

T.C.
HASAN KALYONCU ÜNİVERSİTESİ
LİSANSÜSTÜ EĞİTİM ENSTİTÜSÜ



**GALAKTOZEMİLİ ÇOCUK VE ERGENLERDE AİLENİN
HASTALIK VE BESİN ETİKETİ OKUMA BİLGİLERİNİN
ÇOCUKLARIN BESLENME DURUMLARI VE YAŞAM KALİTESİ
İLE İLİŞKİSİ**

Sema UZUNOĞLU

YÜKSEK LİSANS TEZİ

GAZİANTEP - 2024



LİSANSÜSTÜ EĞİTİM ENSTİTÜSÜ

YÜKSEK LİSANS TEZ KABUL VE ONAY FORMU

Beslenme ve Diyetetik Anabilim Dalı Tezli Yüksek Lisans Programı öğrencisi **Sema Uzunoglu** tarafından hazırlanan “**Galaktozemili Çocuk ve Ergenlerde Ailenin Hastalık ve Besin Etiketleri Okuma Bilgilerinin Çocukların Beslenme Durumları ve Yaşam Kalitesi ile İlişkisi**” başlıklı tez, **11/01/2024** tarihinde yapılan savunma sınavı sonucu **başarılı** bulunarak jürimiz tarafından **Yüksek Lisans Tezi** olarak kabul edilmiştir.

Görevi	Unvanı, Adı ve Soyadı	Kurumu/Üniversitesi	İmzası:
Tez Danışmanı	Dr. Öğretim Üyesi Ayşe ÜNLÜ	Hasan Kalyoncu Üniversitesi	
Jüri Başkanı	Prof. Dr. Yasemin BEYHAN	Hasan Kalyoncu Üniversitesi	
Jüri Üyesi	Prof. Dr. Gülgün ERSOY	Medipol Üniversitesi	

Bu tez Enstitü Yönetim Kurulunca belirlenen yukarıdaki jüri üyeleri tarafından uygun görülmüş ve Enstitü Yönetim Kurulu kararı ile onaylanmıştır.

Doç. Dr. Ufuk Akbaş
Enstitü Müdürü

TEZ BİLDİRİMİ

Bu tezdeki bütün bilgilerin etik davranış ve akademik kurallar çerçevesinde elde edildiğini ve tez yazım kurallarına uygun olarak hazırlanan bu çalışmada bana ait olmayan her türlü ifade ve bilginin kaynağına eksiksiz atıf yapıldığını bildiririm.

DECLARATION PAGE

I hereby declare that all information in this document has been obtained and presented in accordance with academic rules and ethical conduct. I also declare that, as required by these rules and conduct, I have fully cited and referenced all material and results that are not original to this work.

İmza:

Sema UZUNOĞLU

Tarih:

HASAN KALYONCU ÜNİVERSİTESİ
LİSANSÜSTÜ EĞİTİM ENSTİTÜSÜ
BESLENME VE DİYETETİK ANABİLİM DALI

GALAKTOZEMİLİ ÇOCUK VE ERGENLERDE AİLENİN
HASTALIK VE BESİN ETİKETİ OKUMA BİLGİLERİNİN
ÇOCUKLARIN BESLENME DURUMLARI VE YAŞAM KALİTESİ
İLE İLİŞKİSİ

Sema UZUNOĞLU

YÜKSEK LİSANS TEZİ

Danışman
Dr. Öğretim Üyesi Ayşe ÜNLÜ

ÖZET

Bu çalışmada galaktozemili hastaların ve ailelerinin hastalık ve besin etiketi okuma bilgilerinin çocukların beslenme durumları ve yaşam kaliteleri ile ilişkisinin belirlenmesi amaçlanmıştır. Çalışma, Çukurova Üniversitesi Balcalı Hastanesi Pediatrik Metabolizma Polikliniğinde, Galaktozemi tanısı ile takip edilen 2-18 yaş arası, 15'i (%44,1) erkek ve 19'u (%55,9) kadın olmak üzere 34 hasta ve aileleri üzerinde yapılmıştır. Ailelerin %67,6'sında akraba evliliği, hastaların %61,8'inde ise galaktozemili kardeş öyküsü olduğu saptanmıştır. Hastaların %17,6'sı(6) normal ağırlıkta, %29,4'ü(10) zayıf ve %2,9'u(1) çok zayıftır. Boy uzunluklarında ise %32,4'ü(11) normal, %41,2'si(14) kısa, %23,5'i(8) çok kısa(bodur) ve %2,9'u(1) ise uzundur. Bel çevresi/boy uzunluğu değerlendirmesinde ise %20,6'sı(7) riskli grupta yer almaktadır. Hastaların %44,1'inin diyetle genellikle uyduğu ve diyetle uyumun yaşla beraber azaldığı görülmüştür($p<0,05$). Hastaların %52,9'u formüla kullanmakta, %67,6'sı ise en az 1 besin takviyesi kullanmaktadır. Hastaların beslenme alışkanlıkları incelenmiş, besin tüketim kaydı (BTK) ve besin tüketim sıklık formlarından elde edilen bilgiler Türkiye Beslenme Rehberi - 2022 (TÜBER-2022)'e göre değerlendirilmiştir. Hastaların %47,1'inin günlük enerji ihtiyacını karşılayamadığı, mikro besin ögesi alımlarında ise birçok hastanın günlük yeterli alım düzeyinin altında kaldığı ve en fazla eksikliğin kalsiyum alımlarında olduğu görülmüştür. Formüla kullanmayan hastaların kalsiyum alımları anlamlı ölçüde düşük çıkmıştır($p<0,05$). Ailelerin temel düzeyde bilgi sahibi olduğu ancak ayrıntılı bilgiye hakim olmadıkları, en fazla bilgi eksikliğinin etiket okuma konusunda olduğu ve bilgi düzeyleri arttıkça diyetle uyumun arttığı görülmüştür. Hastaların yaşam kalitesi ölçek skorları örnek çalışmalardaki sağlıklı çocuk skorlarından düşük bulunmuştur. Yaşla beraber yaşam kalitesinin azaldığı, erkeklerin yaşam kalitesinin kadınlardan daha yüksek olduğu, formüla veya besin takviyesi kullanımının yaşam kalitesini etkilemediği görülmüştür. Diyetle uyan ve öğün atlamayan grupta yaşam kalitesi daha yüksek bulunmuştur. Son olarak hastaların bilgi düzeyi azaldıkça yaşam kalitesinin de azaldığı saptanmıştır. Daha fazla sayıda hasta ile yapılacak farklı çalışmalarla hastalığa özgü yeni stratejiler geliştirilebileceği, ailelerin bilgi düzeyinin ve hastaların yaşam kalitesinin artırılacağı düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler: galaktozemi, diyet, besin etiketi, aile bilgisi, yaşam kalitesi

**HASAN KALYONCU UNIVERSITY
GRADUATE EDUCATION INSTITUTE DEPARTMENT
of NUTRITION AND DIETETICS**

**THE RELATIONSHIP OF THE FAMILY'S DISEASE AND FOOD
LABEL READING INFORMATION WITH THE CHILDREN'S
NUTRITIONAL STATUS AND QUALITY OF LIFE IN CHILDREN
AND ADOLESCENTS WITH GALACTOSEMIA**

Sema UZUNOĞLU

MASTER THESIS

**Advisor
Dr. Lecturer Member Ayşe Ünlü**

ABSTRACT

This study aimed to determine the relationship between the disease and nutritional label reading information of patients with galactosemia and their families, and the nutritional status and quality of life of the children. The study was conducted on 34 patients and their families, 15 (44.1%) males and 19 (55.9%) females, aged between 2-18 years, who were followed up with a diagnosis of Galactosemia at Çukurova University Balcalı Hospital Pediatric Metabolism Polyclinic. . It was determined that 67.6% of the families had consanguineous marriages and 61.8% of the patients had a history of siblings with galactosemia. 17.6%(6) of the patients are of normal weight, 29.4% (10) are underweight and 2.9%(1) are very thin. In terms of height, 32.4% (11) are normal, 41.2% (14) are short, 23.5% (8) are very short (stunt) and 2.9% (1) are short. is long. In waist circumference/height evaluation, 20.6% (7) are in the risk group. It was observed that 44.1% of the patients generally complied with the diet and compliance with the diet decreased with age ($p<0.05$). 52.9% of patients use formula, and 67.6% use at least 1 nutritional supplement. The nutritional habits of the patients were examined, and the information obtained from the food consumption record (BTK) and food consumption frequency forms were evaluated according to the Turkey Nutrition Guide - 2022 (TÜBER-2022). It was observed that 47.1% of the patients could not meet their daily energy needs, many patients were below the adequate daily intake level in micronutrient intake, and the most deficiency was in calcium intake. Calcium intake of patients who did not use formula was significantly lower than those who did ($p<0.05$). It was observed that families had basic knowledge but did not have detailed information, the most lack of knowledge was about reading labels, and as their level of knowledge increased, compliance with the diet increased. Quality of life scale scores of the patients were found to be lower than the scores of healthy children in sample studies. It has been observed that the quality of life decreases with age, the quality of life of men is higher than that of women, and the use of formula or nutritional supplements does not affect the quality of life. Quality of life was found to be higher in the group that followed the diet and did not skip meals. Finally, it has been determined that as the level of knowledge of patients decreases, their quality of life also decreases. It is thought that new disease-specific strategies can be developed, the level of knowledge of families and the quality of life of patients can be increased through different studies with a larger number of patients.

Keywords: galactosemia, diet, nutrition label, family information, life quality

ÖNSÖZ

Çalışma sürecinde her türlü yol gösterici olan, bilgi ve birikimiyle çalışmama farklı açılardan bakmamı sağlayan değerli danışman hocam Dr. Öğretim Üyesi Ayşe ÜNLÜ'ye,

Bu çalışmayı yapmama ilham olan ve desteğini benden hiç esirgemeyen değerli hocam Prof. Dr. Neslihan ÖNENLİ MUNGAN başta olmak üzere, mensubu olmaktan mutluluk ve gurur duyduğum Çukurova Üniversitesi Çocuk Metabolizma Ailesine,

Pediyatri bölümüne başladığım ilk andan beri sorduğum her soruya bıkmadan usanmadan cevap veren, beni destekleyen değerli çalışma arkadaşlarım Süleyman GÖNKEK'e, Tuğçe KARTAL'a, Ebru ÇİÇEK'e ve Fatmanur YAVUZ'a,

Hayatım boyunca yanımda olan, aldığım kararları her zaman destekleyen, sadece bu çalışma sürecinde değil hayatımın her aşamasında bana destek ve moral veren babam Cuma ÜVEYİK'e, annem Aysel ÜVEYİK'e ve kız kardeşlerim Şenel, Merve ve Melike ÜVEYİK'e

Son olarak bana olan sonsuz inancı, güveni ve tez çalışma sürecindeki anlayışı ve desteği için sevgili eşim Serkan UZUNOĞLU'na

Sonsuz teşekkürlerimi sunarım.

SEMA UZUNOĞLU

İÇİNDEKİLER

ABSTRACT	iv
1. GİRİŞ	1
1.1. Problemin Tanımı	1
1.2. Çalışmanın Amacı ve Kapsamı	1
1.3. Çalışmanın Önemi, Varsayımları ve Hedefleri	2
1.4. Çalışmanın Özgün Değeri ve Sunduğu Katkı	2
2. KAVRAMSAL ÇERÇEVE	3
2.1. Galaktoz Metabolizması	3
2.1.1. Metabolik yollar	3
2.1.1.1. <i>Leloir yolu</i>	3
2.1.1.2. <i>Aksesuar yollar</i>	5
2.2. Galaktozemi	6
2.2.1. Klasik galaktozemi	6
2.2.2. Klinik varyant galaktozemi	7
2.2.3. Duarte galaktozemi (Biyokimyasal varyant galaktozemi)	7
2.3. Klinik Bulgular ve Tanı	9
2.4. Galaktozemide Yenidoğan Taraması	12
2.5. Tedavi	13
2.5.1. Tıbbi beslenme tedavisi	14
2.5.1.1. <i>Endojen galaktoz üretimi</i>	14
2.5.1.2. <i>Bebeklik döneminde diyet</i>	14
2.5.1.3. <i>Bebeklikten sonra diyet</i>	15
2.5.1.4. <i>Meyve, sebze ve baklagiller</i>	16
2.5.1.5. <i>Soya bazlı ürünler</i>	16
2.5.1.6. <i>Organ etleri ve et yan ürünleri</i>	16
2.5.1.7. <i>Yaşlı peynirler</i>	17
2.5.1.8. <i>Kazeinatlar</i>	17
2.5.1.9. <i>Laktozsuz ürünler</i>	17
2.5.1.10. <i>Besin etiketleri</i>	17
2.5.1.11. <i>Vitamin ve mineral destekleri</i>	18
3. GEREÇ VE YÖNTEM	18
3.1. Araştırma Yeri ve Zamanı	19
3.2. Araştırmanın Etik Kurul Yönü	19
3.3. Araştırmanın Evreni ve Örneklemi	19
3.4. Araştırmanın Genel Planı	20
3.5. Veri Toplama Gereçleri	20

3.5.1.	Soru kağıdı.....	20
3.5.2.	Sosyodemografik özellikler.....	21
3.5.3.	Beslenme alışkanlıkları ile ilgili bilgiler	21
3.5.4.	Hastalık ile ilgili bilgiler.....	21
3.5.5.	Besin etiketi okuma ile ilgili bilgiler	21
3.5.6.	Antropometrik ölçümler.....	21
3.5.7.	Besin tüketim kaydı ve besin tüketim sıklığı formu	23
3.5.8.	Yaşam kalitesi ölçeği.....	24
3.6.	Verilerin İstatistiksel Analizi.....	24
4.	BULGULAR	25
4.1.	Hastaların ve Ailelerinin Sosyodemografik Bilgileri	26
4.2.	Hastaların Antropometrik Ölçümlerine İlişkin Bilgiler	28
4.3.	Hastaların Beslenme Alışkanlıklarına İlişkin Bilgiler	31
4.3.1.	Hastaların öğün tüketimleri	31
4.3.2.	Hastaların beslenme alışkanlıkları ve klinik bilgileri	32
4.3.3.	Hastaların yaşa göre diyet uyumları.....	34
4.4.	Hastaların Besin Tüketim Kaydı ve Sıklığına İlişkin Bilgiler	34
4.4.1.	Hastaların enerji ve makro besin ögesi alımları.....	34
4.4.2.	Hastaların mikro besin ögesi alımları	36
4.4.3.	Besin ögesi alımlarının günlük alım düzeyleri ile kıyaslanması.....	37
4.4.4.	Besin ögesi alımlarının formüla kullanımına göre karşılaştırılması	38
4.5.	Ailelerin Hastalık, Diyet Yönetimi ve Etiket Okumaya Yönelik Bilgileri.....	39
4.5.1.	Ailelerin hastalıkla ilgili bilgileri	39
4.5.2.	Ailelerin diyet yönetimine ilişkin bilgileri	40
4.5.3.	Ailelerin etiket okumaya yönelik bilgileri	43
4.5.4.	Ailelerin bilgi düzeyinin ölçülmesi.....	45
4.5.5.	Ailelerin bilgi düzeyi ile hastaların diyet uyumu arasındaki ilişki.....	46
4.6.	Hastaların Yaşam Kalitesini Etkileyen Etmenler	46
4.6.1.	Hastaların yaşam kalitesinin değerlendirilmesi	46
4.6.2.	Hastaların yaşam kalitesinin yaş ve cinsiyete göre değerlendirilmesi	47
4.6.3.	Hastaların yaşam kalitesinin antropometrik ölçümler ile ilişkisi	48
4.6.4.	Besin desteği veya formüla kullanımının hastaların yaşam kalitesi üzerine etkisi ..	50
4.6.5.	Diyete uyumun ve düzenli beslenmenin hastaların yaşam kalitesi üzerine etkisi	51
4.6.6.	Ailelerin bilgi düzeylerinin hastaların yaşam kalitesi üzerine etkisi	53
5.	TARTIŞMA	54
5.1.	Hastaların ve Ailelerinin Sosyodemografik Özelliklerinin Değerlendirilmesi	54
5.2.	Hastaların Antropometrik Ölçümlerinin Değerlendirilmesi.....	55

5.3.	Hastaların Beslenme Alışkanlıklarının Değerlendirilmesi	57
5.4.	Hastaların Besin Tüketim Kaydı ve Sıklığı Değerlendirmeleri	59
5.5.	Hastaların Ailelerinin Hastalık, Diyet Yönetimi ve Etiket Okumaya Yönelik Bilgilerinin Değerlendirilmesi	61
5.6.	Hastaların Yaşam Kalitesini Etkileyen Etmenlerin Değerlendirilmesi.....	63
5.6.2.	Yaş ve cinsiyete göre yaşam kalitesi	64
5.6.3.	Hastaların yaşam kalitesinin antropometrik ölçümler ile ilişkisi	66
5.6.4.	Besin desteği veya formüla kullanımının hastaların yaşam kalitesi üzerine etkisinin değerlendirilmesi	66
5.6.5.	Diyete uyumun ve düzenli beslenmenin hastaların yaşam kalitesi üzerine etkisi	66
5.6.6.	Ailelerin bilgi düzeylerinin hastaların yaşam kalitesi üzerine etkisi	67
6.	SONUÇ VE ÖNERİLER.....	69
6.1.	Sonuçlar	69
6.2.	Öneriler	77
6.3.	Araştırmanın sınırlılıkları	78
	KAYNAKÇA	79
	EKLER.....	93
	EK1. Etik Kurul Kararı.....	93
	EK2. Kurum İzni.....	94
	EK3. Veri Toplama ve Gönüllüleri Bilgilendirme Formu.....	96
	EK4. İntihal Raporu	117
	EK5. Kısa Özgeçmiş.....	118

ÇİZELGELER DİZİNİ

Çizelge 3.1. Bel Çevresi/Boy Uzunluğu Oranı (Ashwell sınıflaması).....	22
Çizelge 3.2. Yaşa Göre Vücut Ağırlığı, Yaşa Göre Boy Uzunluğu, Boy Uzunluğuna Göre Vücut Ağırlığı Persentil ve Z-Skor Değerlerine Göre Sınıflandırılma (WHO 2007)	23
Çizelge 4.1. Hastaların Demografik Özelliklerine Göre Dağılımları.....	26
Çizelge 4.2. Ailelerin Demografik Özelliklerine Göre Dağılımları	27
Çizelge 4.3. Hastaların Antropometrik Ölçümlerinin Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri	29
Çizelge 4.4. Hastaların Yaşa Göre Antropometrik Ölçümlerinin Z-skor Değerleri	30
Çizelge 4.5. Hastaların Antropometrik Ölçümlerinin Dağılımı	31
Çizelge 4.6. Hastaların Bel çevresi/Boy uzunluğu Oranı Sınıflandırılması.....	31
Çizelge 4.7. Hastaların Ana ve Ara Öğün Alışkanlıklarına Göre Dağılımı.....	32
Çizelge 4.8. Hastaların Diyete Uyum, Formüla ve Besin Desteği Kullanma Durumuna Göre Dağılımı	33
Çizelge 4.9. Hastaların Yaşa Göre Diyete Uyum Durumlarının Dağılımı	34
Çizelge 4.10. Hastaların Enerji ve Makro Besin Alımlarının Yaşlara Göre Ortalama ve Standart Sapma Değerleri.....	35
Çizelge 4.11. Hastaların Mikro Besin Ögesi Alımlarının Yaşlara Göre Ortalama ve Standart Sapma Değerleri	37
Çizelge 4.12. Hastaların Formüla Kullanım Durumlarına Göre Besin Ögesi Alımlarının Karşılaştırılması.....	38
Çizelge 4.13. Ailelerin Galaktozemi Hastalığına Yönelik Sorulara Verdiği Cevapların Dağılımı	40
Çizelge 4.14. Ailelerin Hastalığın Diyet Tedavisine Yönelik Sorulara Verdiği Cevapların Dağılımı	42
Çizelge 4.15. Ailelerin Etiket Okumaya Yönelik Sorulara Verilen Cevapların Dağılımı... ..	44
Çizelge 4.16. Ailelerin Hastalık, Diyet Yönetimi ve Etikete Yönelik Soruların Cevap Dağılımları.....	45
Çizelge 4.17. Ailelerin Bilgi Düzeyleri ile Diyete Uyum İlişkisinin Karşılaştırılması.....	46
Çizelge 4.18. Hastaların Yaşam Kalitesi Ölçek Skorları.....	47
Çizelge 4.19. Hastaların Yaşam Kalitesinin Yaşla İlişki Durumu	47
Çizelge 4.20. Hastaların Cinsiyete Göre Yaşam Kalitelerinin Değerlendirilmesi.....	48

Çizelge 4.21. Hastaların Yaşam Kalitesinin BKİ, Boy Uzunluğu ve Vücut Ağırlığı ile İlişki Durumu.....	49
Çizelge 4.22. Hastaların Yaşam Kalitesinin Yaşa Göre Boy Uzunluğu ile İlişki Durumu..	50
Çizelge 4.23. Hastaların Formüla Kullanım Durumlarına Göre Yaşam Kalitesinin İncelenmesi.....	50
Çizelge 4.24. Hastaların Besin Desteği Kullanım Durumlarına Göre Yaşam Kalitesinin İncelenmesi.....	51
Çizelge 4.25. Hastaların Diyete Uyumlarına Göre Yaşam Kalitesinin İncelenmesi	52
Çizelge 4.26. Hastaların Yaşam Kalitesinin Ana Öğün Atlama ile İlişki Durumu.....	52
Çizelge 4.27. Hastaların Yaşam Kalitesinin Aile Bilgi Düzeyi ile İlişki Durumu	53



ŞEKİLLER DİZİNİ

Şekil 2.1: Leloir Yolu	4
Şekil 2.2: Galaktoz Metabolizması / Galaktozemi Tipleri.....	9



GRAFİKLER DİZİNİ

Grafik 4. 1. Hastaların Karbonhidrat, Protein, Yağ alımlarının Yaş Aralıklarına Göre Dağılımı	36
Grafik 4. 3. Besin Ögesi Alım Miktarlarının Yeterli Alım Düzeyleri ile Karşılaştırılması	38



