut**
2	Sağlığınızdan ne kadar hoşnutsunuz?	1	2	3	4	5

Aşağıdaki sorular son iki hafta içinde kimi şeyleri ne kadar yaşadığınızı soruşturmaktadır.

	SORULAR	**Hiç**	**Çok az**	**Orta derece**	**Çokça**	**Aşırı derece**
3	Ağrılarınızın yapmanız gerekenleri ne kadar engellediğini düşünüyorsunuz?	1	2	3	4	5
4	Günlük uğraşlarınızı yürütebilmek için herhangi bir tıbbi tedaviye ne kadar ihtiyaç duyuyorsunuz?	1	2	3	4	5

5	Yaşamaktan ne kadar keyif alırsınız?	1	2	3	4	5
6	Yaşamınızı ne ölçüde anlamlı buluyorsunuz?	1	2	3	4	5
7	Dikkatinizi toplamada ne kadar başarılısınız?	1	2	3	4	5
8	Günlük yaşamınızda kendinizi ne kadar güvende hissediyorsunuz?	1	2	3	4	5
9	Fiziksel çevreniz ne ölçüde sağlıklıdır?	1	2	3	4	5

Aşağıdaki sorular son iki haftada kimi şeyleri ne ölçüde tam olarak yaşadığınızı ya da yapabildiğinizi sorgulamaktadır.

	SORULAR	**Hiç**	**Çok az**	**Orta derece**	**çokça**	**Tamamen**
10	Günlük yaşamı sürdürmek için yeterli gücünüz kuvvetiniz var m?	1	2	3	4	5
11	Bedensel görünüşünüzü kabullenir misiniz?	1	2	3	4	5
12	İhtiyaçlarınızı karşılamakta yeterli paranız var mı?	1	2	3	4	5
13	Günlük yaşantınızda size gerekli bilgi ve haberlere ne ölçüde ulaşabiliyorsunuz?	1	2	3	4	5

14	Boş zamanları değerlendirme uğraşları için ne ölçüde fırsatınız olur?	1	2	3	4	5

Aşağıdaki sorularda, son iki hafta boyunca yaşamınızın çeşitli yönlerini ne ölçüde iyi ya da doyurucu bulduğunuzu belirtmeniz istenmektedir.

	Sorular	**Çok kötü**	**Biraz kötü**	**Ne iyi ne kötü**	**Oldukça iyi**	**Çok iyi**
15	Bedensel hareketlilik (etrafta dolaşabilme, bir yerlere gidebilme) beceriniz nasıldır?	1	2	3	4	5

	Sorular	**Hiç hoşnut değil**	**Çok az hoşnut**	**Ne hoşnut ne değil**	**Epeyce hoşnut**	**Çok hoşnut**
16	Uykunuzdan ne kadar hoşnutsunuz?	1	2	3	4	5
17	Günlük uğraşlarınızı yürütebilme becerinizden ne kadar hoşnutsunuz?	1	2	3	4	5
18	İş görme kapasitenizden	1	2	3	4	5

	ne kadar hoşnutsunuz?					
19	Kendinizden ne kadar hoşnutsunuz?	1	2	3	4	5
20	Aileniz dışındaki kişilerle ilişkilerinizden ne kadar hoşnutsunuz?	1	2	3	4	5
21	Cinsel yaşamınızdan ne kadar hoşnutsunuz?	1	2	3	4	5
22	Arkadaşlarınızın desteğinden ne kadar hoşnutsunuz?	1	2	3	4	5
23	Yaşadığınız evin koşullarından ne kadar hoşnutsunuz?	1	2	3	4	5
24	Sağlık hizmetlerine ulaşma koşullarından ne kadar hoşnutsunuz?	1	2	3	4	5
25	Ulaşım olanaklarından ne kadar hoşnutsunuz?	1	2	3	4	5

Aşağıdaki soru son iki hafta içinde bazı şeyleri ne sıklıkla hissettiniz ya da yaşadığınıza ilişkindir.

	Sorular	Hiçbir zaman	Nadiren	Ara sıra	Çoğunlukla	Her zaman
26	Ne sıklıkla hüzün, ümitsizlik, bunaltı, çökkünlük gibi olumsuz duygulara kapılırsınız?	1	2	3	4	5
27	Yaşamınızda size yakın kişilerle(eş, iş arkadaşı, akraba vs.) ilişkilerinizde baskı ve kontrolle ilgili zorluklarınız ne ölçüdedir?	1	2	3	4	5

Ek 3. Zarit Bakım Verme Yükü Ölçeği

Açıklama: Aşağıda insanların bir başkasına bakım verirken hissettiklerini yansıtan ifadeler bulunmaktadır. Her bir sorudan sonra sizin bu duyguları hiçbir zaman, nadiren, bazen, oldukça sık ve hemen her zaman olmak üzere hangi sıklıkla yaşadığınızı gösteren ifadeler yer almaktadır. Lütfen size uygun olan seçeneği işaretleyiniz.

İFADELER	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Oldukça Sık	Her zaman
1.Yakınınızın ihtiyacı olduğundan daha fazla yardım istediğini düşünüyor musunuz?					
2. Yakınınıza harcadığınız zamandan dolayı, kendinize yeterince zaman ayıramadığınızı düşünüyor musunuz?					
3. Yakınınıza bakım verme ile aile ve iş sorumluluklarınızı yerine getirme arasında zorlandığınızı düşünüyor musunuz?					
4. Yakınınızın davranışları nedeniyle rahatsızlık duyuyor musunuz?					
5. Yakınınızın yanındayken kendinizi kızgın hissediyor musunuz?					
6. Yakınınızın diğer aile üyeleri ya da arkadaşlarınızla ilişkilerinizi olumsuz yönde etkilediğini düşünüyor musunuz?					
7.Geleceğin yakınınıza getireceklerinden korkuyor musunuz?					
8. Yakınınızın size bağımlı olduğunu düşünüyor musunuz?					
9. Yakınınızın yanındayken kendinizi gergin hissediyor musunuz?					
10. Yakınınızla ilgilenmenin sağlığınızı bozduğunu düşünüyor musunuz?					

11. Yakınınız nedeni ile özel hayatınızı istediğiniz gibi yaşayamadığınızı düşünüyor musunuz?					
12. Yakınınıza bakmanın sosyal yaşamınızı etkilediğini düşünüyor musunuz?					
13. Yakınınızın bakımını üstlendiğiniz için rahatça/kolay arkadaş edinemediğinizi düşünüyor musunuz?					
14. Yakınınızın sizi tek dayanağı olarak görüp, sizden ilgi beklediğini düşünüyor musunuz?					
15. Kendi harcamalarınızdan kalan paranın yakınınızın bakımı için yeterli olmadığını düşünüyor musunuz?					
16. Yakınınıza bakmayı daha fazla sürdüremeyeceğinizi hissediyor musunuz?					
17. Yakınınız hastalandığı zaman yaşamınızın kontrolünü kaybettiğinizi düşünüyor musunuz?					
18. Yakınınızın bakımını bir başkasının üstlenmesini ister miydiniz?					
19. Yakınınız için yapılması gerekenler konusunda kararsızlık yaşıyor musunuz?					
20. Yakınınız için daha fazlasını yapmak zorunda olduğunuzu düşünüyor musunuz?					
21.Yakınınızın bakımında yapabileceğiniz işin en iyisini yaptığınızı düşünüyor musunuz?					
22. Yakınınıza bakarken genellikle ne kadar güçlük yaşıyorsunuz?					