SEMBOLLER VE KISALTMALAR LİSTESİ

AI	Adequate Intake / Günlük Yeterli Alım Düzeyi
BeBİS	Beslenme Bilgi Sistemleri Paket Programı
BKİ	Beden Kütle indeksi
CHO	Karbonhidrat
Cm	Santimetre
CPSS	Congenital Portosystemic Shunt / Konjenital Portosistemik Şant
ÇİYKÖ	Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği
D1	Duarte1
D2	Duarte2
DBS	Kurumuş topuk kanı
<i>E.coli</i>	<i>Escherichia coli</i>
E270	Laktik asit
E325	Sodyum laktat
E325	Potasyum laktat
E327	Kalsiyum laktat
FDA	Amerika Birleşik Devletleri Gıda ve İlaç İdaresi
FSTP	Fiziksel Sağlık Toplam Puanı
G6PD	Glikoz-6-fosfat dehidrojenaz
Gal-1-P	Galaktoz-1-fosfat
GALE	UDP-galaktoz 4'-epimeraz
GALK	Galaktokinaz
GALM	Alaktoz mutarotaz
GALT	Galaktoz-1-fosfat üridililtransferaz
Glukoz-1-P	Glukoz-1-fosfat
GLUT2	Glikoz taşıyıcı
g	Gram
Kg	Kilogram
Mcg	Mikrogram
Mg	Miligram

MS/MS	Tandem kütle spektrometrisi
NBS	Newborn Screening / Yenidođan Taraması
ÖTP	Ölçek Toplam Puanı
PedsQL	Quality of Life Questionnaire
PGM1	Fosfoglukomutaz-1
PKU	Fenilketonüri
POI	Primer Yumurtalık Yetmezliđi
PSTP	Psikososyal Sađlık Toplam Puanı
SGLT1	Sodyum glikoz ortak taşıyıcı
SS	Standart Deviasyon
TGAL	Toplam kan galaktozu
TÜBER	Türkiye Beslenme Rehberi
UDP-galaktoz	Üridin difosfokalaktoz
UDP-glukoz	Üridin difosfoglukoz
\bar{X}	Ortalama

1. GİRİŞ

1.1. Problemin Tanımı

Galaktozemi, galaktoz metabolizmasında ve vücutta galaktoz içeren ürünlerin oluşumunda eksikliğe neden olan kalıtsal bir metabolik hastalıktır¹⁻⁴. Leloir yolundaki enzimler galaktozu glikoz 1-fosfata dönüştürür (Şekil 1). Glikoz 1-fosfat hücrede enerji üretimi için glikolize giren glikoz 6-fosfata metabolize edilir. Leloir yolunda her biri farklı bir enzim tarafından katalize edilen dört adım vardır⁵. Galaktozemi türleri, eksik olan enzime göre sınıflandırılır². En sık görülen türü klasik galaktozemiye neden olan Galaktoz-1-fosfat üridil transferaz (GALT) eksikliğidir. Tüm dünyadaki insidansı 1/40000-1/80000'dir. Ülkemizde ise akraba evliliğinin yoğunluğu sebebiyle insidansı 1/23775 olarak bildirilmiştir⁶. Hastalığın klinik belirtileri arasında katarakt, düşük zekâ seviyesi, yenidoğan sarılığı, çocuklarda gelişme geriliği, *Escherichia coli* (*E.coli*) sepsisi, nöromusküler fonksiyon bozukluğu, kısırlık veya düşükler yer alır^{7,8}. En şiddetli semptomlar, çocukların beslenme için süte bağımlı olduğu erken yaşlarda ortaya çıkar. Semptomların şiddeti hangi enzimin etkilendiğine, mutasyonun protein üzerindeki etkisine ve diyet dahil hastanın ortamına bağlıdır. Bu durumun bazı etkileri, doğumdan sonra mümkün olan en kısa sürede başlaması gereken diyetle galaktoz içeren besinlerden kaçınılarak önlenebilir^{7,9}. Bununla birlikte, vücudumuz doğal olarak galaktoz (endojen galaktoz) ürettiğinden ve galaktozemisi olan kişiler galaktozu düzgün bir şekilde parçalayamadığından, diyet takip edildiğinde bile yaşam boyu semptomlar ortaya çıkabilir⁹.

Galaktozemi tanısı almış çocukların ailelerinin hastalık hakkında yeterli bilgiye sahip olmaması, diyetle çeşitlilik amacıyla hazır paketli ürün tüketimlerinde doğru besin etiketi okuma becerilerinin olmaması araştırmanın temel problemidir.

1.2. Çalışmanın Amacı ve Kapsamı

Bu çalışmada Çukurova Üniversitesi Hastanesi Pediatrik Metabolizma Polikliniğinde takipli galaktozemili çocuk ve ergenlerde ailenin hastalık ve besin etiketi okuma bilgilerinin çocukların beslenme durumları ve yaşam kalitesi ile ilişkisinin belirlenmesi amaçlanmıştır.

1.3. Çalışmanın Önemi, Varsayımları ve Hedefleri

Bu çalışma ile galaktozemili hastaların ailelerinin hangi konularda bilgi eksikliği yaşadığı belirlenecek, gerekli öneriler yapılacaktır. Ailelerin bilgi düzeylerinin çocukların yaşam kalitesi üzerine etkileri görülecektir. Galaktozemi tanısı almış çocukların antropometrik ölçümleri değerlendirilecektir. Hastalardan alınan besin tüketim kayıtları ile günlük ihtiyaçlarını karşılayıp karşılayamadıkları görülecektir. Ailelere daha ayrıntılı bir beslenme eğitimi, etiket okuma eğitimi verilerek ve böylece hastaların diyetlerinde çeşitlilik artabilecektir.

Araştırmanın varsayımları:

- Galaktozemi tanısı almış hastaların aileleri hastalık hakkında yeterli bilgiye sahip değildir.
- Galaktozemi tanısı almış hastaların aileleri besin etiketi okuma konusunda yeterli bilgiye sahip değildir.
- Galaktozemi tanısı almış hastaların ailelerinin hastalık hakkında bilgisi arttıkça çocukların yaşam kalitesi artar.
- Galaktozemili çocukların antropometrik ölçümleri (boy, ağırlık, bel çevresi, üst orta kol çevresi) olması gereken değerlerin altındadır.
- Galaktozemili çocuklar günlük enerji ihtiyacını karşılayamamaktadır.
- Galaktozemili çocuklar sadece diyetle günlük ihtiyacı olan kalsiyumu sağlayamazlar.
- Galaktozemili çocukların diyetle uyumu yaşam kalitesini artırır.

1.4. Çalışmanın Özgün Değeri ve Sunduğu Katkı

Literatürde Galaktozemili hastalar için gerekli olan galaktoz kısıtlamasının derecesine ilişkin herhangi bir fikir birliği yoktur. Aileler diyetle serbest/yasaklar konusunda kafa karışıklığı yaşamaktadır. Ailelerin hastalık ve besin etiketi okuma bilgi düzeylerinin artması çocukların beslenme durumlarını iyileştirebilecek ve yaşam kalitesini arttırabilecektir. Galaktozemili hastaların yaşam kalitesini arttırabilmek için çalışmanın yol gösterici olabilmesi umut edilmiştir. Ayrıca çalışmada çıkan sonuçların yapılacak olan çalışmalara ışık tutabilmesi ve galaktozemili çocuklar ve aileleri konusunda farkındalık yaratmak hedeflenmiştir.

2. KAVRAMSAL ÇERÇEVE

Bu araştırmanın amacı Galaktozemili Çocuk ve Ergenlerde Ailenin Hastalık ve Besin Etiketi Okuma Bilgilerinin Çocukların Beslenme Durumları ve Yaşam Kalitesi ile İlişkisini görmektedir. Tezin bu bölümünde konu ile ilgili literatürde yer alan bilgilere yer verilmiştir.

2.1. Galaktoz Metabolizması

Galaktoz, tüm canlı organizmalarda hem endojen galaktoz hem de diyetten elde edilen galaktoz olarak, glikoz ve galaktozdan oluşan bir disakkarit olan laktoz formunda bulunan doğal bir aldoheksoz şekeridir. Esas kaynağı süt ve süt ürünleri olan galaktoz sadece bir enerji kaynağı olmakla kalmaz, aynı zamanda çeşitli makromoleküllerin (glikolipitler ve glikoproteinler) bir bileşeni olduğundan yapısal bir rol de oynar³. Fizyolojik koşullarda galaktoz alımından sonra, enterositler tarafından ince bağırsaktan emilir ve sodyum bağımlı glikoz taşıyıcı 1 (SGLT1) tarafından fırça kenar membranı boyunca aktif olarak taşınır. Karaciğere portal ven yoluyla girer ve sodyum bağımlı glukoz taşıyıcı 2 (GLUT2) transmembran taşıyıcı protein yoluyla hepatositler tarafından içselleştirilir. Sonunda, vücudun çeşitli dokuları için enerji üretmek veya karmaşık moleküllerin biyosentezine izin vermek için Leloir yoluyla glikoz-1-fosfata (Glc-1-P) dönüştürülür¹⁰.

Galaktozemi, Leloir yolundaki enzimlerdeki eksiklikler, portosistemik şantlar, kolestaz ve Fanconi-Bickel sendromu gibi diğer metabolik bozukluklar da dahil olmak üzere galaktoz metabolizmasının çeşitli aşamalarındaki bozulmalara bağlı olarak ortaya çıkar¹¹. En sık görülen enzim eksikliği; klasik galaktozemiye neden olan GALT eksikliğidir¹².

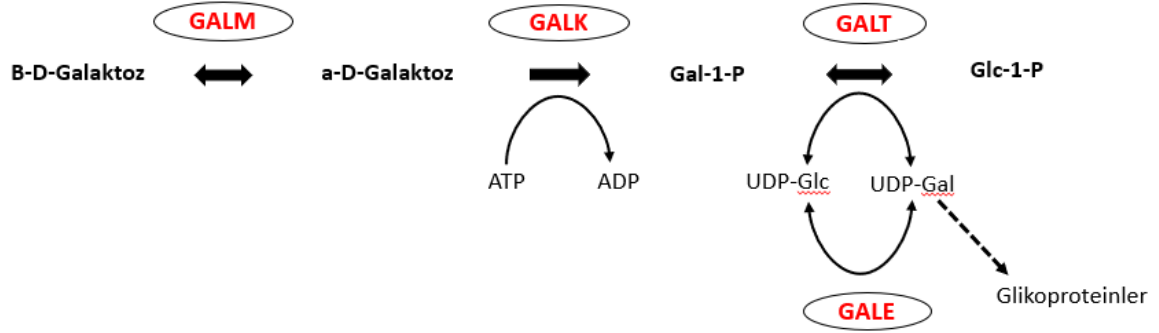
2.1.1. Metabolik yollar

2.1.1.1. *Leloir yolu*

Leloir yolu galaktoz metabolizmasının en önemli yollarından biridir. Dr. Luis Leloir 1949 ve 1953 yılları arasında bakteri ve mayalarla yaptığı çalışmalarla galaktozun glukozla dönüşümünü ortaya koymuştur. 1970 yılında Leloir şeker nükleozidleriyle ilgili yaptığı bu çalışmalarla kimya dalında Nobel ödülüne layık görülmüştür⁵.

Dört ana enzim Leloir yolunda spesifik bir reaksiyonu katalize eder: galaktoz mutarotaz (GALM), galaktokinaz (GALK), galaktoz-1-fosfat üridililtransferaz (GALT) ve UDP-galaktoz 4'-epimeraz (GALE). Emilen galaktoz GALM enzimi ile beta-D-galaktozdan

alfa-D-galaktoza dönüşür. GALK enzimi, alfa-D- galaktozu fosforile ederek; galaktoz-1-fosfat (galaktoz-1-P) oluşur. GALT enzimi, üridin difosfoglukoz (UDP-glukoz) ve galaktoz-1-P'ı; üridin difosfagalaktoz (UDP-galaktoz) ve glukoz-1-P'a dönüştürür. GALE, UDP-glukoz ve UDP-galaktozu birbirine dönüştürür (Şekil 1)¹².



Şekil 2.1: Leloir Yolu

Galaktoz mutarotaz Leloir yolunun ilk enzimidir ve ilk kez 1965 yılında *E.coli*'de aktivitesi gösterilmiştir. Beta-D-galaktozu alfa-D-galaktoza dönüştüren GALM enzimini kodlayan GALM geni ise 1994 yılında tanımlanmıştır. Sonraki aşamada α -D-galaktozu galaktoz-1-P'ye fosforilize eden GALK enzimi yer alır. GALK enziminin eksikliği erken yaşlarda başlayan katarakt ile karakterize edilir ve Tip II Galaktozemi olarak adlandırılır. Üridin monofosfat molekülünün UDP-glukozdan galaktoz-1-fosfata transferini GALT enzimi katalize eder. Tip I Galaktozemiye (Klasik Galaktozemi) GALT enzimin eksikliği neden olmaktadır. GALT, *histidin triad* enzim süper ailesine ait olan dimerik yapıda bir enzimdir. Enzimin *hidrolaz* ve *nükleotit transferaz* aktivitesi vardır ve her alt ünitesi 348 aminoasit, demir ve çinko atomu içermektedir. 1995 yılında Wedekind ve arkadaşları enzimin üç boyutlu yapısını tanımlamışlardır. UDP glikoz ve UDP galaktozu birbirlerine dönüştüren ise GALE enzimidir. GALE enzimin tam eksikliği, klinik tablosu klasik galaktozemiye benzeyen Tip III Galaktozemiye neden olmaktadır. Enzimin genelde parsiyel eksikliği görülür. UDP galaktoz; glikolipitler, glikoproteinler ve glikozaminoglikanların sentezinde kullanılmakta ve bunların metabolize edilmeleri sonucu endojen galaktoz üretiminde rol oynamaktadır. UDP glikoz ise glikojen sentezinde anahtar rol oynamaktadır⁵. Galaktozun enerji kaynağı olarak kullanılması için ana yolak *Leloir yoludur*. Leloir yolundaki enzimler; karaciğer başta olmak üzere fibroplastlar, lökositler, eritrositler, kas hücreleri, overler ve böbrek hücreleri gibi birçok dokuda bulunur. GALT enzimi fetal

dönemde gestasyonun 10. haftasından sonra birçok dokuda saptanabilir. İkinci ve üçüncü trimesterde enzim aktivitesi postnatal dönemdeki aktiviteye yaklaşık düzeydedir. İntrauterin dönemde de enzim eksikliğinin hasar bırakacağını tüm bu veriler göstermektedir¹³.

2.1.1.2. Aksesuar yollar

Pirofosforilaz yolu: Leloir yoluna alternatif bir yol olduğunu 1957'de Isselbacher göstermiştir. GALK enzim aracılığı ile galaktozun galaktoz-1-fosfata dönüşmesinin devamında, galaktoz UDP bağımlı pirofosforilaz reaksiyonu ile UDP-galaktoza dönüşür. UDP-galaktoz epimeraz enzimi ile UDP glukoz dönüşür. UDP-glukoz ise ikinci bir pirofosforilaz reaksiyonu ile glukoz-1- fosfata dönüşür. Bu yola özgü olan iki alternatif reaksiyon UDP-galaktoz ve UDP-glukoz pirofosforilasyonudur. UDP-glukoz pirofosforilaz enzimi bu iki pirofosforilasyon reaksiyonunu katalize eder. Pirofosforilaz aktivitesi fetal ve yetişkin karaciğerde, iskelet ve böbrek kaslarında saptanmıştır. Yapılan bir çalışmada yenidoğan ve 20-70 yaş arasındaki hastalarda, pirofosforilasyon reaksiyonunun Leloir yolunun sadece %1'ine denk geldiği gösterilmiştir. Gitzelmann adlı araştırmacı, Isselbacherin tanımladığı pirofosforilasyon yolunun ters yönde çalışması hakkında araştırmalar yapmıştır. Bu yolakta; galaktozun metabolize edilemediği, galaktozun diyetle alınmadığı veya GALK ve GALT enzimlerinin eksikliği durumlarında UDP-galaktozdan glukoz-1-fosfat üretilebilir. Fosfataz enziminin aktivitesi sonucu Galaktoz-1-fosfattan da galaktoz oluşabilir. Bu da bize, endojen bir galaktoz üretim mekanizmasının var olduğunu ve galaktoz kısıtlaması yapılmasına rağmen neden GALT enzim eksikliğinde galaktoz-1-fosfat birikimi olduğunu göstermektedir¹⁴.

Galaktozun galaktitole indirgenmesi: Aldoz redüktaz enzimi aracılığı ile galaktozdan galaktitol üretilir. Tedavi edilmediklerinde galaktozemi hastalarında yüksek düzeylerde idrar galaktitol seviyelerine rastlanır. Bununla beraber galaktitolün dokularda birikmesinin yarattığı osmotik basıncın galaktozemi hastalarında katarakt ve psödötümör serebri patogenezinde rol aldığı da öngörülmektedir¹⁵.

Galaktozun galaktonata oksidasyonu: Galaktoz dehidrogenaz enzimi galaktozu galaktonata dönüştürür ve galaktonat idrarla atılır. Aynı denek koşullarında GALT enzim eksikliği olan ve normal deneklere galaktoz yüklemesi yapılması durumunda, idrardan galaktonat atılımının hasta bireylerde altı kez artmış olduğu gösterilmiştir. Günümüzde, nükleer magnetik rezonans spektroskopisi ile galaktozemili süt çocuklarında galaktonat ölçümü yapılabilmektedir¹⁶.

2.2. Galaktozemi

Galaktozemi ilk kez Von Ruess tarafından 1908 yılında tanımlanmıştır. 'Bebekte Aşırı Şeker' adlı makalesinde hepatomegali şikayeti olan bebeğin diyetinden süt ürünleri çıkarıldıktan sonra idrarında galaktoz bulunmadığı gözlenmiştir. Bu hastalığa "galactosuria" adı verilmiştir. Bir süre sonra bebek sekonder hastalıklardan dolayı kaybedilmiş ve yapılan otopsi sonucu ölüm sebebi siroz olarak açıklanmıştır. O tarihte galaktozemi hastalığının varlığı bilinmediğinden ölüm sebebi farklı nedenlere bağlanmıştır¹⁷. 1917' de Goppert tarafından galaktozemi ile ilgili ilk detaylı tarif yapılmıştır. Hastada büyüme geriliği, hepatomegali, mental gerilik, sarılık, idrarda şeker ve albumin atılımının olduğunu; galaktozun diyetten çıkarılması ile hastanın bulgularının normale döndüğünü bildirmiştir. Hastanın büyük kardeşinde doğumdan birkaç gün sonra hepatomegali, sarılık geliştiği, sünnetten birkaç gün sonra hayati tehlike taşıyan bir kanama tablosu geçirdiği ve altı haftalıkken öldüğü bildirilmiştir. Otopside karaciğerde büyük bir tümör saptanmış ve sifilize bağlı olduğu sanılmıştır. Wassermann reaksiyonu negatif olduğundan bu tanıdan uzaklaşmış ve ölümün nefrite bağlı olduğu düşünülmüştür. Bu hastanın diğer kardeşinin de preterm doğum sonrası hepatomegali ve sarılık bulguları ile dört haftalıkken öldüğü bildirilmiştir. Goppert bu hastaların karaciğere bağlı bir hastalık geçirdiklerini not etmiş ve hastanın diyetindeki laktozun diğer şekerler ile değiştirilmesi gerektiğini bildirmiştir¹⁸. Mason ve Turner tarafından 1935 yılında hastalık tekrar hatırlanmış ve detaylı araştırmalar yapılmaya başlanmıştır. Tüm bu bilgiler ışığında tıp literatüründeki galaktozemi hastalığı tanımlanmıştır¹⁹.

Rezidüel GALT aktivitesine bağlı olarak üç alt değişken tanımlanmıştır³:

1. Klasik Galaktozemi
2. Klinik Varyant Galaktozemi
3. Biyokimyasal Varyant Galaktozemi (Duarte Varyantı)

2.2.1. Klasik galaktozemi

Klasik galaktozemi olarak da bilinen Tip I galaktozemi, en sık teşhis edilen tipidir ve sıklıkla en şiddetli semptomlara sahiptir. Buna, GALT enzimini kodlayan GALT genindeki bir mutasyon neden olur²⁰. En sık görülen mutasyondur ve yenidoğan döneminde yaşamı tehdit eden semptomlarla kendini gösterir²¹. Tüm dünyadaki insidansı 1/40000-1/80000'dir. Ülkemizde ise akraba evliliğinin yoğunluğu sebebiyle insidansı 1/23775 olarak bildirilmektedir⁶.

Klasik galaktozemili hastalar, galaktozu metabolize etme yeteneğinde bozulma gösterir; bu da, laktoz formunda bol miktarda galaktoz içeren süte diyetle maruz kalmanın ardından bebeklerin kanda ve dokularda son derece yüksek seviyelerde galaktoz, galaktoz-1P ve galaktitol biriktirmesine neden olur. Mevcut bakım standardı olan galaktozun diyetle kısıtlanmasını takiben bile, klasik galaktozemili çoğu hastada, görünürde endojen olarak üretilen galaktoza sürekli maruz kalmayı yansıtan, metabolitlerin saptanabilir düzeyde yükseldiği görülmektedir^{22,23}. Klasik galaktozemili bebekler tipik olarak sağlıklı görünerek doğdukları ancak anne sütüne veya süt bazlı formülalara maruz kaldıktan sonraki günler veya haftalar içinde ölümcül olabilen hızla ilerleyen akut sekel riski altında olduklarından, artık birçok ülke yeni doğan popülasyon taramalarına klasik galaktozemi dahil etmektedir²⁴.

Yenidoğan taramaları sonucuyla yaşamın ilk günlerinde galaktozun diyetle kısıtlanması, klasik galaktozeminin potansiyel olarak öldürücü akut sekellerini önler veya çözer²⁵. Bununla birlikte, erken teşhise ve yaşam boyu sıkı diyet müdahalesine rağmen, klasik galaktozemili bebeklerin yarısından fazlası, çocukluğun ortalarına doğru geniş bir yelpazede uzun vadeli komplikasyonlar yaşayacak şekilde büyür; bunlar, diğer sorunların yanı sıra büyüme gecikmesini ve konuşma, bilişsel ve motor engelleri içerebilir⁷. Kızların ve genç kadınların %80'inden fazlası aynı zamanda primer yumurtalık yetmezliği (POI) yaşamaktadır²⁶.

2.2.2. Klinik varyant galaktozemi

Klinik varyant galaktozemi fenotipinin bazı yönleri, klasik galaktozemi fenotipi ile ortaktır. Karaciğer hastalığı (tutulumu), katarakt, ataksi, gelişme geriliği, ılımlı bilişsel yetersizlik görülebilir. Tedavi edilmeyen infantlarda beslenme problemleri, kanama bozuklukları ve siroz gelişebilir. Klasik galaktozemiye göre daha hafif bir klinik **beklenir**. Hipergalaktozeminin klasik galaktozemideki kadar belirgin olmaması ve nefes testinin normal olması nedeniyle, klinik varyant galaktozemi olan yenidoğanlar, Yenidoğan Taraması (Newborn Screening/NBS) açısından gözden kaçabilir²⁷. Komplikasyonların birçoğu diyet tedavisi ile engellenebilir. Klasik galaktozemide sık görülen bir komplikasyon olan prematür over yetmezliğinin uzun dönem takiplerinde klinik varyant galaktozemi olgularında görülmediği bildirilmiştir²⁵.

2.2.3. Duarte galaktozemi (Biyokimyasal varyant galaktozemi)

Duarte galaktozemi klasik galaktozemi değil, GALT enziminin yaklaşık %25 rezidüel aktivitesiyle sonuçlanan biyokimyasal varyant galaktozeminin bir örneğidir. Buna

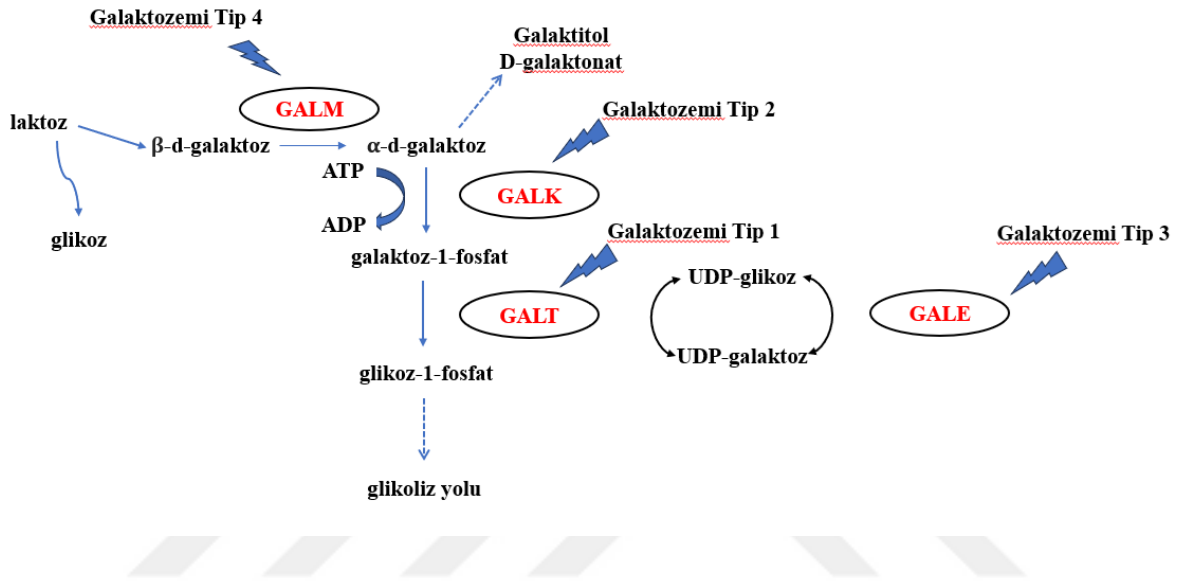
karşılık klasik galaktozemi, GALT aktivitesinin tamamen veya neredeyse tamamen yokluğuyla ilişkilidir. Klasik galaktozemili bebekler, metabolik bozukluklarının akut ve uzun vadeli belirtilerini önlemek için galaktozun kısıtlandığı diyetlere tabi tutulurken, Duarte varyant galaktozemisi (Duarte-2 galaktozemi) olan bireylerin diyet tedavisine ihtiyacı yoktur. Klasik galaktozemide görülen serebellar ataksi ve hipergonadotropik hipogonadizm gibi uzun dönem komplikasyonlar Duarte-2 galaktozemide görülmez. Duarte galaktozemisi metabolik bir hastalık gibi görünmese de erken nörogelişimsel sonuçlar üzerinde etkisi olabilir²⁸.

Duarte galaktozeminin, Duarte-1 (D1) ve Duarte-2 (D2) olmak üzere iki farklı formu vardır. Farklı allellerden kaynaklanan bu iki formda da klinik prezentasyon beklenmezken, D1'de GALT enzim aktivitesi normal ya da artmış, D2'de ise enzim aktivitesinin %25-50 oranında azalmış olması beklenmektedir²⁹. Galaktozemi varyasyonları içinde en sık görülen formu, yenidoğan taramalarında sıklıkla saptanan D2 galaktozemi. Galaktozeminin yenidoğan tarama programında olduğu ülkelerde Duarte galaktozeminin klasik galaktozemiye göre on kat daha fazla görüldüğü belirlenmiştir. Bu hastalar bir allelde kısmen etkilenmeye neden olan Duarte-2 değişimi diğer allelde ise klasik galaktozemi mutasyonu taşımaktadır³⁰.

Klasik galaktozemiden farklı olarak Duarte-2 galaktozemisi olan bireylerin galaktoz kısıtlı diyetle tedavi edilmesine gerek yoktur³¹. Duarte-2 galaktozemisi olan bebekler, yaşamın erken dönemlerinde, özellikle kırmızı kan hücresi gal-1-P olmak üzere, laktozu sindirerek hafif veya orta derecede yüksek seviyelerde galaktoz metabolitleri biriktirebilirler³⁰. Duarte-2 galaktozemisi olan bireylerin eritrositlerinde 35 mg/dL kadar yüksek galaktoz-1-fosfat düzeylerine sahip olduğu bilinmektedir. Yüksek gal-1-P düzeylerinin yanı sıra galaktitol , galaktonat ve idrar galaktitolü de erken bebeklik döneminde daha yüksek değerler göstermektedir³². Bu nedenle geçmişte bazı klinikler, gal-1-P düzeylerinin ne zaman normale döneceği bilinmediğinden Duarte galaktozemili çocuklar için, 1 yaşına kadar tedavi verilmemesinden, galaktoz kısıtlı diyetlere kadar değişen çeşitli tedavi planları oluşturmuştur³³.

2.3. Klinik Bulgular ve Tanı

Galaktozemi, galaktoz metabolizmasının nadir görülen doğuştan bir metabolik bozukluk grubudur. Her biri galaktoz metabolizmasının farklı bir adımını etkileyen dört tipi bulunmaktadır: Tip I (GALT eksikliği); Tip II (GALK eksikliği); Tip III (GALE eksikliği) ve Tip IV (GALM eksikliği)^{34,35}.



Şekil 2.2: Galaktoz Metabolizması / Galaktozemi Tipleri

GALT eksikliği, yaşamı tehdit eden ve nadir görülen bir durum olan klasik galaktozemi ile sonuçlanır; bulgular çoğunlukla yaşamın ilk haftasının ikinci yarısında başlar. Yenidoğan, beslenmeye başladığında anne sütünden veya bebek mamalarından laktozu alır. Bir disakkarit olan laktoz, glikoz ve galaktoz monosakkaritlerinin eşit oranda birleşmesiyle oluşur. GALT enziminin eksikliği sebebiyle galaktoz-1- fosfat vücutta metabolize edilemez ve karaciğer, beyin ve böbrek gibi organlarda birikerek bu organlara zarar verir. Lezyonlar doğumdan önce, fetüsün galaktoza maruz kalmasını takiben, heterozigot annenin diyetinden veya fetal endojen sentezden kaynaklanan karbonhidratın plasenta yoluyla emilmesiyle de başlayabilir. Galaktoz-1-fosfat seviyelerinin göreceli kontrolü her zaman uzun vadeli sonuçlarla doğrudan bir ilişki göstermez^{36,37}. GALT eksikliğine bağlı olarak doğumu takip eden ilk günler veya haftalarda ortaya çıkabilecek klinik belirti ve bulgular yenidoğanda da izlenir. Bu eksikliğin klinik belirtileri sarılık, kusma, hipoglisemi, hepatomegali, yemeyi reddetme, uyuşukluk ve nöbetleri içerebilir.

Kısmi transferaz eksikliği asemptomatiktir ve klasik galaktozemiden daha yaygındır. Orta derecede artmış kan galaktoz ve/veya düşük transferaz aktivitesinin belirlenmesine dayalı olarak yenidoğanın taranmasıyla teşhis edilir. Yukarıdaki belirti ve semptomlardan herhangi birine sahip veya düşük kilolu olan yenidoğanda bu durum dikkate alınmalıdır^{35,38}. Bebeğin anne sütü veya laktoz içeren bebek maması tükettiği sırada alınan çok sayıda idrar örneğinde indirgeyici maddelerin varlığının görülmesiyle galaktozeminin ilk tanısı konur. Analizden birkaç saat önce hastanın laktozla beslenmesi ve ancak aşırı derecede kusmaması durumunda idrarda galaktoz tespiti yapılabilir. Klasik galaktozemiye teşhis etmek için çeşitli testler kullanılabilir. İdrarın test edilmesi indirgeyici maddelerin varlığı açısından bilgilendirici olabilir. Ancak bu tür testlerin duyarlılığı ve özgüllüğü yoktur. Bağırsak laktaz eksikliğinin neden olduğu laktozüri, fruktozüri, antimikrobiyal tedavi gibi kan galaktozunun temizlenmesini etkileyen koşullar veya ciddi karaciğer hastalığı durumunda yanlış pozitif sonuçlar çıkabilir. Eğer bebek intravenöz beslenme alıyorsa galaktozüri olmayabilir, bu da yanlış negatif sonuçlara yol açabilir^{39,40}. Kanda ve/veya idrarda galaktitol ve/veya galaktoz 1-fosfat gibi galaktoz metabolitlerinin ölçülmesi daha kesin bir yöntem gibi görülmektedir. Transfüzyondan sonra toplanan örnekler örnek kartına not edilmeli ve ülke protokolünün önerdiği şekilde tekrarlanmalıdır^{41,42}. Kısmi bir eksiklik de dahil olmak üzere klasik galaktozemi tanısı, daha sonra yüksek konsantrasyonda eritrosit galaktoz-1-fosfataz ve idrar galaktitolü saptamak için bir galaktozemi laboratuvar testiyle ve GALT genindeki iki allelik patojenik varyantların tanımlanmasıyla doğrulanır. Yeni bir yöntem, eritrositlerdeki GALT seviyelerini doğru bir şekilde tespit etmek için yüksek performanslı kromatografiyi ve radyoaktif olmayan ultraviyole ışık kullanıyor^{43,44}.

Galaktozun fosforilasyonunu hızlandıran GALK enzimi eksikliğinde biriken başlıca metabolitler galaktitol ve galaktozdur. GALK enziminin 17q24 kromozomundaki GALK1 ve 15q21.1-q21.2 kromozomundaki GALK2 olan iki gen tarafından kodlandığı bilinmektedir. GALK eksikliği asemptomatiktir ancak hastalarda sıklıkla katarakt geliştiği bilinmektedir. Yakın zamanda yayınlanan verilere göre, GALK1 eksikliğinin fenotipik belirtileri arasında neonatal dönemde transaminazlarda artış, ensefalopati ve kanama diyatezi de yer alabilir⁴⁵. GALK eksikliği tanısı, eritrositler veya fibroblastlarda GALK aktivitesi eksikliğinin gösterilmesiyle konur. Transferaz aktivitesi normaldir ve terapötik yaklaşım olarak galaktoz kısıtlı diyet kullanılır^{46,47}.

GALE eksikliğinin biri iyi huylu, diğeri şiddetli olmak üzere iki farklı çeşidi vardır. Yeni doğanlara yönelik tarama programları sırasında tesadüfen teşhis edilen iyi

huylu varyant, enzim eksikliđinin lökosit ve eritrositlerle sınırlı olması nedeniyle etkilenen bireylerde herhangi bir belirti göstermez. Bununla birlikte, GALE eksikliđinin ikili bir durumdan ziyade sürekli bir bozukluk olduđu gösterilmiřtir⁴⁸. İyi huylu GALE eksikliđi tipi tedavi gerektirmez. řiddetli varyant genelleřtirilmiř GALE eksikliđinden kaynaklanır. Klinik belirtiler GALT eksikliđindekilerle karıřtırılabilir ve hipotoni sinirsel sađırlıđı içerir. Galaktozun diyetle kısıtlanmasıyla klinik semptomlar iyileřir. řiddetli galaktozemi tipinin nadir olmasına rađmen, normal transferaz aktivitesine sahip ölçülebilir galaktoz-1-fosfat olan ve semptomları olan her hastada bu tip dikkate alınmalıdır. Anormal řekilde biriken metabolitler GALT eksikliđindekilerle karıřtırılabilir düzeydedir. Bununla birlikte, UDP galaktozu da artmaktadır⁴⁹. Ayrıca GALE eksikliđi yakın zamanda trombositopeni ile iliřkilendirilmiřtir⁵⁰. Eritrosit epimeraz analizi GALE eksikliđi tanısını dođrulamak için kullanılır. Ciddi epimeraz eksikliđi olan hastalarda UDP glukozundan UDP galaktoz sentezlenememesi ve galaktoz bađımlılıđı mevcuttur. Epimeraz eksikliđi hafif düzeyde olan bebeklerde tedavi gerekli deđildir. Teřhisten sonraki birkaç hafta içinde, çocuđa laktoz içeren mama verilmeye devam edilirken idrar örneklerinin indirgeyici maddeler ađısından analiz edilmesi önerilir⁵¹. GALE geni 1. kromozomda 1p36'da bulunur. Tařıyıcıları tanımlamak için eritrositlerdeki epimeraz aktivitesi ölçülebilir. Epimeraz eksikliđinin ciddi formunun dođumdan önce tanısı, kültürlenmiř amniyotik sıvı hücrelerinin enzimatik analizi ile yapılabilir^{52,53}.

GALM genindeki biallelik mutasyonlar, Tip IV galaktozemiye neden olur ve bu da D-galaktozun a- ve b-anomerleri arasındaki dengeyi destekleyen GALM enziminin aktivitesinde azalmaya yol ađar⁵⁴. Tip IV galaktozemi, sırasıyla yüksek kan galaktoz seviyeleri ve galaktoz 1-fosfat konsantrasyonlarında deđiřiklik olmaması ile iliřkilidir. Tip IV galaktozemi, aynı semptomlar göstermeleri nedeniyle Tip II galaktozemi ile karıřtırılabilir. Bu, tip IV galaktozeminin tip II olarak yanlış teřhis edilmesi riskine yol ađabilir. Bu tür durumlardan kaçınmak için GALK ve GALM genlerinin dizilimi önemlidir⁵⁵. Tip IV galaktozeminin uzun vadeli sonuçlarıyla ilgili olarak, hastalıđın nispeten yakın zamanda keřfedilmesi nedeniyle bunların tanımlanması gerekmektedir. Tip IV galaktozemideki terapötik yaklařım, galaktozun diyetle kısıtlanmasını içerir⁵⁶.

2.4. Galaktozemide Yenidoğan Taraması

Tüm yenidoğan popülasyonunda gerçekleştirilen NBS, önemli bir sağlık koruyucu müdahaledir. Yaşamın ilk 72 saati içinde topuktan alınan kurumuş kan lekesi (DBS) örnekleri üzerinde minimal invaziv yöntemlerle gerçekleştirilir⁵⁷. NBS'nin amacı, çeşitli bozuklukları önceden tespit ederek semptomların başlangıcından önce hedefe yönelik bir yönetim planı oluşturmaktır. Zamanında tedavi yenidoğanda kalıcı hasarı azaltır, prognozu iyileştirir ve hatta ölümü önleyebilir. NBS, 1960'lı yıllarda Avrupa'da, şiddetli zeka geriliği ile karakterize edilen en yaygın konjenital metabolik hastalık olan fenilketonüri (PKU) için Guthrie bakteriyel inhibisyon testi kullanılarak başlatıldı. Aynı on yılda, ilk kez Beutler ve Beluda tarafından tanımlandığı gibi galaktozeminin taranması mümkün hale geldi^{57,58}. Teknolojik evrimle birlikte, immünokimyasal analizler, radyoimmünoanalizler ve daha yakın zamanda tandem kütle spektrometrisi (MS/MS) gibi çeşitli analitik iyileştirmeler getirildi. Bu yöntemler sayesinde NBS ile ek kalıtsal bozukluklar da tespit edilebilmektedir⁵⁸.

Galaktozemi gibi bazı hastalıklar yalnızca sınırlı sayıda Avrupa NBS programında yer almaktadır. Bunun nedeni: yüksek oranda yanlış pozitiflik olması, hastalığın klinik olarak teşhis edilebilmesi ve erken tanıya rağmen uzun vadeli komplikasyonların yaygın olması⁵⁹. Teknik açıdan bakıldığında, galaktozemi için NBS, toplam kan galaktozu (TGAL) ölçülerek veya GALT aktivite analizi ile gerçekleştirilebilir; her ikisi de florometrik bir analiz kullanılarak bir DBS üzerinde yapılabilir⁶⁰. Birçok tarama merkezi ilk tarama testi olarak yalnızca TGAL testini kullanırken; bazı merkezler her iki testi de ilk tarama testi olarak kullanabilmektedir.

Galaktozemi için yanlış pozitif yenidoğan taraması, aynı zamanda, portal venöz sistem ile sistemik venöz dolaşım arasındaki bağlantıyla sonuçlanan nadir vasküler anomaliler olan konjenital portosistemik şant (CPSS) vakalarına da bağlı olabilir⁶¹. Yanlış pozitif galaktozemi tarama sonuçları, glikojen depo hastalığı tip XI durumunda da bulunabilir⁶⁰. Numunelerin doğru şekilde saklanmaması/toplanmaması durumunda yanlış negatif sonuçlar elde edilebilir (yani enzim aktivite analizi, yüksek sıcaklıklara ve neme maruz kalmanın ardından değişikliğe uğrayabilir)⁶¹⁻⁶³.

Yenidoğanlarda galaktozemi taramasının kısa vadeli komplikasyonlar üzerindeki faydaları bilinirken, uzun vadeli komplikasyonlar (örn. zihinsel engellilik, doğurganlık sorunu, kemik hastalığı) hala hastaların sonuçlarını ve yaşam kalitelerini

etkilemektedir⁶³. Uzun vadeli komplikasyonların en olası nedeni, endojen galaktoz üretimine bağlı olarak metabolitlerdeki kalıcı artışlardır. Ek olarak, bazı yazarlar annenin beslenmesine bağlı doğum öncesi galaktoz intoksikasyonunun neonatal sonuçlara yol açabileceğini ileri sürmüşlerdir⁶⁴.

Tartışılan bir diğer konu ise neonatal tarama programları tarafından tespit edilen galaktozemi vakalarının %11-50'sini temsil eden galaktozeminin Duarte varyantlarıdır⁶⁰. Bu hastaların GALT aktivitesi etkilenmemiştir veya hafif azalmıştır ve asemptomatiktir. Klinik olarak tespit edilmiş hiçbir Duarte galaktozemi vakası bulunmadığı göz önüne alındığında, bazı yazarlar bu durumun iyi huylu olduğunu ve herhangi bir tedavi gerektirmediğini düşünürken, diğerleri galaktoz içermeyen bir diyetin yaşamın ilk yılı için gerekli olduğuna ve bu diyetin yalnızca kandaki Gal-1-P düzeyleri değerlendirildikten sonra yeniden uygulanması gerektiğine inanmaktadır⁶³. Literatürde bazı çalışmalar Duarte galaktozemi olan çocuklar ve etkilenmeyen kardeşleri arasında sosyo-duygusal gelişim, gecikmiş hafıza, işitsel işlem hızı ve karaciğer ve böbrek komplikasyonlarında bazı farklılıklar olduğunu bildirmektedir. Bugüne kadar, erken galaktoz maruziyetinin belirleyici faktör olup olmadığı veya yaşamın ilk günlerinde galaktozun kısıtlanmasının Duarte galaktozemisinin ciddi komplikasyonlarına karşı koruma sağlayıp sağlamadığı açık değildir⁶⁵.

2.5. Tedavi

Klasik galaktozemi, GALK1 eksikliği ve genelleştirilmiş GALE eksikliğinde galaktoz alımını en aza indirmek amaçlanmıştır ve tedavinin temel taşı tıbbi beslenme tedavisidir^{25,66}. Orta dereceli GALE eksikliği olan bireyler galaktozdan kısıtlı bir diyeti en azından bebeklik döneminde uygulamalıdır⁶⁶. GALM eksikliği olan çok az hasta bildirildiğinden, galaktoz kısıtlı diyete duyulan ihtiyaç şu anda hasta bazında değerlendirilmektedir^{67,68}. Galaktoz sinir sistemindeki pek çok yapısal proteinde temel bir yapısal element olarak bulunduğu hastalar diyetlerinden galaktozu tamamen çıkaramaz. Bu sebeple galaktozsuz değil galaktozun kısıtlandığı bir diyet tedavisi uygulanır. Galaktozun kısıtlandığı bir diyet, neonatal hayatı tehdit eden akut semptomların (sarılık, kusma, yetersiz beslenme, metabolik asidoz, uyuşukluk) önlenmesinde veya çözülmesinde etkilidir⁹. Galaktoz kısıtlı diyete yaşamın ilk haftasında başlayan hastalarda daha olumlu bir sonuç gözlemlenmiştir⁷.

2.5.1. Tıbbi beslenme tedavisi

2.5.1.1. Endojen galaktoz üretimi

Galaktoz kısıtlı diyet tipik olarak yenidoğan tarama sonuçlarının bebekte galaktozemi olduğunu göstermesinden hemen sonra başlatılır. Bir bardak süt yaklaşık 5.700 mg galaktoz içerir. Galaktoz kısıtlı bir diyet, günlük galaktoz tüketimini %99'a kadar azaltabilir. Vücudumuz doğal olarak galaktoz (endojen galaktoz) üretir⁹. Endojen galaktoz üretim miktarı yaşla birlikte azalır (örneğin, yeni doğanlar günde 24,8 mg/kg'dan fazla üretirken yetişkinler günde 8,4 mg/kg üretir). Tipik bir yetişkin hâlâ günde yaklaşık 1.000 mg endojen galaktoz üretir⁶⁹. Bu miktar, bir bardak sütün içerdiği miktardan çok daha düşük olsa da galaktoz kısıtlı diyet uygulayan bir kişinin tükettiği diyet galaktozundan çok daha yüksektir. Vücut endojen olarak galaktoz ürettiğinden, galaktozla kısıtlı diyet takip edildiğinde bile yaşam boyu semptomların hala ortaya çıkabileceği varsayılmaktadır⁹.

2.5.1.2. Bebeklik döneminde diyet

Anne sütünün kontraendike olduğu tek hastalık galaktozemi'dir. Yaşamın ilk haftalarında, klasik galaktozemili hastaların tedavisinin en önemli kısmı, tanıdan şüphelenildiği anda, sonuçları beklemeden, yaşamı tehdit eden komplikasyonları önlemek için galaktozun tamamını diyetten çıkarmaktır. Klasik galaktozemi birçok ülkenin yenidoğan tarama programlarının bir parçası olmasına rağmen, çoğu çocuk tarama sonuçları gelmeden önce beslenme sorunları, karaciğer yetmezliğine ilerleyen sarılık ve sepsis gibi klinik semptomlarla başvurabilir. Klasik galaktozemili bebeklere galaktoz içermeyen bir formül reçete edilmelidir. Hollanda'da önerilen tedavi soya sütüdür; diğer bazı ülkelerde karbonhidrat kaynağı olarak kazein hidrolizat ve dekstrin maltoz bazlı bebek maması tavsiye edilmektedir. Soya sütünün uzun süreli kullanımının güvenliği çok tartışılmakta; ancak bu ürünün zararlı etkilerine dair klinik kanıt bulunmamakla beraber bizim ülkemizde de kullanılmamaktadır^{70,71}. Hem kazein hidrolizat bazlı hem de soya formüllü mamalar hala çok küçük miktarlarda galaktoz içermektedir ve son araştırmalar, bu formülaların yerine elemental bir formül reçete ederek galaktozun diyetten tamamen çıkarılmasının, yüksek eritrosit Gal -1-P i değerinde önemli ölçüde daha hızlı bir azalmaya neden olduğunu göstermiştir^{72,73}. Tanı zamanı ve neonatal krizin ortaya çıkışının uzun dönem sonuçlar üzerinde anlamlı bir etkisi görünmediğinden, bu hızlı azalmanın sonucu olumlu yönde etkileyip etkilemeyeceği henüz açıklığa kavuşturulmamış olup, bunun için uzun vadeli çalışmaların yapılması gerekmektedir⁷⁴.

2.5.1.3. *Bebeklikten sonra diyet*

Bebeklik döneminden sonra gerekli olan galaktoz kısıtlamasının yararı ve kapsamı konusunda dünya çapında çok az fikir birliği vardır⁷⁵. Kliniklerde yüksek galaktoz içeriğine sahip inek sütü ve diğer süt ürünlerine izin verilmemekte ancak süt ürünleri ve bitki kaynaklarından daha az laktoz ve galaktoz kaynaklarına izin verme konusunda değişkenlik vardır. Meyve ve sebzeler, ekmek, baklagiller ve sakatat gibi birçok besin eser miktarda galaktoz içerdiğinden, katı besinlerin kullanıma sunulmasıyla birlikte, bir miktar galaktoz da beslenmeye kaçınılmaz olarak dahil olmaktadır⁷⁶.

Avrupa'daki birçok metabolizma merkezi, galaktoz içeren meyve ve sebzeleri de kısıtlayan sıkı bir diyet önermektedir. Ancak İngiltere, Almanya, Hollanda ve ABD'deki diğer merkezler daha liberal olup yalnızca laktoz içermeyen bir diyet önermektedir. Klasik galaktozemili hastalarda eksojen galaktoz toleransına ilişkin bilgi sınırlıdır. Meyve ve sebze kısıtlaması olmaksızın laktozsuz diyet uygulayan hastaların günlük galaktoz alımı <30 mg olacaktır⁶⁹. Meyve ve sebzelerle zenginleştirilmiş bir diyetle bu alım günde ortalama 54 mg galaktoza yükselir⁷⁷. Bir çalışmada, üç ergenin 6 hafta boyunca günde 600 mg'a kadar galaktoz alması, klinik veya laboratuvar parametrelerinde herhangi bir etki yaratmamıştır⁷⁸. Laktozun kısıtlandığı diyetle eksojen galaktoz alımı (galaktoz içeren meyve ve sebzelerle zenginleştirilmiş bir diyetle günde ortalama 54 mg galaktoz alımı) ile yetişkin hastalarda endojen galaktoz üretimi arasındaki güçlü kontrast önemlidir. Yetişkinlerde endojen galaktoz üretimi günde yaklaşık 1.000 mg'a tekabül eder⁶⁹. Bu gerçek, meyve ve sebzeleri diyetten kısıtlamamak için bir veridir.

Şu anda hayvan sütü ve süt ürünleri kısıtlanmıştır⁷⁹, eser miktarda galaktoz içeren besin tüketiminin (örn. sebze, meyve ve baklagiller) hastaların sonuçları üzerinde herhangi bir olumsuz etkiye sahip olduğuna dair hiçbir kanıt yoktur⁸⁰. Olgun peynirlere ve soya bazlı ürünlere, endojen galaktoz üretimine kıyasla daha düşük galaktoz içerikleri (<25 mg/100 g) nedeniyle izin verilmesi gerektiği düşünülmektedir⁸¹. Tersine, diyetle izin verilen galaktoz miktarına ilişkin yaşa bağlı spesifik önerileri destekleyen kanıtlar hala sınırlıdır⁹.

Duarte galaktozemili çocuklarda klinik semptomlar görülmediği ve NBS yoluyla tespit edildiği için diyet tedavisinin gerekli olup olmadığı konusunda tartışmalar devam etmektedir. En yaygın uygulama Duarte galaktozemisi olan bireyleri tedavi etmemektir⁹. Yine de bazı metabolik merkezler yaşamın ilk yılında galaktozdan kısıtlı bir diyet önermektedir ve bunu genellikle bir yaş civarında galaktoz yüklemesi takip etmektedir⁸².

2.5.1.4. Meyve, sebze ve baklagiller

Bitki dokularındaki galaktoz formları arasında serbest galaktoz, galaktoz oligomerleri ve proteinler, lipitler ve hücre duvarı polisakkaritleri ile galaktoz konjugatları bulunur. Galaktozun çoğu insan gastrointestinal kanalında sindirim için uygun olmayan bir formdadır⁸³. Olgunlaşma sırasında bitkiler, bitki polisakkaritlerinden galaktozu serbest bırakabilen hem alfa hem de beta-galaktosidazlar üretir⁸⁴. Depolama ve çeşitli işleme teknikleri, konjuge galaktozu parçalayarak besinlerdeki serbest galaktoz içeriğini değiştirebilmektedir⁸⁵.

Bitkilerde bulunan galaktoz serbest veya bağlı halde bulunabilir. Serbest galaktoz sindirim sisteminde kolayca emilir ve vücuttaki galaktoz seviyelerine eklenir. Bağlı galaktoz, sindirilmeyen ve galaktozu artırmayan besin bileşenlerine sıkıca bağlıdır. Meyve, sebze ve baklagillerdeki galaktozun çoğu bağlıdır ve serbest galaktoz miktarı çok küçüktür ve diğer besinlerden çok daha azdır. Uzun yıllar boyunca bu besinlerden bazılarının güvenli olmadığı düşünüldü ancak son veriler, galaktozun endojen üretiminin meyve, sebze ve baklagillerden alınan galaktozdan daha fazla olduğunu ve bu besinlerin faydalarının sağlık için önemli olduğunu gösteriyor. Bu nedenle tüm meyve, sebze ve baklagiller galaktozemili kişiler tarafından tüketilebilir⁸⁰.

2.5.1.5. Soya bazlı ürünler

Sınırlı olmasına rağmen mevcut veriler, fermente olmayan soya bazlı besinlerin galaktozemi diyetine kısıtlama olmaksızın dahil edilebileceğini göstermektedir. Fermentasyon işlemi, bağlı galaktozu serbest bırakır. Bu nedenle, fermente soya bazlı ürünler daha yüksek serbest galaktoz içeriğine sahiptir. Fermente ürünler arasında soya sosu, miso, natto, tempeh ve sufu (fermente soya peyniri) bulunur. Bu ürünler genellikle tariflerde çeşni veya içerik maddesi olarak kullanılır ve genellikle diyetinde büyük miktarlarda kullanılmaz⁸⁶. Bireysel hastalara yönelik önerilerde bunun dikkate alınması gerekir.

2.5.1.6. Organ etleri ve et yan ürünleri

Etler önemli miktarda karbonhidrat içermemesine rağmen bu karbonhidratlar küçük miktarlarda glikoprotein ve galaktolipit olarak proteinlere bağlı ve serbest formda bulunabilirler. Hücre lipitleri ve proteinleri sürekli olarak yıkıma uğrarlar ve bu yıkım sonucunda yağ asitleri, gliserol, aminoasitler ve galaktoz içeren karbonhidratlar açığa çıkar. Sakatatlar galaktoserebrozid ve ganglioizid kaynağıdır. Galaktozemide önerilmez⁸⁷.

2.5.1.7. Olgun peynirler

Peynir kalsiyum ve diğ er besin öğ elerinin iyi kaynağı olup, diyetle çe ş itlilik sağ lar. Peynir yapma iş lemi, sütün lor (katı) ve peynir altı suyu (sıvı) olarak ayrılmasına neden olur. Peynir altı suyu, laktozun ço ğ unu iç erir ve peynire preslenmeden önce pıhtılardan süz ü lür. Peyniri yıllandırmak için kullanılan bakteri, zamanla laktozu ve galaktozu daha da parçalar. Fermentasyon iş lemi ve bakteriyel fermentasyon laktoz içeriğini düşürür. En az 12-18 aylık fermente eski çedar, italyan parmesan önerilen peynirler arasındadır. Uluslararası Galaktozemi Rehberlerinde galaktoz içeriğı <25 mg/100 g olan olgun peynir türleri önerilir. Ülkemizde ise en az 1 yıl fermente edilen ve uygun ortamda kesilmeden 4 yıla kadar saklanabilen kars gravyer peyniri 0.4 g laktoz/100 g iç erir. Metabolik kontrolü iyi hastalarda diyetle 6 yaş sonrası endojen galaktoz üretimindeki azalmaya bağı lı olarak yer verilebilir⁸⁰.

2.5.1.8. Kazeinatlar

Kazeinler inek sütündeki proteinin yaklaşık %80'ini oluşturur. Alfa-s1, alfa-s2, beta ve kappa olarak adlandırılan dört ana kazein vardır. Bir grup olarak, kahve beyazlatıcıları, bebek mamaları, et ürünleri ve fırınlanmış ürünler gibi çe ş itli gıda ürünlerinde beslenme amaçlı, emülsifikasyon, film oluşumu ve stabilizatör olarak kullanılan kazeinatlar oluşturmak üzere izole edilir ve çözü nür hale getirilirler. Ürünlerdeki kazeinat miktarı, ürüne ve amaca bağı lı olarak ağı rlıkça %1 ile %25 arasında değı şmektedir. Peynir altı suyunun çökeltme yoluyla uzaklaştırılması ve çöken proteinin yoğ un şekilde yıkanması ile, son kazeinata kalan laktoz ve dolayısıyla galaktoz seviyesi ortalama sadece 35,5 mg/100 g olmuştur (Aralık 5 ila 95,5 mg/100 g). Bu nedenle kazeinatların daha yüksek kullanım aralığında bile ürünün galaktoz içeriğine çok az katkıda bulunması söz konusudur⁸⁸.

2.5.1.9. Laktozsuz ürünler

Diyetle alınan galaktozun ana kaynağı laktozdu r. Tüketildikten sonra laktoz, laktaz enzimi tarafından glikoz ve galaktoza parçalanır. "Laktozsuz" olarak etiketlenen besinler genellikle galaktoz iç erir. Laktoz içermeyen veya düşük laktoz içeren birçok ürüne laktaz eklenir ve laktozun glikoz ve galaktoza parçalanmasıyla sonuçlanır. Bu, laktoz intoleransı olan kişiler için bu ürünlerin sindirimini kolaylaştırır, ancak galaktozu ortadan kaldırmaz⁹.

2.5.1.10. Besin etiketleri

Amerika Birleşik Devletleri Gıda ve İlaç İdaresi (Food and Drug Administration / FDA), ABD'de satılan ticari gıda ürünlerinde sütün dahil olmak üzere sekiz ana besin

alerjeninin etiketlenmesi için çok katı gerekliliklere sahiptir. Yasaya göre, besin alerjeninin adı da içeriğin adından sonra parantez içinde mutlaka yazar: Örnekler: “lesitin (soya)”, “peynir altı suyu (süt)”

Bazı etiketler, süt ürünleri (dolayısıyla laktoz ve/veya galaktoz) içeren ancak ekşi krema veya krem peynir gibi "süt" kelimesini içermeyen bileşenler içerebilir. Etiketlerdeki malzemeler okunmalı ve kısıtlanmış yiyecekler veya malzemeler aranmalıdır.

Galaktozemili hastaların; laktik asit E270, sodyum laktat E325, potasyum laktat E325, kalsiyum laktat E327, laktalbümin, laktoglobulin, likasin, steraroil laktilatlar, glukona-delta-lakton, monosodyum glutamat, kakao yağı, süt içermeyen kremaları besin içeriğinde kullanmasında sakınca yoktur. Ancak laktitol gibi içeriğinde bir miktar galaktoz içeren ürünlerden kaçınılması gerekir⁸⁷.

2.5.1.11. Vitamin ve mineral destekleri

D vitamini, kalsiyum ve fosfor çocuklarda uygun kemik büyümesi ve bütünlüğü için gereklidir ve bu besinlerden herhangi birinin eksikliği raşitizme yol açabilir. Galaktozemi tanısı alan çocuklar, kalsiyumun doğal besin kaynaklarını kısıtlayan özel diyetler tüketirler, bu da onları mikro besin eksiklikleri ve kemik hastalığı açısından artan risk altına sokar⁸⁹. Kalsiyum alımı galaktozemide genellikle düşüktür. Mümkünse kalsiyum gereksinmesi besinlerin tüketilmesiyle karşılanmalıdır. Kalsiyumla zenginleştirilmiş soya içecekleri, ekmek, mercimek, susam tohumu, uskumru, sardalya, soya yoğurdu tüketimine teşvik edilmelidir. Eğer alım hala düşükse kalsiyum desteği yapılmalıdır. İlave olarak D vitamini desteği kalsiyum emilimine yardımcı olacaktır. Bazı ülkelerde galaktozemide kalsiyum ve D vitamini desteğine ek olarak rutin K vitamini desteği de önerilir⁸⁷.

3. GEREÇ VE YÖNTEM

3.1. Arařtırma Yeri ve Zamanı

Çalıřma, Çukurova Üniversitesi Balcalı Hastanesi Pediatrik Metabolizma Polikliniğinde, Galaktozemi tanısı ile takip edilen 2-18 yař grubu hastalar üzerinde yürütülmüřtür. Arařtırma Şubat 2023 – Aralık 2023 tarihleri arasında yapılmıřtır. Galaktozemi tanılı hastalar (2-18 yař arası) 2023 yılının şubat ayında çalıřma için bilgilendirilmiřtir. Arařtırma tanımlayıcı kesitsel bir çalıřmadır.

Çalıřma Hasan Kalyoncu Üniversitesi Lisansüstü Eđitim Enstitüsü Yönetim Kurulu'nun 31.03.2023 tarih ve 2023/37 sayılı kararı ile Beslenme ve Diyetetik Tezli Yüksek Lisans Programı kapsamında yürütölmek üzere kabul edilmiřtir (Ek 1).

3.2. Arařtırmanın Etik Kurul Yönü

Çalıřma için Hasan Kalyoncu Üniversitesi Sađlık Bilimleri Fakóltesi Giriřimsel Olmayan Arařtırmalar Etik Kurulu 31.03.2023 tarih, 2023/37 nolu Etik Kurul onayı alınmıřtır (Ek 1). Çalıřmanın yürütöleceđi Çukurova Üniversitesi Balcalı Hastanesi için çalıřma izni Çukurova Üniversitesi Rektörlüđu'nden alınmıřtır (Ek 2).

3.3. Arařtırmanın Evreni ve Örneklemi

Çukurova Üniversitesi Balcalı Hastanesi Pediatrik Metabolizma Polikliniđine bařvuran galaktozemi tanısı ile takip edilen 2-18 yař grubu bireyler arařtırmanın evrenini oluřturmaktadır. Arařtırmanın örneklemi 2-18 yař grubu 15 erkek 19 kız olmak üzere 34 hasta olarak belirlenmiřtir. Literatürde bu konu ile ilgili yapılmıř örnek bir çalıřma bulunmadıđından galaktozemi hastalarında farklı bir konu ile yapılmıř uzun süreli bir çalıřma referans alınarak örnekleme büyüklüđu hesaplanmıřtır⁸⁹. Çalıřmada parametrelerin ortalamalarında orta düzeyde etki büyüklüđünün (effect size=0,25) fark kabul edilmesi öngörölererek alfa anlamlılık seviyesi 0,05 %95 Power da örnekleme büyüklüđu toplam 28 katılımcı olarak hesaplanmıřtır. Çalıřma süresi boyunca 2-18 yař aralıđında olup poliklinikte takibi bařlayan her hasta katılmayı kabul ettiđi için çalıřmaya dahil edilmiř örnekleme büyüklüđu geniřletilmiřtir. Ailelerden 2'si çalıřmaya katılmayı kabul etmediđi için 2 hasta da dahil etme kriterlerine uymadıđı için çalıřma dıřı bırakılmıřtır. Çalıřma galaktozemi tanılı 34 hasta ile yürütölmüřtür. Hasta ve ailelerine gönöllu onam formu ile arařtırma hakkında

bilgi verilerek ve arařtırmaya katılmayı kabul eden hastalar alıřmaya dahil edilmiřtir. Hastalardan alıřmaya gnll olarak katıldıklarına iliřkin yazılı bilgilendirilmiř gnll onam formu alınmıřtır. (Ek 3).

3.4. Arařtırmanın Genel Planı

Arařtırma konusu belirlenip etik kurul onayı alındıktan sonra alıřmanın yapılacađı kurumla gerekli yazıřmalar yapılmıř ve kurum izni alınmıřtır (Ek 2). Evren belirlendikten sonra galaktozami tanısı almıř hasta ve aileler 2023 yılının řubat ayında bilgilendirilmiř, alıřmaya gnll olarak katıldıklarına iliřkin yazılı bilgilendirilmiř gnll onam formu alınmıřtır (Ek 3). Anketler hasta ve aileleriyle yzyze grřlerek doldurulmuřtur. Antropometrik lmler, arařtırmacı tarafından alınmıřtır. Toplanan veriler gerekli olan hesaplamalar ve analizler yapılarak bulgular kısmında belirtilmiřtir.

3.5. Veri Toplama Gereleri

alıřma tanımlayıcı kesitsel bir alıřma olarak planlanmıř olup tek vizit řeklinde yapıldı. alıřma ncesinde ocuklar ve aileler ‘‘Arařtırma Amalı alıřma İin ocuk Rıza Formu’’ ile bilgilendirilmiřtir (Ek 3).

Tm veriler, hastalar ve aileleri ile karřılıklı grřlerek toplanmıřtır. Hastalara, poliklinik vizitleri sırasında yz yze grřme tekniđi uygulanarak anket doldurulmuřtur. Hazırlanan anket aile ve hasta ile ilgili genel bilgileri, hastanın beslenme alıřkanlıklarını, ailelere ynelik hastalık ve besin etiketi okuma bilgilerini, yařam kalitesi lđini, besin tketim sıklıđını, 3 gnlk besin tketim kaydını ve antropometrik lmleri iermektedir(Ek 4).

3.5.1. Soru kađıdı

Gnll aile ve ocuklar soruları cevaplamaya bařlamadan nce arařtırmaya gnll olarak katıldıklarını beyan eden ‘‘alıřma hakkında bilgileri detaylı olarak okudum ve alıřmaya katılmayı gnll olarak kabul ediyorum.’’ onam formunu onayladıktan sonra, ocuklar ve aileleri iin hazırlanan soru kađıdı uygulanarak; ailelerin ve ocukların sosyodemografik zellikleri, hastanın beslenme alıřkanlıkları, ailelere ynelik hastalık ve

besin etiketi okuma bilgileri, yaşam kalitesi ölçeği, besin tüketim sıklığı, 3 günlük besin tüketim kaydı ve antropometrik ölçümleri alınmıştır(Ek 4).

3.5.2. Sosyodemografik özellikler

Hastalara ait sosyodemografik bilgiler arasında cinsiyet, yaş, anne ve babanın eğitim durumları, anne ve babanın mesleği, ailenin ekonomik durumu, ailedeki çocuk sayısı ve anne ile babanın akrabalık durumları yer almaktadır.

3.5.3. Beslenme alışkanlıkları ile ilgili bilgiler

Hastanın diyetle uyumu, beslenme alışkanlıkları, formüla kullanımı, besin desteği kullanımı ile ilgili sorular yer almaktadır. Alınan bilgiler forma kaydedilmiştir. Hastaların diyetle uyumları ile ilgili karşılaştırmalar yapılırken grup sayısı azaltılarak diyetine her zaman uyan hastalar ve diğer hastalar arasında bağımsız örneklem t testi kullanılarak karşılaştırmalar yapılmıştır.

3.5.4. Hastalık ile ilgili bilgiler

Hastalığın nedeni, tedavisi, diyet yönetimi ve içeriği ile ilgili sorular yer almaktadır. Sorular araştırmacı tarafından galaktozemi hastalarının hastalık yönetimi ve diyet yasakları göz önünde bulundurularak hazırlanmıştır. Hastalıkla ilgili temel bilgileri ve diyetteki temel yasakları içeren sorulardır.

3.5.5. Besin etiketi okuma ile ilgili bilgiler

Etiket okuma alışkanlıkları, etiket içerikleri ve hazır paketli ürün seçimi ile ilgili sorular yer almaktadır. Sorular araştırmacı tarafından hazırlanmıştır. Bilgi ölçen sorular galaktozemi hastalarının diyetteki temel yasaklarının besin etiketlerindeki isimlendirilmeleri üzerine hazırlanmıştır.

3.5.6. Antropometrik ölçümler

Vücut ağırlığı ölçümü: Vücut ağırlığı (kg) ölçümü araştırmacı tarafından taşınabilir Tanita SC- 330 MA tipi BİA cihazının kalibrasyonu yapıldıktan sonra sert ve düz bir zemine yerleştirilerek, mümkün olan en ince kıyafetlerle, çorapsız bir şekilde, ayaklar tartı üzerine uygun pozisyonda yerleştirilerek ve baş frankfort pozisyonundayken ölçüm alınmış ve anket formuna kaydedilmiştir. Yaşa göre ağırlık Z skorları (Çizelge 3.2) “ÇEDD ÇÖZÜM” programında WHO standartları referans alınarak hesaplanmıştır⁹⁰.

Boy uzunluęu ölçümü: Hastaların boy uzunlukları (cm) boy ölçer ile arařtırmacı tarafından ölçüldü. Boy ölçümü esnasında kollar, avuç içleri uyluklara bakacak şekilde gövdenin yanlarında serbestçe asılıydı. Dik ve baş frankfort pozisyonunda, ayakkabısız bir şekilde kiřiden derin nefes alması ve pozisyonunu deęiřtirmeden tamamen dik durması istenildi. Ayakların birleřik ve dik pozisyonunda olmasına dikkat edildi. Yatay çubuęu saçı sıkıřtırmak için yeterli basınçla başın tepesine sıkıca oturtulmuřtur ve esnemeyen mezura ile ölçüm alınmıřtır. Yařa göre boy z skorları (Çizelge 3.2) “ÇEDD ÇÖZÜM” programında WHO standartları referans alınarak hesaplanmıřtır⁹⁰.

Bel çevresi ölçümü: Bel çevresi ölçümü için kiřilerden elbisesini kaldırması istenildi. Birey dik pozisyonunda, eller ve kollar iki yanda, ayaklar birbirine yakın, baş frankfort pozisyonunda, bireyin en alt kaburga kemięi ile iliyak kemik çıkıntısı arası mesafe ölçölüp orta nokta bulunarak esnemeyen mezura ile ölçüm alındı. Arařtırmacı tarafından anket formuna kaydedildi.

Bel çevresi / Boy uzunluęu oranı: Bel çevresi/boy uzunluęu oranı abdominal obezite göstergesi olarak kullanılan bir antropometrik ölçümdür⁹¹. Ölçülmesi, hesaplanması, yetiřkinler ve çocuklar için aynı sınır deęerlerine sahip olması, yařa ve cinsiyete göre farklı deęerler almaması nedeniyle pratik ve BKİ’ye göre daha hassas bir deęerdir. Çocuklarda $\geq 0,5$ olması durumunda önlem alınması gerekmektedir^{92,93}

Çizelge 3. 1. Bel Çevresi/Boy Uzunluęu Oranı (Ashwell sınıflaması)

Bel çevresi / Boy Uzunluęu Oranı	Sınıflandırma
< 0,4	Riskli
$\geq 0,4 - 0,5$	Normal
$\geq 0,5 - < 0,6$	Riskli
$\geq 0,6$	Tedavi gerektirir

Boyun çevresi ölçümü: Boyun çevresi kollar yanda, ayaklar yan yana ve dik durarak boynun omuz bölgesinden larinksin hemen altından arařtırmacı tarafından ölçülerek anket formuna kaydedilmiřtir⁹⁰.

Üst orta kol çevresi ölçümü: Üst orta kol çevresini (ÜOKÇ) ölçmek için kol dirsekten 90 derece fleksiyona getirilerek, akromion (omuz) ve olekranon (dirsek) çıkıntıları arası mesafenin tam orta noktası işaretlendikten sonra kol nötral pozisyona getirilerek esnemeyen mezura ile bu noktadan kolun çevresi ölçölüp anket formuna kaydedilmiřtir⁹⁰.

Üst orta kol çevresi, bel çevresi ve boyun çevresi ölçümlerinin değerlendirilmesinde Öztürk ve ark. çalışması referans olarak alınmıştır⁹⁴.

Beden Kütle İndeksi (kg/m²) hesaplanması: Hastaların boy uzunluğu (m) ve vücut ağırlığı (kg) ölçümlerine göre BKİ= [(vücut ağırlığı (kg)/boy uzunluğu (m)*boy uzunluğu (m)] formülü uygulanarak hesaplandı. “ÇEDD ÇÖZÜM” programında WHO standartları referans alınarak BKİ Z skoru hesaplanmıştır (Çizelge 3.1).

Beden Kütle İndeksi (BKİ): Tüm çocukların Beden Kütle İndeksinin değerlendirilmesinde yaş gruplarına göre geliştirilen Dünya Sağlık Örgütü (WHO) 2007 referans değerleri kullanılarak hesaplanmış ve değerlendirilmiştir.

Çizelge 3. 2. Yaşa Göre Vücut Ağırlığı, Yaşa Göre Boy Uzunluğu, Boy Uzunluğuna Göre Vücut Ağırlığı Persentil ve Z-Skor Değerlerine Göre Sınıflandırılma (WHO 2007)

Z skor değeri	Vücut ağırlığı	Boy uzunluğu	BKİ derecesi
<-2SD	Çok zayıf	Çok kısa	Çok zayıf
-2SD ≤...<-1SD	Zayıf	Kısa	Zayıf
-1SD ≤...<+1SD	Normal	Normal	Normal
+1SD ≤...<+2SD	Hafif kilolu	Uzun	Hafif kilolu
≥+2SD	Obez	Çok uzun	Obez

3.5.7. Besin tüketim kaydı ve besin tüketim sıklığı formu

Hastaların 3 günlük (1 gün hafta sonu olacak şekilde) besin tüketim kayıtları alınmış, değerlendirilmek üzere kaydedilmiştir. Besin tüketim sıklığından elde edilen veriler besin tüketim kaydına eklenmiştir. Hastaların 3 günlük besin tüketim kaydından günlük enerji ve besin öğeleri alımları ile ortalama günlük besin tüketim miktarları Beslenme Bilgi Sistemleri Paket Programı (BeBİS) kullanılarak hesaplanmış ve anket formuna kaydedilmiştir. Değerlendirmeler TÜBER 2022’ye göre yapılmıştır⁹³. Formüla kullanan hastaların tamamı galaktozemi hastaları için geliştirilmiş aynı formülayı kullanmaktadır. Formüla kullanan ve kullanmayan hastalar arasında değerlendirme yapılırken doğru sonuçlar elde edilebilmesi adına formülanın içerik bilgisi, 100 gramındaki makro ve mikro besin öğeleri BeBİS programına eklenmiş ve besin tüketim kayıtlarına dahil edilmiştir.

Besin Tüketim Sıklığının Saptanması: Besin tüketim sıklığı için, süt ve süt ürünleri, et, yumurta, kurubaklagil, ekmek, tahıllar, tatlı, şeker, yağ, sebze, meyveler ve içecekler ana başlıkları olmak üzere 50 tür yiyecek ve içeceğin tüketim sıklıkları sorgulanmıştır. bu yiyeceklerin her birini genellikle “her gün”, “haftada 5-6 kez”, “haftada 3-4 kez”, “haftada 1-2 kez”, “ayda 2-3 kez”, “ayda 1 kez” sıklıkla tüketme veya “hiç”

tüketmeme durumları kaydedilmiştir⁹⁰.

3.5.8. Yaşam kalitesi ölçeği

Çocukların yaşam kalitesi Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği (ÇİYKÖ)- Quality of Life Questionnaire (PedsQL) kullanılarak ölçülmüştür. ÇİYKÖ Varni ve arkadaşları tarafından 1999 yılında geliştirilmiş olup, 2-18 yaş grubunda sağlıkla ilgili yaşam kalitesini ölçmek için tasarlanmıştır⁹⁵. Çakın Memik ve arkadaşları tarafından Türkiye’de Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeğinin geçerlilik ve güvenilirlik çalışması yapılmıştır⁹⁶. Bu ölçek 2-4, 5-7, 8-12, 13-18 olacak şekilde dört farklı yaş grubu için hazırlanmıştır. Ölçek fiziksel, duygusal, sosyal ve okul ile ilgili işlevselliğin sorgulandığı dört alt bölümden oluşmaktadır. Fiziksel işlevsellik bölümünde sekiz, duygusal işlevsellik bölümünde beş, sosyal işlevsellik bölümünde beş ve okul ile ilgili sorunlar bölümünde 2-4 yaş grubunda üç madde, diğer yaş gruplarında beş madde yer almaktadır. Ölçek genelinde beş seçenekli likert tipi yanıt skalası kullanılmıştır (0=hiçbir zaman, 1= nadiren, 2= bazen, 3= sıklıkla, 4= her zaman). Maddelerden alınan puanlar doğrusal olarak 0=100, 1=75, 2=50, 3=25, 4=0 şeklinde çevrilir. Fiziksel işlevsellik bölümündeki sekiz maddenin puanları, doğrusal olarak çevrilip toplanarak madde sayısı olan sekize bölünür ve fiziksel sağlık toplam puanı (FSTP) elde edilir. Psikososyal sağlık toplam puanı (PSTP) duygusal işlevsellik bölümündeki beş, sosyal işlevsellik bölümündeki beş, okul ile ilgili sorunlar bölümündeki beş maddenin puanlarının, doğrusal olarak çevrildikten sonra toplanarak toplam madde sayısı olan on beşe bölünmesi sonucunda, ölçek toplam puanı (ÖTP) ise tüm ölçek madde puanlarının, doğrusal olarak çevrilip toplanarak toplam madde sayısı olan 23’e bölünmesi ile bulunur. ÇİYKÖ toplam puanı ne kadar yüksek ise, sağlıkla ilgili yaşam kalitesi de o kadar iyi algılanmaktadır. ÇİYKÖ’ nün güvenilirliğini değerlendirmede iç tutarlık çalışması yapılmış, Cronbach alfa katsayısı 0.93 bulunmuş, geçerlik değerlendirmesi için yapı geçerliğine ve klinik geçerliğine bakılmıştır. ÇİYKÖ’ nün iç tutarlığının yüksek, geçerli, güvenilir ve duyarlı olduğu birçok çalışmada gösterilmiştir.

3.6. Verilerin İstatistiksel Analizi

IBM SPSS Statistics 26.0 programı kullanılarak kaydedilen verilerin analizi yapılmıştır. Veri analizinde, sayısal deęişkenler için tanımlayıcı istatistikler (minimum, maksimum, ortalama, standart sapma) kategorik deęişkenler için ise frekans dağılımlar kullanılmıştır. Sayısal deęişkenlerin normal dağılıma uygun olup olmadığı test edilmiş ve normal dağılım gösteren deęişkenler için parametrik testler uygulanmıştır. Bağımsız grupların ortalamaları arasında istatistiksel açıdan anlamlı fark olup olmadığının saptanması tek yönlü varyans analizi (ANOVA) ile, iki bağımsız kategorik deęişken arasında ilişki olup olmadığı ise ki kare analizi ile deęerlendirilmiştir. Farklılıklar, $p < 0.05$ 'te istatistiksel olarak anlamlı kabul edilmiştir.

4. BULGULAR

Bu araştırma Çukurova Üniversitesi Balcalı Hastanesi Pediatrik Metabolizma Polikliniğinde Galaktozemi tanısı ile takipli 2- 18 yaş 15 erkek (%44,1), 19 kadın (%55,9) olmak üzere 34 hasta üzerinde yürütülmüştür.

4.1. Hastaların ve Ailelerinin Sosyodemografik Bilgileri

Hastalara ait demografik özellikler Çizelge 4.1’de verilmiştir. Araştırmaya katılan hastaların yaş ortalaması erkeklerde $8,83 \pm 5,75$, kadınlarda $10,68 \pm 5,06$ ve tüm katılımcılarda $9,86 \pm 5,37$ yıl olarak bulunmuştur. Araştırmaya 2-3 yaş arası 6 (%17,6) hasta, 4-6 yaş arası 4 (%11,8) hasta, 7-10 yaş arası 9 (%26,5) hasta, 11-14 yaş arası 5 (%14,7) hasta, 15-17 yaş arası 10 (%29,4) hasta dahil olmuştur. Doğumdaki vücut ağırlıkları ortalaması ise erkeklerde $3,23 \pm 0,54$, kadınlarda $3,31 \pm 0,48$ kg olduğu görülmüştür. Araştırmada yer alan hastaların %38,2’inin galaktozemili kardeş öyküsü bulunmaktadır. Hastaların %32,4’ü ailenin ilk çocuğu, %32,4’ü ikinci çocuğu, %26,5’i üçüncü çocuğu, %5,9’u dördüncü ve %2,9’u beşinci çocuğudur.

Çizelge 4. 1. Hastaların Demografik Özelliklerine Göre Dağılımları

	Erkek		Kadın		Toplam	
	n	%	n	%	n	%
Yaş(yıl)						
2-3	4	26,7	2	10,5	6	17,6
4-6	2	13,3	2	10,5	4	11,8
7-10	4	26,7	5	26,3	9	26,5
11-14	-	-	5	26,3	5	14,7
15-17	5	33,3	5	26,3	10	29,4
$\bar{X} \pm SS$	$8,83 \pm 5,75$		$10,68 \pm 5,06$		$9,86 \pm 5,37$	
Doğumda vücut ağırlığı						
	15	44,1	19	55,9	34	100
$\bar{X} \pm SS$	$3,23 \pm 0,54$		$3,31 \pm 0,48$		$3,28 \pm 0,5$	
			n	%		
Galaktozemili kardeş öyküsü	Var		13	38,2		
	Yok		21	61,8		
Ailenin kaçınıcı çocuğu	1		11	32,4		
	2		11	32,4		
	3		9	26,5		
	4		2	5,9		
	5		1	2,9		

\bar{X} : Ortalama, SS: Standart Deviasyon

Ailelere ait demografik özellikler Çizelge 4.2’de verilmiştir. Anne ve baba yaşlarının dağılımları sırasıyla 39.06 ± 7.39 ve 43.21 ± 7.12 yıl olarak bulunmuştur. Tüm vakaların %67,6’sında akraba evliliği öyküsü vardır. Ailelerin %61,8’inde galaktozemi tanısı almış 1 çocuk, %23,5’inde 2 çocuk, %14,7’sinde ise 3 çocuk olduğu görülmüştür. Ailelerin çocuk sayısı genellikle üç ile sınırlı olup (%38,2), tanı almış çocukların büyük çoğunluğu ilk üç sıradaki çocuklardan oluşmaktadır (%91,3). Ailelerin gelir durumları incelendiğinde %55,9’u gelir durumlarının giderden daha düşük olduğunu beyan etmişlerdir. Anne baba eğitim durumlarında ise her iki grup için de %58,8 ile ilkökul mezunu en yüksek orana sahip gruptur. Ailelerde doktor tarafından tanısı konulan bir hastalığa rastlanmamıştır.

Çizelge 4. 2. Ailelerin Demografik Özelliklerine Göre Dağılımları

		n	$\bar{X} \pm SS$
Yaş (yıl)	Baba	34	43,21±7,12
	Anne	34	39,06±7,39
Ebeveyn akrabalık ilişkisi		n	%
	Var	23	67,6
Tanı almış çocuk sayısı	Yok	11	32,4
	1	21	61,8
	2	8	23,5
Toplam çocuk sayısı	3	5	14,7
	1	5	14,7
	2	7	20,6
	3	13	38,2
	4	6	17,6
Anne eğitim durumu	5	3	8,8
	Okuryazar değil	6	17,6
	Okuryazar	2	5,9
	İlkokul mezunu	20	58,8
	Lise	3	8,8
Baba eğitim durumu	Üniversite	3	8,8
	Okuryazar değil	-	-
	Okuryazar	2	5,9
	İlkokul mezunu	20	58,8
	Lise	7	20,6
Ekonomik durum	Üniversite	5	14,7
	Gelir giderden düşük	19	55,9
	Gelir gidere eşit	12	35,3
	Gelir giderden fazla	3	8,8

\bar{X} : Ortalama, SS : Standart Deviasyon

4.2. Hastaların Antropometrik Ölçümlerine İlişkin Bilgiler

Araştırmaya katılan bireylerin antropometrik ölçümlerinin yaş aralıklarına göre ortalama, alt-üst ve standart sapma değerleri Çizelge 4.3'te yer almaktadır. Hastaların ağırlık ortalamaları değerlendirildiğinde 2-3 yaş arası $12,30 \pm 1,54$ kg, 4-6 yaş arası $14,95 \pm 1,46$ kg, 7-10 yaş arası $23,94 \pm 3,08$ kg, 11-14 yaş arası $30,44 \pm 9,16$ kg, 15-17 yaş arası ise $53,33 \pm 9,29$ kg olduğu görülmüştür. Hastaların boy uzunlukları 2-3 yaş arası $86,83 \pm 5,60$ cm, 4-6 yaş arası $102,50 \pm 2,91$ cm, 7-10 yaş arası $127,66 \pm 8,04$ cm, 11-14 yaş arası $136,20 \pm 6,04$ cm, 15-17 yaş arası ise $160,50 \pm 10,45$ cm olarak hesaplanmıştır. BKİ değerleri ise 2-3 yaş arası $16,35 \pm 1,93$, 4-6 yaş arası $15,62 \pm 3,38$, 7-10 yaş arası $14,71 \pm 1,64$, 11-14 yaş arası $16,16 \pm 3,42$, 15-17 yaş arası ise $20,89 \pm 4,29$ olarak hesaplanmıştır.

Hastaların bel çevresi 2-3 yaş arası $48,5 \pm 2,0$ cm, 4-6 yaş $41,0 \pm 14,91$ cm, 7-10 yaş $57,11 \pm 2,40$ cm, 11-14 yaş $60,07 \pm 8,62$ cm, 15-17 yaş ise $72,95 \pm 8,78$ cm olarak hesaplanmıştır. Boyun çevreleri 2-3 yaş arası $25,08 \pm 1,28$ cm, 4-6 yaş $24,62 \pm 2,13$ cm, 7-10 yaş $26,55 \pm 1,58$ cm, 11-14 yaş $26,70 \pm 1,85$ cm, 15-17 yaş ise $31,90 \pm 2,78$ cm bulunmuştur. Üst orta kol çevreleri ise 2-3 yaş arası $15,66 \pm 1,16$ cm, 4-6 yaş $15,50 \pm 1,08$ cm, 7-10 yaş $17,88 \pm 1,29$ cm, 11-14 yaş $19,20 \pm 3,54$ cm, 15-17 yaş ise $25,50 \pm 3,37$ cm olarak bulunmuştur.

Çizelge 4. 3. Hastaların Antropometrik Ölçümlerinin Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri

	$\bar{X} \pm SS$	Alt	Üst
Ağırlık (kg)			
2-3 Yaş	12,30±1,54	10,80	14,00
4-6 Yaş	14,95±1,46	13,20	16,30
7-10 Yaş	23,94±3,08	20,0	28,30
11-14 Yaş	30,44±9,16	21,80	45,50
15-17 Yaş	53,33±9,29	41,0	69,90
Boy (cm)			
2-3 Yaş	86,83±5,60	80,0	96,0
4-6 Yaş	102,50±2,91	98,50	105,5
7-10 Yaş	127,66±8,04	115,0	142,0
11-14 Yaş	136,20±6,04	130,0	145,0
15-17 Yaş	160,50±10,45	141,0	175,0
BKİ (kg/m²)			
2-3 Yaş	16,35±1,93	14,60	20,0
4-6 Yaş	15,62±3,38	12,40	20,40
7-10 Yaş	14,71±1,64	12,90	18,10
11-14 Yaş	16,16±3,42	12,80	21,60
15-17 Yaş	20,89±4,29	14,0	29,40
Bel çevresi (cm)			
2-3 Yaş	48,5±2,0	45,0	51,0
4-6 Yaş	48,37±2,71	44,5	50,50
7-10 Yaş	57,11±2,40	54,0	62,0
11-14 Yaş	60,07±8,62	52,0	74,0
15-17 Yaş	72,95±8,78	63,0	88,0
Boyun çevresi (cm)			
2-3 Yaş	25,08±1,28	24,0	27,0
4-6 Yaş	24,62±2,13	22,0	27,0
7-10 Yaş	26,55±1,58	24,0	28,50
11-14 Yaş	26,70±1,85	25,50	30,0
15-17 Yaş	31,90±2,78	27,50	36,0
Üst orta kol çevresi (cm) (ÜOKÇ)			
2-3 Yaş	15,66±1,16	13,50	17,0
4-6 Yaş	15,50±1,08	14,0	16,50
7-10 Yaş	17,88±1,29	16,50	21,0
11-14 Yaş	19,20±3,54	15,50	25,0
15-17 Yaş	25,50±3,37	20,50	31,50

̄X: Ortalama, SS: Standart Deviasyon, BKİ: Vücut Kütle İndeksi

Hastaların ağırlık, boy ve BKİ Z-skorları Çizelge 4.4'te gösterilmiştir. Ağırlık Z-skorları 2-3 yaş arası -0,64±1,02, 4-6 yaş -1,41±0,77, 7-10 yaş -1,09±0,99 olarak bulunmuştur. Boy Z-skorlarının 2-3 yaş arası -1,17±0,55, 4-6 yaş -1,32±0,30, 7-10 yaş -0,75±1,31, 11-14

yaş -3,82±0,92, 15-17 yaş ise -1,21±1,16 olduğu görülmüştür. BKİ Z-skorları ise 11-14 yaş arası -1,76±1,47, 15-17 yaş arası ise -0,62±2,0 olarak hesaplanmıştır.

Çizelge 4. 4. Hastaların Yaşa Göre Antropometrik Ölçümlerinin Z-skor Değerleri

	$\bar{X} \pm SS$	Alt	Üst
Ağırlık Z-skor (kg)			
2-3 Yaş	-0,64±1,02	-1,72	1,23
4-6 Yaş	-1,41±0,77	-2,57	-0,89
7-10 Yaş	-1,09±0,99	-1,86	1,14
11-14 Yaş	-	-	-
15-17 Yaş	-	-	-
Boy Z-skor (cm)			
2-3 Yaş	-1,17±0,55	-1,91	-0,21
4-6 Yaş	-1,32±0,30	-1,55	-0,89
7-10 Yaş	-0,75±1,31	-2,21	1,94
11-14 Yaş	-3,82±0,92	-4,52	-2,33
15-17 Yaş	-1,21±1,16	-3,67	0,60
BKİ Z-skor (kg/m²)			
2-3 Yaş	-	-	-
4-6 Yaş	-	-	-
7-10 Yaş	-	-	-
11-14 Yaş	-1,76±1,47	-3,10	0,52
15-17 Yaş	-0,62±2,0	-4,48	2,50

\bar{X} : Ortalama, SS: Standart Deviasyon, BKİ: Vücut Kütle İndeksi

Hastaların antropometrik ölçümlerinin dağılımları ise Çizelge 4.5'te verilmiştir. Hastaların antropometrik ölçümlerinin dağılımı incelendiğinde %17,6'sının yaşa göre vücut ağırlıklarının normal aralıkta olduğu, %29,4'ünün zayıf, %2,9'unun çok zayıf olduğu ve %5,9'unun ise hafif kilolu olduğu görülmüştür. Obez olan hastaya rastlanmamıştır. Yaşa göre boy uzunlukları incelendiğinde %32,4'ünün normal aralıkta olduğu, %41,2'sinin kısa, %23,5'inin çok kısa(bodur) olduğu ve %2,9'unun ise uzun olduğu görülmüştür. Boyu çok uzun olan hastaya rastlanmamıştır. BKİ değerlendirmesine göre ise %20,6'sının normal aralıkta olduğu, %5,9'unun zayıf ve %17,6'sının çok zayıf olduğu görülmüştür.

Çizelge 4. 5. Hastaların Antropometrik Ölçümlerinin Dağılımı

Vücut Ağırlığı	n	%
<- 2SD	1	2,9
-2SD ≤...<-1SD	10	29,4
- 1SD ≤...<+ 1SD	6	17,6
+ 1SD ≤...<+ 2SD	2	5,9
≥+ 2SD	-	-
Boy Uzunluğu		
<- 2SD	8	23,5
-2SD ≤...<-1SD	14	41,2
- 1SD ≤...<+ 1SD	11	32,4
+ 1SD ≤...<+ 2SD	1	2,9
≥+ 2SD	-	-
BKİ		
<- 2SD	6	17,6
-2SD ≤...<-1SD	2	5,9
- 1SD ≤...<+ 1SD	7	20,6
+ 1SD ≤...<+ 2SD	-	-
≥+ 2SD	-	-

BKİ: Vücut Kütle İndeksi

Hastaların bel çevresi/boy uzunluğu oranlarına göre sınıflandırılması Çizelge 4.6'da verilmiştir. Hastaların %58,8'i (20) normal aralıkta olup, %8,8'i (3) <0,4 olduğu için, %11,8'i (4) ise $\geq 0,5 - < 0,6$ aralığında olduğu için riskli grupta yer almaktadır. Bel çevresi/boy uzunluğu oranı $\geq 0,6$ olan hasta bulunmamaktadır.

Çizelge 4. 6. Hastaların Bel çevresi/Boy uzunluğu Oranı Sınıflandırılması

	n	%
Bel çevresi/Boy uzunluğu oranı		
< 0,4	3	8,8
$\geq 0,4 - 0,5$	20	58,8
$\geq 0,5 - < 0,6$	4	11,8
$\geq 0,6$	-	-

\bar{X} : Ortalama, SS: Standart Deviasyon

4.3. Hastaların Beslenme Alışkanlıklarına İlişkin Bilgiler

4.3.1. Hastaların öğün tüketimleri

Katılımcılar tarafından tüketilen ara ve ana öğün sayılarına ilişkin bilgiler Çizelge 4.7'de verilmiştir. Hastaların tamamı oral beslenmekte olup günlük ortalama tükettikleri ana,

ara ve toplam öğün sayıları sırasıyla $2,9\pm 0,23$, $2,3\pm 0,90$ ve $5,1\pm 0,90$ olarak tespit edilmiştir. Hastaların %55,9'u ana öğün atlamadıklarını belirtmiştir. Çocukların %44,1'inin ana öğün atlama eğiliminde olduğu bu çocukların %23,5'i öğle öğününü atlarken, %20,6'sının kahvaltıyı atladıkları belirlenmiştir.

Çizelge 4. 7. Hastaların Ana ve Ara Öğün Alışkanlıklarına Göre Dağılımı

	$\bar{X} \pm SS$	Alt-Üst
Öğün Sayıları		
Ana Öğün Sayısı	$2,9\pm 0,23$	2,0-3,0
Ara Öğün Sayısı	$2,3\pm 0,90$	1,0-5,0
Toplam	$5,1\pm 0,90$	3,0-8,0
	n	%
Ana öğün atlama durumu		
Hayır	19	55,9
Evet	15	44,1
Atlanan öğün		
Kahvaltı	7	20,6
Öğle	8	23,5
Akşam	-	-

\bar{X} : Ortalama, SS: Standart Deviasyon

4.3.2. Hastaların beslenme alışkanlıkları ve klinik bilgileri

Hastaların beslenme alışkanlıkları ve klinik özellikleri Çizelge 4.8'de gösterilmiştir. Hastaların diyetle uyumları sorgulandığında %35,3'ünün diyetle her zaman uyduğu, %44,1'inin genellikle uyduğu ve %20,6'sının özel zamanlar hariç diyetle uydukları görülmüştür. Çocukların diyetlerine uyum sağlamada yaşadıkları zorluklara da bakıldığında özellikle %61,8'i başkalarının yediklerinden etkilenerek diyetlerine uyum sağlamakta güçlük çektiklerini belirtmişlerdir.

Formüla kullanımları incelendiğinde %52,9'unun formüla kullandığı, %47,1'inin ise kullanmadığı görülmüştür. Formüla kullanan hastaların tümü formülayı sadece su ile tükettiklerini belirtmiştir.

Hastaların besin takviyesi kullanıp kullanmadıkları da incelenmiş olup %67,6'sının en az 1 besin takviyesi kullandığı, %32,4'ünün ise hiçbir besin takviyesi kullanmadığı görülmüştür. Takviye kullanan hastaların tamamı takviyeyi doktor önerisiyle kullandıklarını belirtmiştir. Hastaların kullandıkları besin takviyeleri arasında kalsiyum, D vit, demir, omega 3 ve balık yağı bulunmaktadır. Kullanım sıklıkları incelendiğinde %58,8 ile en fazla

kullanım D vitamini takviyesi, %17,6 kalsiyum takviyesi, %8,8 demir takviyesi, %2,9 balık yağı ve omega 3 takviyesi olarak görülmüştür.

Hastaların probiyotik kullanımları sorgulanmış olup hiçbirinin probiyotik kullanmadığı saptanmıştır.

Hastaların tuvalete çıkma alışkanlıkları sorgulanmış ve herhangi bir gastrointestinal problem olup olmadığına bakılmıştır. Hastaların %29,4'ü herhangi bir problem yaşamadığını belirtirken %52,9'u kabızlık, %14,7'si ishal problemleri yaşadığını belirtmiştir.

Çizelge 4. 8. Hastaların Diyete Uyum, Formüla ve Besin Desteği Kullanma Durumuna Göre Dağılımı

Diyete uyum	n	%
Her zaman	12	35,3
Genellikle	15	44,1
Özel zamanlar hariç	7	20,6
Bazen	-	-
Uymuyor	-	-
Diyete uymama nedeni		
Anne-baba hastalığa inanmıyor/kabullenmiyor	-	-
Aile büyükleri hastalığa inanmıyor/kabullenmiyor	-	-
Başka çocukların/kardeşlerinin yediklerinden istiyor	21	61,8
Bilgi Yetersizliği	1	2,9
Diyette çeşitlilik az	-	-
Diğer (.....)	-	-
Formüla kullanma durumu		
Hayır	16	47,1
Evet	18	52,9
Besin desteği kullanma durumu		
Hayır	11	32,4
Evet	23	67,6
Kullanılan besin desteği		
Multivitamin/mineral	-	-
Demir	3	8,8
Çinko	-	-
Kalsiyum	6	17,6
D vitamini	20	58,8
Omega-3	1	2,9
Balık Yağı	1	2,9
Bitkisel Destek	-	-
Diğer (.....)	-	-

4.3.3. Hastaların yaşa göre diyet uyumları

Hastaların yaşla diyet uyum durumlarının kıyaslanması Çizege 4.9'da yer almaktadır. Diyete uymayan katılımcıların yaş ortalamaları (11,55±4,55) uyan katılımcılara göre istatistiksel olarak anlamlı düzeyde daha yüksek izlenmiştir (p=0,031). Yaş arttıkça diyet uyumun azaldığı görülmüştür.

Çizelge 4. 9. Hastaların Yaşa Göre Diyet Uyum Durumlarının Dağılımı

	Diyete Uyum Durumu		p
	Uyuyor	Uymuyor	
	(n=12)	(n=22)	
	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	
	Medyan (Min-Max)	Medyan (Min-Max)	
Yaş	7,13±6,24 4(2-18)	11,55±4,55 12(4-18)	0,031*

\bar{X} : Ortalama, SS: Standart Deviasyon / Independent Sample T Testi

4.4. Hastaların Besin Tüketim Kaydı ve Sıklığına İlişkin Bilgiler

4.4.1. Hastaların enerji ve makro besin ögesi alımları

Bireylerin üç günlük besin tüketim kaydı ile aldıkları ortalama enerji ve ortalama makro besin öğelerinin yaş aralıklarına göre yüzdeleri Çizelge 4.10'da yer almaktadır. Enerji alımları incelendiğinde 2-3 yaş arası 1217,93±63,50 kkal, 4-6 yaş arası 1333,20±86,27 kkal, 7-10 yaş arası 1673,62±197,22 kkal, 11-14 yaş arası 1713,58±275,61 kkal ve 15-17 yaş arası 1851,05±303,44 kkal enerji aldıkları görülmüştür. Ayrıca hastaların %47,1'inin TÜBER 2022 referans değerlerine göre günlük enerji ihtiyacını karşılayamadığı görülmüştür.

Karbonhidrattan sağlanan enerji yüzdeleri 2-3 yaşta %43,83±5,15, 4-6 yaşta %46,50±14,47, 7-10 yaşta %51,66±5,89, 11-14 yaşta %47,40±6,10 ve 15-17 yaşta %50,90±6,88 olarak hesaplanmıştır. Proteinden gelen enerji yüzdeleri 2-3 yaşta %11,0±1,78, 4-6 yaşta %14,50±5,56, 7-10 yaşta %12,88±3,01, 11-14 yaşta %11,40±0,89 ve 15-17 yaşta ise %13,0±2,49 olarak hesaplanmıştır. Yağdan gelen enerji yüzdeleri 2-3 yaşta %45,33±5,46, 4-6 yaşta %39,0±11,74, 7-10 yaşta %35,44±7,79, 11-14 yaşta %41,20±6,22 ve 15-17 yaşta ise %36,10±7,78 olarak hesaplanmıştır.

Lif alımları 2-3 yaşta 15,91±3,37 g, 4-6 yaşta 22,62±6,0 g, 7-10 yaşta 28,83±4,90 g, 11-14 yaşta 26,18±7,34 g, ve 15-17 yaşta 28,12±2,56 g olarak hesaplanmıştır.

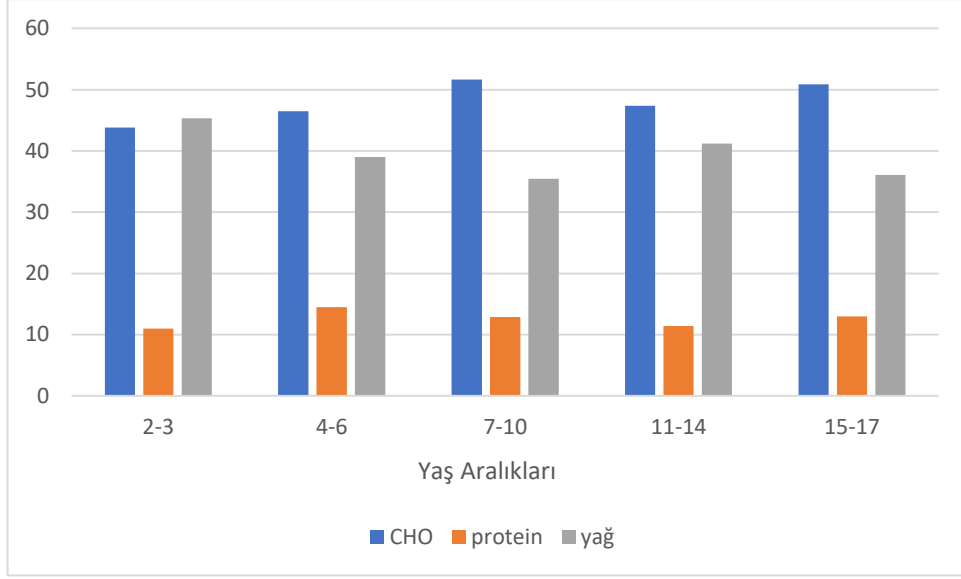
Laktoz alımları 4-6 yaşta 0,05±0,10 g, 7-10 yaşta 0,03±0,10 g, 11-14 yaşta 0,96±2,14 g ve 15-17 yaşta 28,12±2,56 g olarak hesaplanmıştır. 2-3 yaş aralığında laktoz alımı görülmemiştir. Galaktoz alımları incelendiğinde ise 2-3 yaş, 7-10 yaş, 11-14 yaş ve 15-17 yaşta galaktoz alımları görülmemiştir. 4-6 yaş aralığında ise 0,02±0,05 g olarak hesaplanmıştır.

Çizelge 4. 10. Hastaların Enerji ve Makro Besin Alımlarının Yaşlara Göre Ortalama ve Standart Sapma Değerleri

	2-3 Yaş (n=6)	4-6 Yaş (n=4)	7-10 Yaş (n=9)	11-14 Yaş (n=5)	15-17 Yaş (n=10)
	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$
Enerji (kcal)	1217,93±63,50	1333,20±86,27	1673,62±197,22	1713,58±275,61	1851,05±303,44
CHO (%)	43,83±5,15	46,50±14,47	51,66±5,89	47,40±6,10	50,90±6,88
Protein (%)	11,0±1,78	14,50±5,56	12,88±3,01	11,40±0,89	13,0±2,49
Yağ (%)	45,33±5,46	39,0±11,74	35,44±7,79	41,20±6,22	36,10±7,78
Lif (g)	15,91±3,37	22,62±6,0	28,83±4,90	26,18±7,34	28,12±2,56
Laktoz (g)	-	0,05±0,10	0,03±0,10	0,96±2,14	0,24±0,33
Galaktoz (g)	-	0,02±0,05	-	-	-

\bar{X} : Ortalama, SS: Standart Deviasyon

Hastaların makro besin ögesi alımlarının yaş aralıklarına göre yüzdeleri Şekil 4.1'de gösterilmiştir. En fazla CHO alımının 7-10 yaş arası hastalarda, en fazla yağ alımının ise 2-3 yaş arası hastalarda, en fazla protein alımının ise 4-6 yaş grubundaki hastalarda olduğu görülmüştür.



Grafik 4. 1. Hastaların Karbonhidrat, Protein, Yağ alımlarının Yaş Aralıklarına Göre Dağılımı

4.4.2. Hastaların mikro besin ögesi alımları

Hastaların mikro besin alımlarının yaş aralıklarına göre ortalamaları Çizelge 4.11’de verilmiştir. Hastaların mikro besin alımları incelendiğinde kalsiyum alımının 2-3 yaşta $373,28 \pm 92,50$ mg, 4-6 yaşta $362,47 \pm 150,39$ mg, 7-10 yaşta $375,22 \pm 118,66$, 11-14 yaşta $366,0 \pm 124,40$ mg ve 15-17 yaşta $336,04 \pm 95,79$ mg olduğu görülmüştür.

Fosfor alımları 2-3 yaşta $666,0 \pm 126,97$ mg, 4-6 yaşta $794,65 \pm 148,0$ mg, 7-10 yaşta $953,44 \pm 167,38$ mg, 11-14 yaşta $918,56 \pm 109,69$ mg ve 15-17 yaşta $1046,71 \pm 155,37$ mg olarak hesaplanmıştır.

Magnezyum alımları 2-3 yaşta $150,51 \pm 26,35$ mg, 4-6 yaşta $231,75 \pm 61,93$ mg, 7-10 yaşta $241,76 \pm 21,02$ mg, 11-14 yaşta $233,46 \pm 46,61$ mg ve 15-17 yaşta $251,16 \pm 38,34$ mg olarak hesaplanmıştır.

B_{12} alımları 2-3 yaşta $1,13 \pm 1,11$ mcg, 4-6 yaşta $1,87 \pm 1,49$ mcg, 7-10 yaşta $1,9 \pm 1,48$, 11-14 yaşta $2,92 \pm 1,01$ mcg ve 15-17 yaşta $3,75 \pm 1,83$ mcg olarak hesaplanmıştır.

Riboflavin alımlarının 2-3 yaşta $0,96 \pm 0,32$ mg, 4-6 yaşta $0,82 \pm 0,17$ mg, 7-10 yaşta $1,10 \pm 0,25$ mg, 11-14 yaşta $0,92 \pm 0,21$ mg ve 15-17 yaşta ise $1,04 \pm 0,26$ mg olduğu görülmüştür.

Demir alımları 2-3 yaşta $7,78 \pm 1,70$ mg, 4-6 yaşta $9,05 \pm 1,47$ mg, 7-10 yaşta $10,56 \pm 1,56$ mg, 11-14 yaşta $10,26 \pm 2,37$ mg ve 15-17 yaşta ise $11,38 \pm 1,47$ mg’dir.

Çinko alımları 2-3 yaşta 4,36±2,10 mg, 4-6 yaşta 6,82±3,11 mg, 7-10 yaşta 7,11±1,75 mg, 11-14 yaşta 8,84±1,54 mg ve 15-17 yaşta ise 9,56±2,0 mg olarak hesaplanmıştır.

Çizelge 4. 11. Hastaların Mikro Besin Ögesi Alımlarının Yaşlara Göre Ortalama ve Standart Sapma Değerleri

	2-3 Yaş (n=6)	4-6 Yaş (n=4)	7-10 Yaş (n=9)	11-14 Yaş (n=5)	15-17 Yaş (n=10)
	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$
Kalsiyum (mg)	373,28±92,50	362,47±150,39	375,22±118,66	366,0±124,40	336,04±95,79
Fosfor (mg)	666,0±126,97	794,65±148,0	953,44±167,38	918,56±109,69	1046,71±155,37
Magnezyum (mg)	150,51±26,35	231,75±61,93	241,76±21,02	233,46±46,61	251,16±38,34
B12 (mcg)	1,13±1,11	1,87±1,49	1,9±1,48	2,92±1,01	3,75±1,83
Riboflavin (mg)	0,96±0,32	0,82±0,17	1,10±0,25	0,92±0,21	1,04±0,26
Demir (mg)	7,78±1,70	9,05±1,47	10,56±1,56	10,26±2,37	11,38±1,47
Çinko (mg)	4,36±2,10	6,82±3,11	7,11±1,75	8,84±1,54	9,56±2,0

\bar{X} : Ortalama, SS: Standart Deviasyon

4.4.3. Besin ögesi alımlarının günlük alım düzeyleri ile kıyaslanması

Hastaların 3 günlük besin tüketim kaydı ve besin tüketim sıklığı analizleri incelendiğinde besin değerlerinin günlük yeterli alım düzeyi (AI) ile ilişkisi Şekil 4.2’de yer almaktadır. Hastaların %85,29’u lifi günlük yeterli alım düzeyinin üzerinde alırken, %14,71’i yeterli alım düzeyini karşılayamamıştır.

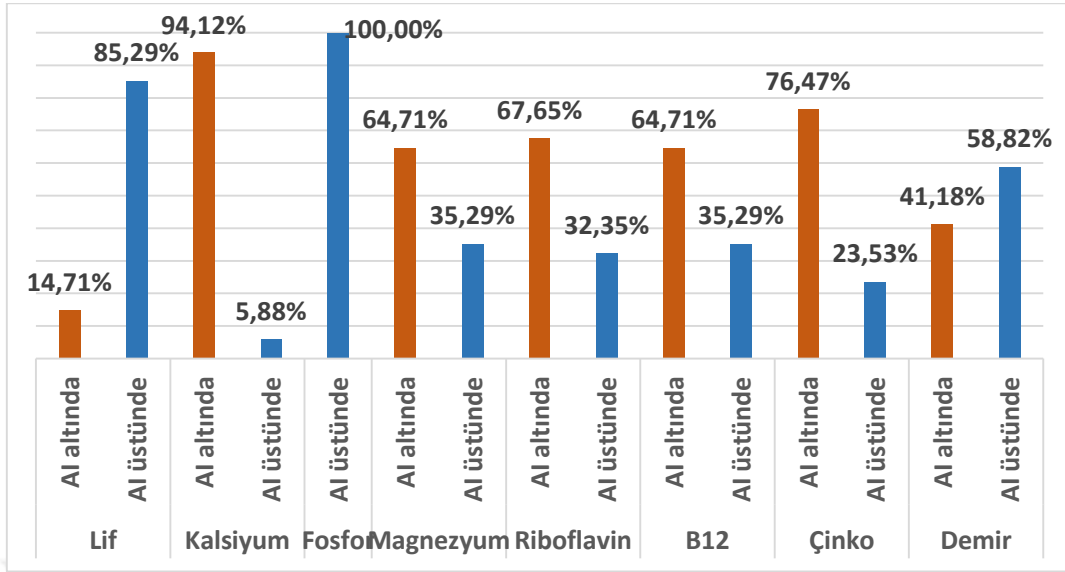
Kalsiyum alımları incelendiğinde %94,12’sinin günlük alım düzeyini karşılayamadığı sadece %5,88’inin karşılayabildiği görülmüştür.

Fosfor alımları katılımcıların tümünde günlük alım düzeyinin üzerinde hesaplanmıştır. Magnezyum ve B12 alımlarında %64,71’i günlük alım düzeyi altında kalırken, %35,29’u günlük alım düzeyi üstünde kalmıştır.

Riboflavin alımları incelendiğinde %67,65’inin günlük alım düzeyinin altında, %32,35’inin ise günlük alım düzeyinin üstünde aldığı görülmüştür.

Hastaların %76,47’si çinkoyu yeterli alım düzeyinin altında alırken, %23,53’ü yeterli alım düzeyinin üstünde almıştır.

Demir alımları incelendiğinde ise %41,18’inin günlük alım düzeyinin altında aldığı %58,82’nin ise günlük alım düzeyinin üstünde aldığı görülmüştür.



Grafik 4. 2. Besin Öğesi Alım Miktarlarının Yeterli Alım Düzeyleri ile Karşılaştırılması

Referans olarak TÜBER (2022) günlük yeterli alım düzeyleri kullanılmıştır. AI: günlük yeterli alım düzeyi

4.4.4. Besin öğesi alımlarının formüla kullanımına göre karşılaştırılması

Hastaların besin öğesi alımlarının formüla kullanan ve kullanmayan hastalarda kıyaslanması Çizelge 4.12’de yer almaktadır. Formüla kullanan hastalarda kullanmayanlara göre kalsiyum alımlarının anlamlı derecede yüksek olduğu saptanmıştır ($p < 0.05$). Lif, fosfor, magnezyum, riboflavin, B12, çinko ve demir alımlarında ise formüla kullanan ve kullanmayan gruplar arasında anlamlı bir ilişki bulunamamıştır ($p > 0.05$).

Çizelge 4. 12. Hastaların Formüla Kullanım Durumlarına Göre Besin Öğesi Alımlarının Karşılaştırılması

Besin Öğesi Alımları	Formüla Kullanım Durumu		p
	Kullanmayanlar (n=16)	Kullananlar (n=18)	
	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	
Lif (g)	25,66±6,93	24,84±6,23	0,597
Kalsiyum (mg)	313,55±102,54	402,23±94,72	0,012*
Fosfor (mg)	924,33±225,49	890,37±167,58	0,551
Magnezyum (mg)	232,23±49,39	220,51±51,93	0,528
Riboflavin (mg)	0,95±0,31	1,04±0,21	0,198

B12 (mcg)	2,76±1,99	2,18±1,44	0,266
Çinko (mg)	7,77±2,65	7,39±2,75	0,851
Demir (mg)	9,78±2,15	10,37±1,96	0,422

X̄: Ortalama, SS: Standart Deviasyon / Independent Sample T Testi

4.5. Ailelerin Hastalık, Diyet Yönetimi ve Etiket Okumaya Yönelik Bilgileri

4.5.1. Ailelerin hastalıkla ilgili bilgileri

Ailelerin galaktozemi hastalığı ile ilgili sorulara verdikleri cevapların dağılımı Çizelge 4.13'te verilmiştir. Ailelerin %58,8'i galaktozeminin kalıtsal bir hastalık olduğunu düşünürken, %14,7'si bir tür süt alerjisi olduğunu, %26,5'i ise hastalığın nedenini bilmediklerini ifade etmişlerdir.

Katılımcıların tümü galaktozemide karaciğer sorunları yaşanabileceğini belirtirken, %17,6'sı böbrek sorunları yaşanabileceğini, %52,9'u büyüme gelişme geriliği yaşanabileceğini, %41,2'si ise dil gelişim sorunları yaşanabileceğini belirtmiştir.

Ailelerin %97,1'i hastalığın tedavisinde diyet yönetiminin tek tedavi olduğunu belirtmiştir. Ayrıca katılımcıların tamamı (%100) diyetle doğumdan hemen sonra başlanması gerektiğini ifade etmiştir.

Ailelerin %20,6'sı galaktozun bir karbonhidrat olduğunu belirtirken, %14,7'si protein olduğunu düşünmekte, %64,7'si ise bilmediğini ifade etmiştir.

Çizelge 4. 13. Ailelerin Galaktozemi Hastalığına Yönelik Sorulara Verdiği Cevapların Dağılımı

Galaktozeminin nedeni	n	%
Kalıtsal bir hastalıktır	20	58,8
Başka bir hastalığa bağlı olarak gelişir	-	-
Bir tür süt alerjisidir	5	14,7
Bilmiyorum	9	26,5

Hastalığın bulguları	n	%
Karaciğer sorunları	34	100,0
Böbrek sorunları	6	17,6
Büyüme gelişme geriliği	18	52,9
Dil gelişim sorunları	14	41,2
Bir şey olmaz	-	-

Tedavisi nedir	n	%
Tedavisi yoktur	-	-
Tek tedavisi ilaçtır	-	-
Tek tedavi diyetdir	33	97,1
Bilmiyorum	1	2,9

Diyet tedavisine başlama zamanı	n	%
Doğumdan hemen sonra	34	100,0
Doğumdan 6 ay sonra (ek gıdaya geçince)	-	-
Doğumdan 1 yıl sonra	-	-
Doğumdan 3 yıl sonra	-	-
Doğumdan 5 yıl sonra	-	-

Galaktoz nedir?	n	%
Karbonhidrattır	7	20,6
Proteindir	5	14,7
Yağdır	-	-
Vitamindir	-	-
Bilmiyorum	22	64,7

4.5.2. Ailelerin diyet yönetimine ilişkin bilgileri

Ailelerin galaktozemide diyet yönetimine ilişkin verilerinin dağılımı Çizelge 4.14’te verilmiştir. Katılımcıların %91,2’si diyetteki en önemli kuralın süt grubu besinleri diyetten çıkarmak olduğunu ifade ederken, %8,8’i ise süt, et ve kurubaklagilleri diyetten çıkarmak olduğunu belirtmiştir.

Ailelerin tamamı (%100) hastalara anne st verilemeyeceđini, diyetle peynir tketiminin yasak olduđunu ve seenekler arasında galaktoz ieriđi en yksek besinin 1 ay bardađı st olduđunu ifade etmiřtir.

St rnleri ile aynı ortamda retilen besinlerin diyetle kullanılıp kullanılamayacađına bakıldıđında ailelerin %79,4 kullanılamayacađını, %11,8i kullanılabileceđini ve %8,8i ise bilmediklerini ifade etmiřtir.

Diyette sakatat tketimine ailelerin %91,2si kullanılamaz derken, %2,9u kullanılabileceđini, %5,9u ise bilmediđini belirtmiřtir.

Ailelerin %44,1i laktozsuz rnlerin galaktozemi diyetinde yasak olduđunu, %17,6sı serbest olduđunu ve %38,2si bilmediklerini ifade etmiřtir.

Ayrıca galaktozemi hastalıđında hangi stn tketilebilir olduđu incelendiđinde ailelerin %73,5i bilmediđini, %26,5i se badem stnn kullanılabilir olduđunu ifade etmiřtir.

Çizelge 4. 14. Ailelerin Hastalığın Diyet Tedavisine Yönelik Sorulara Verdiği Cevapların Dağılımı

Diyetteki en önemli kural	n	%
Süt, et, kurubaklagil fazla tüketmemek	3	8,8
Kurubaklagilleri fazla tüketmek	-	-
Süt grubu besinleri fazla tüketmek	-	-
Süt grubu besinleri diyetten çıkarmak	31	91,2
Et grubu besinleri fazla tüketmemek	-	-
Hangisinin galaktoz içeriği en yüksek?		
1 çay bardağı süt	34	100,0
2 dilim ekmek	-	-
4 yemek kaşığı kurubaklagil	-	-
50 g şeker	-	-
5 g tereyağ	-	-
Hangisi diyetle serbestçe kullanılabilir?		
Sebzeler	3	8,8
Süt ürünleri	-	-
Meyve	31	92,2
Kuru baklagiller	-	-
Hastalar anne sütü alabilir mi?		
Hayır	34	100,0
Evet	-	-
Bilmiyorum	-	-
Peynir tüketimi serbest mi?		
Hayır	34	100,0
Evet	-	-
Bilmiyorum	-	-
Süt ürünleri ile aynı ortamda üretilenler serbest mi?		
Hayır	27	79,4
Evet	4	11,8
Bilmiyorum	3	8,8
Sakatat tüketimi serbest mi?		
Hayır	31	91,2
Evet	1	2,9
Bilmiyorum	2	5,9
Laktozsuz ürünler serbest mi?		
Hayır	15	44,1
Evet	6	17,6
Bilmiyorum	13	38,2
Hangi süt tüketilebilir?		
Badem sütü	9	26,5

Hindistan cevizi st	-	-
Laktozsuz st	-	-
Yulaf st	-	-
Bilmiyorum	25	73,5

4.5.3. Ailelerin etiket okumaya ynelik bilgileri

Ailelerin etiket okuma alışkanlıkları ve ierik bilgilerine ynelik cevaplarının dađılımları izelge 4.15'te gsterilmiřtir. Ailelerin %76,5'i rn sarın alırken etiket okuduđunu, %23,5'i etikete bakmadıđını ifade etmiřtir. Etiket okuyanlar arasında %67,6'sının rn hakkında bilgi verdiđi iin etiket okuduđu, %5,9'unun yeni bir rn ise okuduđu, %5,9'unun ise her zaman etiket okuduđu saptanmıřtır.

Etiket okumayan grup incelendiđinde ise %17,6'sı bilgilerini anlamadıđı iin okumadıđını, %2,9'u ise ne aldıđını bildiđi iin okumasına gerek olmadıđını ifade etmiřtir.

Ailelerin en ok hangi durumlarda etiket okudukları da incelenmiřtir. Ailelerin %52,9'u diyetindeki yasaklı ieriklere bakacađı zaman, %2,9'u ilk kez satın alacađı zaman, %23,5'i ise satın aldıđı kiřinin ierikteki birine alerjisi olabileceđi durumlarda okuduđunu belirtmiřtir.

Çizelge 4. 15. Ailelerin Etiket Okumaya Yönelik Sorulara Verilen Cevapların Dağılımı

Etikete bakar mısınız	n	%
Hayır	8	23,5
Evet	26	76,5
Aldığım besine göre değişir	-	-
Etikete bakma nedeniniz?		
Ürün hakkında bilgi vermesi	23	67,6
Ürün yeni ise okurum	2	5,9
Her zaman okurum	2	5,9
Diğer (.....)	-	-
Etikete bakmama nedeniniz?		
Dikkat çekmemesi	-	-
Ne aldığımı biliyorum gerek yok	1	2,9
Bilgileri anlamıyorum	6	17,6
Yazılanlara inanmıyorum	-	-
Yazılanlar küçük, anlamıyorum	-	-
Açıklamalar yeterli değil	-	-
Etiketi okumak zaman alıyor	-	-
Diğer (.....)	-	-
Hangi durumlarda etiket okuyorsunuz?		
Ürünler arasında karşılaştırma yapacaksam	-	-
Ürünü ailem için satın alacaksam	-	-
Diyetteki yasaklı içeriklere bakacaksam	18	52,9
İlk kez satın alıyorsam	1	2,9
Satın aldığım kişinin içerikteki birine alerjisi varsa	8	23,5
Etikette kazein yazan bir rünün tüketebilir misiniz?		
Hayır	4	11,8
Evet	-	-
Bilmiyorum	30	88,2
Etikette kalsiyum kazinat olan bir ürünü tüketebilir misiniz?		
Hayır	1	2,9
Evet	1	2,9
Bilmiyorum	32	94,1
Etikette peynir altı suyu yazan bir ürünü tüketebilir misiniz?		
Hayır	24	70,6
Evet	-	-
Bilmiyorum	10	29,4
Hangi etiket diyetinize uygun?		
Birinci	4	11,8
İkinci	16	47,1
Üçüncü	2	5,9
Bilmiyorum	12	35,3

Ailelerin galaktozemi tanılı çocukları için hazır paketli bir ürün satın alırken etikette nelere dikkat ettiği de incelenmiştir. Katılımcıların %88,2 oran ile büyük çoğunluğu etikette ‘‘kazein’’ yazan bir ürünü tüketip tüketemeyeceklerine bilmiyorum cevabı verirken, %11,8’i ise hayır cevabı vermiştir.

Etikette ‘‘kalsiyum kazeinat’’ bulunması durumunda %94,2’si bilmiyorum derken, %2,9’u tüketemeyeceğini, %2,9’u ise tüketebileceklerini ifade etmişlerdir.

Ailelere onlara yönelik hazırlanmış 3 adet hazır paketli ürün etiketi gösterilmiştir. Ürünlerin adı ve markaları çıkarılarak içerik bilgisi galaktozemi hastalarına yönelik olacak şekilde ürünler seçilmiş ve ailelere çocukları için hangisinin uygun olduğu sorulmuştur. Ailelerin %35,3’ü bilmiyorum cevabı verirken, %47,1’i ikinci etiket diyerek doğru cevabı vermiş, %11,8’i birinci etiketin, %5,9’u üçüncü etiketin uygun olduğunu ifade ederek yanlış cevabı vermiştir.

4.5.4. Ailelerin bilgi düzeyinin ölçülmesi

Ailelerin galaktozemi hastalığı, diyet yönetimi ve etiket okumaya yönelik bilgi ölçen sorulara verilen cevapların doğru, yanlış analizleri Çizelge 4.16’da gösterilmiştir. Toplamda 17 tane direk bilgi ölçen soru bulunmaktadır. Bu sorulara verilen doğru cevap sayısı ortalaması $11,21 \pm 2,13$ iken yanlış cevap sayısı ortalaması $1,00 \pm 1,18$ ve bilmiyorum cevabı ortalaması $4,79 \pm 2,32$ ’dir.

Çizelge 4. 16. Ailelerin Hastalık, Diyet Yönetimi ve Etikete Yönelik Soruların Cevap Dağılımları

	$\bar{X} \pm SS$	Alt	Üst
Doğru Cevap Sayısı	$11,21 \pm 2,13$	7	16
Yanlış Cevap Sayısı	$1,00 \pm 1,18$	0	4
Bilmiyorum Cevap Sayısı	$4,79 \pm 2,32$	0	10

\bar{X} : Ortalama, SS: Standart Deviasyon

Galaktozemi hastalığında hangi sütün kullanılabilceği, etikette kazein veya kalsiyum kazeinat olan ürünlerin tüketilip tüketilemeyeceği en çok bilmiyorum cevabı verilen sorular olmuştur.

Galaktozun ne olduğu, galaktozemili hastalarının laktozsuz ürünleri tüketip tüketemeyeceği ise en çok yanlış cevap verilen sorular olmuştur.

4.5.5. Ailelerin bilgi düzeyi ile hastaların diyetle uyumu arasındaki ilişki

Ailelerin bilgi düzeyleri ile diyetle uyumları arasında bir ilişki olup olmadığına bakılmış olup veriler Çizelge 4.17’de verilmiştir. Bilgi düzeyleri daha yüksek dediğimiz doğru cevap sayısı fazla olan ailelerin diyetle uyumu doğru cevap sayısı az olan ailelere kıyasla anlamlı ölçüde yüksek bulunmuştur. Ailenin bilgi düzeyi arttıkça diyetle uyumu da artmaktadır.

Çizelge 4. 17. Ailelerin Bilgi Düzeyleri ile Diyetle Uyum İlişkisinin Karşılaştırılması

	Diyetle Uyum Durumu		p
	Uyuyor	Uymuyor	
	(n=12)	(n=22)	
	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	
	Medyan (Min-Max)	Medyan (Min-Max)	
Doğru cevap sayısı	12,41±2,31 12(9-16)	10,54±1,73 10(7-14)	0,012*

\bar{X} : Ortalama, SS: Standart Deviasyon / Independent Sample T Testi

4.6. Hastaların Yaşam Kalitesini Etkileyen Etmenler

4.6.1. Hastaların yaşam kalitesinin değerlendirilmesi

Hastaların yaşam kalitesi ölçek skorları Çizelge 4.18’de verilmiştir. Çocukların fiziksel sağlık toplam puanı (FSTP) ortalaması 56,07±15,13, psikososyal sağlık toplam puanı (PSTP) ortalaması 56,87±8,95 ve ölçek toplam puanları (ÖTP) ortalaması 56,62±10,56 bulunmuştur. Ebeveynlerin fiziksel sağlık toplam puanı ortalaması 61,91±20,78, psikososyal sağlık toplam puanı 63,52±18,81ve ölçek toplam puanları ortalaması 62,80±18,90 olarak bulunmuştur.

Çizelge 4. 18. Hastaların Yaşam Kalitesi Ölçek Skorları

	$\bar{X} \pm SS$	Alt	Üst
Çocuk FSTP	56,07±15,13	18,75	81,25
Çocuk PSTP	56,87±8,95	38,30	76,60
Çocuk ÖTP	56,62±10,56	31,50	72,80
Ebeveyn FSTP	61,91±20,78	12,50	90,60
Ebeveyn PSTP	63,52±18,81	31,60	97,50
Ebeveyn ÖTP	62,80±18,90	27,10	94,40

\bar{X} : Ortalama, SS: Standart Deviasyon

ÖTP: Ölçek Toplam Puanı, FSTP: Fiziksel Sağlık Toplam Puanı, PSTP: Psikososyal Sağlık Toplam Puanı
Ebeveyn tarafından cevaplananlar Ebeveyn başlığıyla, çocuk tarafından cevaplandırılanlar ise Çocuk başlığıyla belirtilmiştir.

4.6.2. Hastaların yaşam kalitesinin yaş ve cinsiyete göre değerlendirilmesi

Hastaların yaşam kalitesinin yaşla değişimi incelenmiş olup Çizelge 4.19'da verilmiştir. Yaş ile ebeveyn FSTP, ebeveyn PSTP ve ebeveyn ÖTP skorları arasında güçlü derecede negatif yönlü bir ilişki saptanmıştır($p<0,01$). Yaş arttıkça ebeveyn FSTP, PSTP ve ÖTP skorları azalmaktadır.

Çocukların yaşam kalitesi ölçek skorları ile ebeveynlerin yaşam kalitesi ölçek skorları arasında pozitif yönde güçlü bir ilişki bulunmuştur($p<0,01$).

Çizelge 4. 19. Hastaların Yaşam Kalitesinin Yaşla İlişki Durumu

	Çocuk FSTP	Çocuk PSTP	Çocuk ÖTP	Ebeveyn FSTP	Ebeveyn PSTP	Ebeveyn ÖTP	Yaş
Çocuk FSTP		,799**	,943**	,978**	,791**	,927**	-0,171
Çocuk PSTP			,953**	,821**	,912**	,913**	-0,276
Çocuk ÖTP				,944**	,901**	,969**	-0,244
Ebeveyn FSTP					,873**	,954**	-0,727**
Ebeveyn PSTP						,978**	-0,824**
Ebeveyn ÖTP							-0,814**
Yaş							

Pearson Korelasyon * $p < 0.05$ ** $p < 0.01$

ÖTP: Ölçek Toplam Puanı, FSTP: Fiziksel Sağlık Toplam Puanı, PSTP: Psikososyal Sağlık Toplam Puanı
Ebeveyn tarafından cevaplananlar Ebeveyn başlığıyla, çocuk tarafından cevaplandırılanlar ise Çocuk başlığıyla belirtilmiştir.

Bireylerin cinsiyetlerine göre yaşam kalitesi farklılıklarının değerlendirilmesi ise Çizelge 4.20’de verilmiştir. Çocuk FSTP, Çocuk ÖTP, Ebeveyn FSTP ve Ebeveyn ÖTP arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmaktadır ($p < 0,05$). Tüm bu gruplarda erkeklerin yaşam kalitesinin kadın bireylere göre daha yüksek olduğu görülmüştür.

Çizelge 4. 20. Hastaların Cinsiyete Göre Yaşam Kalitelerinin Değerlendirilmesi

Yaşam Kalitesi Ölçeği Başlıkları	Erkek	Kadın	p
	(n=15)	(n=19)	
	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	
Çocuk FSTP	66,75±8,34	49,96±14,89	0,009*
Çocuk PSTP	60,80±4,0	54,62±10,27	0,062
Çocuk ÖTP	63,0±5,31	52,98±11,20	0,028*
Ebeveyn FSTP	72,26±11,56	53,75±22,98	0,005*
Ebeveyn PSTP	69,53±18,34	58,78±18,24	0,099
Ebeveyn ÖTP	70,22±15,50	56,94±19,65	0,040*

\bar{X} : Ortalama, SS: Standart Deviasyon / Independent Sample T Testi

ÖTP: Ölçek Toplam Puanı, FSTP: Fiziksel Sağlık Toplam Puanı, PSTP: Psikososyal Sağlık Toplam Puanı
Ebeveyn tarafından cevaplananlar Ebeveyn başlığıyla, çocuk tarafından cevaplandırılanlar ise Çocuk başlığıyla belirtilmiştir.

4.6.3. Hastaların yaşam kalitesinin antropometrik ölçümler ile ilişkisi

Çocuk ve ebeveyn yaşam kalitesi ölçek skorları, BKİ, boy uzunluğu ve vücut ağırlığı parametrelerinin ilişkilerinin belirlenmesine yönelik gerçekleştirilen Pearson korelasyon analizi sonuçları Çizelge 4.21’de yer almaktadır.

Çizelge 4. 21. Hastaların Yaşam Kalitesinin BKİ, Boy Uzunluğu ve Vücut Ağırlığı ile İlişki Durumu

	Çocuk FSTP	Çocuk PSTP	Çocuk ÖTP	Ebeveyn FSTP	Ebeveyn PSTP	Ebeveyn ÖTP	BKİ	Boy Uzunluğu	Vücut Ağırlığı
Çocuk FSTP		,799**	,943**	,978**	,791**	,927**	-0,215	0,104	-0,066
Çocuk PSTP			,953**	,821**	,912**	,913**	-0,348	-0,044	-0,24
Çocuk ÖTP				,944**	,901**	,969**	-0,306	0,022	-0,172
Ebeveyn FSTP					,873**	,954**	-0,313	-,617**	-,578**
Ebeveyn PSTP						,978**	-0,219	-,809**	-,663**
Ebeveyn ÖTP							-0,273	-,758**	-,655**
BKİ								,365*	,733**
Boy Uzunluğu									,883**
Vücut Ağırlığı									

*Pearson Korelasyon * $p < 0.05$ ** $p < 0.01$*

ÖTP: Ölçek Toplam Puanı, FSTP: Fiziksel Sağlık Toplam Puanı, PSTP: Psikososyal Sağlık Toplam Puanı Ebeveyn tarafından cevaplananlar Ebeveyn başlığıyla, çocuk tarafından cevaplandırılanlar ise Çocuk başlığıyla belirtilmiştir.

Ebeveyn FSTP skorları, Ebeveyn PSTP skorları ve Ebeveyn ÖTP skorları boy uzunluğu ve vücut ağırlığı ile negatif yönlü bir ilişki göstermektedir ($p < 0,01$). Vücut ağırlığı ve boy uzunluğu arttıkça Ebeveyn FSTP, PSTP ve ÖTP skorları azalmaktadır.

Çocuk FSTP, Çocuk PSTP ve Çocuk ÖTP skorlarının boy uzunluğu, BKİ ve vücut ağırlığı ile ilişkisi anlamlı saptanmamıştır ($p > 0,05$).

Çalışmamızda hastaların yaşa göre boy uzunlukları incelendiğinde çok uzun kategorisine giren hasta bulunmamıştır. Uzun kategorisine giren tek bir hasta mevcuttur. Bu sebeple yaşa göre boy uzunluğu kısa ve çok kısa olan hastalar (< -1 SD ve < -2 SD) ile normal boy (-1 SD, .., $+1$ SD) aralığındaki hastalar arasındaki yaşam kalitesi incelenmiş olup Çizelge 4.22'de gösterilmiştir. Kısa boya sahip hastaların Ebeveyn FSTP, PSTP ve ÖTP puanları normal boya sahip bireylere göre anlamlı ölçüde düşük bulunmuştur ($p < 0,05$).

Çizelge 4. 22. Hastaların Yaşam Kalitesinin Yaşa Göre Boy Uzunluğu ile İlişki Durumu

Yaşam Kalitesi Ölçeği Başlıkları	Kısa Boy	Normal Boy	p
	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	
Çocuk FSTP	48,0±18,03	60,68±11,47	0,056
Çocuk PSTP	53,71±12,55	58,67±5,91	0,219
Çocuk ÖTP	51,71±13,76	59,43±7,39	0,100
Ebeveyn FSTP	46,43±18,54	66,68±19,32	0,014*
Ebeveyn PSTP	50,16±12,36	67,64±18,69	0,007*
Ebeveyn ÖTP	48,88±14,12	67,08±18,30	0,015*

̄X: Ortalama, SS: Standart Deviasyon / Independent Sample T Testi

ÖTP: Ölçek Toplam Puanı, FSTP: Fiziksel Sağlık Toplam Puanı, PSTP: Psikososyal Sağlık Toplam Puanı Ebeveyn tarafından cevaplananlar Ebeveyn başlığıyla, çocuk tarafından cevaplandırılanlar ise Çocuk başlığıyla belirtilmiştir.

4.6.4. Besin desteği veya formüla kullanımının hastaların yaşam kalitesi üzerine etkisi

Hastaların formüla kullanım durumuna göre yaşam kalitesi ölçek skorlarının incelenmesi Çizelge 4.23'te gösterilmiştir. Formüla kullanan ve kullanmayan hastalar arasında Çocuk FSTP, Çocuk PSTP, Çocuk ÖTP; Ebeveyn FSTP, Ebeveyn PSTP, Ebeveyn ÖTP skorları arasında anlamlı ilişki bulunamamıştır ($p>0.05$).

Çizelge 4. 23. Hastaların Formüla Kullanım Durumlarına Göre Yaşam Kalitesinin İncelenmesi

Yaşam Kalitesi Ölçeği Başlıkları	Formüla Kullanım Durumu		p
	Kullanmayanlar (n=16)	Kullananlar (n=18)	
	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	
Çocuk FSTP	56,21±15,18	55,92±15,89	0,872
Çocuk PSTP	56,81±10,03	56,95±8,01	0,871
Çocuk ÖTP	56,66±11,20	56,59±10,34	0,865
Ebeveyn FSTP	61,88±18,29	61,95±23,31	0,825
Ebeveyn PSTP	60,85±16,37	65,91±20,92	0,721
Ebeveyn ÖTP	61,34±16,68	64,10±21,09	0,772

̄X: Ortalama, SS: Standart Deviasyon / Independent Sample T Testi

ÖTP: Ölçek Toplam Puanı, FSTP: Fiziksel Sağlık Toplam Puanı, PSTP: Psikososyal Sağlık Toplam Puanı

Ebeveyn tarafından cevaplananlar Ebeveyn başlığıyla, çocuk tarafından cevaplandırılanlar ise Çocuk başlığıyla belirtilmiştir.

Besin desteği kullanan ve kullanmayanlar arasında yaşam kalitesi ölçek skorları Çizelge 4.24'te verilmiştir. Besin desteği kullanan ve kullanmayan hastalar arasında Çocuk FSTP, Çocuk PSTP, Çocuk ÖTP; Ebeveyn FSTP, Ebeveyn PSTP, Ebeveyn ÖTP skorları arasında anlamlı ilişki bulunamamıştır ($p>0.05$).

Çizelge 4. 24. Hastaların Besin Desteği Kullanım Durumlarına Göre Yaşam Kalitesinin İncelenmesi

Yaşam Kalitesi Ölçeği Başlıkları	Besin Takviyesi Kullanım Durumu		p
	Kullanmayanlar (n=11)	Kullananlar (n=23)	
	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	
Çocuk FSTP	64,02±11,33	53,09±15,58	0,134
Çocuk PSTP	58,56±7,76	56,23±9,52	0,599
Çocuk ÖTP	60,45±8,85	55,19±11,04	0,310
Ebeveyn FSTP	63,33±21,06	61,24±21,09	0,789
Ebeveyn PSTP	64,07±15,86	63,26±20,39	0,909
Ebeveyn ÖTP	63,40±17,22	62,51±20,02	0,889

\bar{X} : Ortalama, SS: Standart Deviasyon / İndependent Sample T Testi

ÖTP: Ölçek Toplam Puanı, FSTP: Fiziksel Sağlık Toplam Puanı, PSTP: Psikososyal Sağlık Toplam Puanı
Ebeveyn tarafından cevaplananlar Ebeveyn başlığıyla, çocuk tarafından cevaplandırılanlar ise Çocuk başlığıyla belirtilmiştir.

4.6.5. Diyete uyumun ve düzenli beslenmenin hastaların yaşam kalitesi üzerine etkisi

Hastaların diyete uyum durumuna göre yaşam kalitesi ölçek skorları Çizelge 4.25'te yer almaktadır. Ebeveyn PSTP skorları diyete uyan grupta uymayan gruba kıyasla anlamlı düzeyde yüksek saptanmıştır ($p=0,028$).

Çizelge 4. 25. Hastaların Diyete Uyumlarına Göre Yaşam Kalitesinin İncelenmesi

Yaşam Kalitesi Ölçeği Başlıkları	Diyete Uyum Durumu		p
	Uyuyor (n=12) $\bar{X} \pm SS$	Uymuyor (n=22) $\bar{X} \pm SS$	
Çocuk FSTP	53,88±12,06	56,56±15,99	0,652
Çocuk PSTP	55,38±4,98	57,21±9,70	0,538
Çocuk ÖTP	55,15±6,34	56,96±11,40	0,484
Ebeveyn FSTP	67,69±25,62	58,77±17,48	0,146
Ebeveyn PSTP	75,68±21,87	56,90±13,23	0,028*
Ebeveyn ÖTP	72,20±22,91	57,68±14,45	0,068

\bar{X} : Ortalama, SS: Standart Deviasyon / İndependent Sample T Testi

ÖTP: Ölçek Toplam Puanı, FSTP: Fiziksel Sağlık Toplam Puanı, PSTP: Psikososyal Sağlık Toplam Puanı
Ebeveyn tarafından cevaplananlar Ebeveyn başlığıyla, çocuk tarafından cevaplandırılanlar ise Çocuk başlığıyla belirtilmiştir.

Hastaların öğünleri düzenli tüketip tüketmemelerinin yaşam kalitesi üzerine etkisine bakılmış olup Çizelge 4.26’da gösterilmiştir. Beslenmelerinde ana öğünü atlayan ve atlamayan gruplar karşılaştırılmıştır. Ana öğün atlamayıp düzenli beslenen hastaların Ebeveyn psikososyal sağlık toplam puanları ana öğün atlayan gruba göre anlamlı derecede yüksek bulunmuştur(p<0,05).

Çizelge 4. 26. Hastaların Yaşam Kalitesinin Ana Öğün Atlama ile İlişki Durumu

Yaşam Kalitesi Ölçeği Başlıkları	Ana Öğün Atlar (n=15) $\bar{X} \pm SS$	Ana Öğün Atlamaz (n=19) $\bar{X} \pm SS$	p
	Çocuk FSTP	55,18±18,07	
Çocuk PSTP	56,23±9,24	57,64±9,02	0,723

Çocuk ÖTP	55,85±12,22	52,98±11,20	0,715
Ebeveyn FSTP	57,26±18,17	65,59±22,42	0,252
Ebeveyn PSTP	55,69±13,82	69,71±20,20	0,023*
Ebeveyn ÖTP	56,37±15,13	67,87±20,38	0,078

X̄: Ortalama, SS: Standart Deviasyon / Independent Sample T Testi

ÖTP: Ölçek Toplam Puanı, FSTP: Fiziksel Sağlık Toplam Puanı, PSTP: Psikososyal Sağlık Toplam Puanı
Ebeveyn tarafından cevaplananlar Ebeveyn başlığıyla, çocuk tarafından cevaplandırılanlar ise Çocuk başlığıyla belirtilmiştir.

4.6.6. Ailelerin bilgi düzeylerinin hastaların yaşam kalitesi üzerine etkisi

Ailelerin bilgi düzeyi ile ilişkilendirdiğimiz sorulara verdikleri yanıtlar ile yaşam kalitesi ölçek skorları incelenmiş olup Çizelge 4.27’de verilmiştir. Verilen doğru cevap sayıları ile yaşam kalitesi ölçek skorları arasında anlamlı bir ilişki bulunamamıştır. Yanlış cevap sayıları ile ebeveyn PSTP ve ebeveyn ÖTP arasında negatif yönlü istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmuştur(p<0,05). Ailelerin verdikleri yanlış cevap sayısı arttıkça ebeveyn PSTP ve ebeveyn ÖTP skorlarının azaldığı görülmüştür.

Ailelerin verdikleri bilmiyorum cevap sayıları ile ebeveyn FSTP, ebeveyn PSTP ve ebeveyn ÖTP skorları arasında negatif yönlü istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptanmıştır(p<0,05). Sorulara verilen bilmiyorum cevabı arttıkça ebeveyn FSTP, ebeveyn PSTP ve ebeveyn ÖTP skorlarının azaldığı görülmüştür.

Ayrıca bilmiyorum cevabı ile doğru cevap arasında negatif yönlü çok güçlü bir ilişki bulunmuştur(p<0,01). Bilmiyorum cevap sayısı arttıkça doğru cevap sayısı azalmıştır. Bilmiyorum cevap sayısı ile yanlış cevap sayıları arasında ise negatif yönlü güçlü bir ilişki bulunmuştur(p<0,05). Bilmiyorum cevabı arttıkça yanlış cevap sayıları da azalmıştır.

Çizelge 4. 27. Hastaların Yaşam Kalitesinin Aile Bilgi Düzeyi ile İlişki Durumu

	Çocuk FSTP	Çocuk PSTP	Çocuk ÖTP	Ebeveyn FSTP	Ebeveyn PSTP	Ebeveyn ÖTP	Doğru	Yanlış	Bilmiyorum
Çocuk FSTP		,799**	,943**	,978**	,791**	,927**	,130	,192	-,222
Çocuk PSTP			,953**	,821**	,912**	,913**	,137	,378	-,330
Çocuk ÖTP				,944**	,901**	,969**	,147	,305	-,299
Ebeveyn FSTP					,873**	,954**	,213	,312	-,354*
Ebeveyn PSTP						,978**	,271	-,388*	-,388*
Ebeveyn ÖTP							,255	-,384*	-,384*
Doğru								-,109	-,863**

Bilmiyorum

*Pearson Korelasyon * $p < 0.05$ ** $p < 0.01$*

ÖTP: Ölçek Toplam Puanı, FSTP: Fiziksel Sağlık Toplam Puanı, PSTP: Psikososyal Sağlık Toplam Puanı Ebeveyn tarafından cevaplananlar Ebeveyn başlığıyla, çocuk tarafından cevaplandırılanlar ise Çocuk başlığıyla belirtilmiştir.

5. TARTIŞMA

Galaktozemi, monosakkaritlerden biri olan galaktozun metabolizmasındaki farklı enzimlerin eksikliğinden kaynaklanan konjenital bir hastalıktır. En sık görülen türü GALT enzimi eksikliği sonucu oluşan klasik galaktozemi³³. Dünya çapında görülme sıklığı 1/40 000 ile 1/80 000 arasında değişmektedir. Ülkemizde yapılan bir çalışmada sıklık 1/23 775 olarak bildirilmiştir⁶. Şu anda mevcut olan tek hastalık yönetimi stratejisi yaşam boyu diyet galaktoz kısıtlamasıdır⁹⁷.

Bu bölümde Galaktozemili hastaların ailelerinin bilgi düzeyleri ile çocukların beslenme durumları ve yaşam kalitesi arasındaki ilişki değerlendirilmiş ve çalışmadan elde edilen veriler başlıklar altında tartışılmıştır. Araştırma, Şubat 2023 – Aralık 2023 tarihlerinde Çukurova Üniversitesi Hastanesi Pediatrik Metabolizma Polikliniğinde takipli 2-18 yaş 15'i erkek, 19'u kadın olmak üzere 34 gönüllü Galaktozemi tanılı hasta ve aileleri ile yapılmıştır. Bu çalışma galaktozemili ailelerin bilgi düzeyini ölçen ve çocukların beslenme durumları ve yaşam kalitelerine etkisini değerlendiren ilk çalışmadır.

5.1. Hastaların ve Ailelerinin Sosyodemografik Özelliklerinin Değerlendirilmesi

Bu çalışma 2-18 yaş arası 15 erkek (%44,1), 19 kadın (55,9) olmak üzere 34 Galaktozemi tanılı hasta ve aileleri üzerinde yürütülmüştür. Araştırmaya katılan hastaların yaş ortalaması $9,86 \pm 5,37$ yıl olarak belirlenmiştir. Ebeveynlerinin %67,6'sında akraba evliliği öyküsü, hastaların %38,2'sinde galaktozemili kardeş öyküsü görülmüştür(Çizelge

4.1). B.Panis ve ark.'ın yaptığı bir çalışmada 13 erkek (%32,5), 27 kadın (%67,5) hasta çalışmaya dahil edilmiş olup yaş ortalaması $8,9\pm 4,1$ bulunmuştur⁸⁹. Atik ve ark.'ın çalışmasında akraba evliliği %50 bulunurken⁹⁸, Öztürk ve ark.'ın yaptığı çalışmada ise %57,1 bulunmuştur⁹⁹. Otozomal resesif kalıtılan diğer hastalıklarda olduğu gibi galaktozemi hastalığının da ülkemizde diğer batı ülkelerine oranla daha sık görülmesi akraba evlilikleri ile ilişkilendirilmektedir. Bu konuda akraba evliliklerinin önüne geçilmesi ve ülkemizde farkındalık yaratılması önemli bir toplum sağlığı konusudur.

5.2. Hastaların Antropometrik Ölçümlerinin Değerlendirilmesi

Bu bölümde galaktozemi tanılı hastaların antropometrik ölçümleri referanslarla karşılaştırılmış ve hastaların durumları değerlendirilmiştir. Yaşa göre boy uzunluğu, yaşa göre vücut ağırlığı ve yaşa göre BKİ değerleri WHO tarafından önerilen referanslar baz alınarak değerlendirilmiştir⁹⁰. Yaşa göre vücut ağırlığında WHO referansları 10 yaşına kadar olduğu için çalışmada 10 yaşına kadar olan hastaların ağırlık z-skorları değerlendirilmiştir. Küçük çocuklarda büyüme gelişme takibinde ağırlık ve boy Z-skor değerlerini baz almak daha anlamlı sonuçlar vermektedir. Bu sebeple BKİ 10 yaş üstü çocuklar için hesaplanmıştır. Çalışmamızın yaş aralığı 2-18 yaş arası olup geniş bir aralıktır. Hastaların boyun çevresi, bel çevresi ve üst orta kol çevrelerini tüm yaş aralıklarında değerlendirebilmek için Öztürk ve ark.'ın Kayseri çalışması ve 0-18 yaş çocuk ve adolesanlarda büyüme eğrileri referans alınmıştır^{94,100}.

Kronik hastalıklar, hastalığın kendisinden ya da gerekli tedavilerden dolayı büyüme geriliğine neden olabilir. Kısa boy genellikle sosyal ve psikolojik dezavantajla ilişkili olarak algılanır¹⁰¹. Galaktozemili çocuklar üzerinde yapılmış bir çalışmada katılımcıların ağırlık Z skorları $-1,0\pm 0,6$, boy Z skorları $-0,7\pm 0,6$ bulunmuştur⁸⁹. Çalışmada ağırlık Z-skorları 2-3 yaş arası $-0,64\pm 1,02$, 4-6 yaş $-1,41\pm 0,77$, 7-10 yaş $-1,09\pm 0,99$ olarak bulunmuştur. Boy Z-skorlarının 2-3 yaş arası $-1,17\pm 0,55$, 4-6 yaş $-1,32\pm 0,30$, 7-10 yaş $-0,75\pm 1,31$, 11-14 yaş $-3,82\pm 0,92$, 15-17 yaş ise $-1,21\pm 1,16$ olduğu görülmüştür. BKİ Z-skorları ise 11-14 yaş arası $-1,76\pm 1,47$, 15-17 yaş arası $-0,62\pm 2,0$ olarak hesaplanmıştır(Çizelge 4.4).

Çalışmamızda hastaların antropometrik ölçümlerinin dağılımı incelendiğinde %17,6'sının yaşa göre vücut ağırlıklarının normal aralıkta olduğu, %29,4'ünün zayıf,

%2,9'unun çok zayıf olduğu ve %5,9'unun ise hafif kilolu olduğu görülmüştür. Obez olan hastaya rastlanmamıştır. Yaşa göre boy uzunlukları incelendiğinde %32,4'ünün normal aralıkta olduğu, %41,2'sinin kısa, %23,5'inin çok kısa(bodur) olduğu ve %2,9'unun ise uzun olduğu görülmüştür. Çok uzun boyu olan hastaya rastlanmamıştır. Kalsiyum gibi kemik gelişiminde önemli bir mineralin ana kaynağı olan süt ve süt ürünlerinin tüketilememesi bodur hasta sayısının fazla olması ile ilişkilendirilmiştir. Hastaların BKİ değerlendirmesine göre ise %20,6'sının normal aralıkta olduğu, %5,9'unun zayıf ve %17,6'sının çok zayıf olduğu görülmüştür(Çizelge 4.5).

Hastaların bel çevresi/boy uzunluğu oranlarının sınıflandırılması Çizelge 4.6'da verilmiştir. Bel çevresi/ boy uzunluğu oranı farklı cinsiyet ve etnik gruplarda kullanılabildiği gibi küçük çocuklarda kullanımı hala çelişkilidir. Bu sebeple çalışmamızda 5 yaş ve üstü çocuklar için değerlendirilmiştir. Hastaların %58,8'i normal aralıkta olup, %8,8'i <0,4 olduğu için, %11,8'i ise $\geq 0,5 - < 0,6$ aralığında olduğu için riskli grupta yer almaktadır. Bel çevresi/boy uzunluğu oranı $\geq 0,6$ olan hasta bulunmamaktadır. Bel çevresi/ boy uzunluğu oranı kardiyometabolik riski yüksek olan bireyleri belirlemek için kullanımı kolay, cinsiyetten bağımsız ve yaşa daha az bağımlı bir indekstir. Son yapılan çalışmalar, çocuklarda ve ergenlerde, artmış kardiyometabolik risk altında olanları belirlemede bel çevresi/boy uzunluğu oranının hem BKİ hem de bel çevresine benzer olduğunu göstermiştir¹⁰².

Hastaların boyun çevresi ve ÜOKÇ ölçümlerinin yaş aralıklarına göre ortalama değerleri Çizelge 4.3'te gösterilmiştir. Antropometrik ölçümlerden ÜOKÇ ölçümü epidemiyolojik çalışmalarda sıklıkla kullanılan bir antropometrik ölçümdür. Özellikle saha çalışmalarında tercih edilmesinin sebebi ölçümün kolay olması ve özel bir uzmanlık gerektirmemesidir¹⁰⁰. Beş yaş altı çocuklar arasında altı aydan büyük olanlar için ölçülmektedir. Tüm çocuklar için sınır değerinin aynı (12,5 cm) olması nedeniyle kullanımı pratiktir. 12,5 cm'in altı malnütrisyon göstergesidir. Ancak kesin sonuç için diğer antropometrik ölçümlerle birlikte değerlendirilmelidir¹⁰³. Çalışmamızda en alt değer 13,5 cm olup ÜOKÇ değerlendirmesine göre malnütrisyon sınıfına giren hasta bulunmamaktadır.

Son yıllarda ÜOKÇ ile ilgili farklı yaş aralıklarında da çalışmalar yapılmıştır. Ülkemizden Kayseri bölgesinde yapılan bir çalışmada 6-17 yaş grubu 5553 çocuk ve adolesanda ÜOKÇ referans değerleri belirlenmiştir. Üst orta kol çevresi için 50. persentil erkeklerde 6 yaşta 17 cm ve 17 yaşta 23,6 iken kızlarda 6 yaşta 15,6 cm ve 17 yaşta 20,9 cm bulunmuştur¹⁰⁴. Çalışmamızda ise 7-10 arası ortalama değer $17,88 \pm 1,29$, 11-14 yaş arası

19,20±3,54 ve 15-17 yaş arası ise 25,50±3,37 olarak bulunmuştur(Çizelge 4.3).

Yapılan bir başka çalışmada 3-17 yaş aralığındaki akut ve kronik malnütrisyonlu 37 hastanın ÜOKÇ ortalaması 18,51±2,92 olarak hesaplanmıştır¹⁰⁵. Çalışmamızda ise 2-18 yaş aralığı ÜOKÇ ortalaması 19,64±4,64 olarak hesaplanmış olup kıyaslandığında 2 yaş grubu dahil olmasına diğer çalışma ortalamasının üzerinde bulunmuştur.

Kardiyovasküler risk faktörlerinin erken tanımlanması halk sağlığı açısından önemli bir hedef oluşturmaktadır. Son zamanlarda boyun çevresi ile çeşitli kardiyovasküler risk faktörleri arasındaki ilişkiyi inceleyen çalışmalar yapılmaktadır. Boyun çevresinin 17-20 yaş arası yetişkinlerde kardiyovasküler risk faktörlerini tanımlamak için değerli bir ölçüm olabileceğini destekleyen kanıtlar bulunmasına rağmen, çocuklarda yapılan çalışmalar çok sınırlıdır. Yapılan bir çalışmada 9-13 yaş arası 324 çocuğun verileri incelenmiş ve boyun çevresi çoğu kardiyovasküler hastalık risk faktörüyle ilişkili bulunmuştur¹⁰⁶. Literatürde galaktozemili hastaların boyun çevrelerini değerlendiren hiçbir çalışmaya rastlanmamıştır. Çalışmamızda boyun çevreleri 2-3 yaş arası 25,08±1,28 cm, 4-6 yaş 24,62±2,13 cm, 7-10 yaş 26,55±1,58 cm, 11-14 yaş 26,70±1,85 cm, 15-17 yaş ise 31,90±2,78 cm bulunmuştur(Çizelge 4.3). Öztürk ve ark.'ın geliştirdiği 0-18 yaş büyüme eğrilerine göre değerlendirildiğinde kızlarda tüm yaş aralıklarında 25. ve 75. percentiller arasında bulunurken erkeklerde tüm yaş aralıklarında ortalamanın üzerinde bulunmuştur. Çocuklarda boyun çevresi ile ilgili yapılmış çalışmalar az ve yaş aralıkları sınırlıdır. Bu konuda yapılacak yeni çalışmalara ihtiyaç duyulmaktadır.

5.3. Hastaların Beslenme Alışkanlıklarının Değerlendirilmesi

Metabolik hastalıklar, diyabet, çölyak gibi kronik hastalıklara sahip bireylerin diyet uyumlarında birçok çevresel faktör etkilidir. Başta aile ilişkileri olmak üzere arkadaş ortamı gibi sosyal ortamlar, yasaklı yiyeceklerin cazip gelmesi, akran baskısı diyet uyumu zorlaştırabilmektedir^{107,108}. Yapılan bir çalışmada hastaların diyet tedavisine uyumları incelenmiş olup %78,5'inin diyet tedavisine uyumlarının tam olduğu, %18,7'sinin bazen uyguladıkları, %2,8'inin ise uygulamadıkları görülmüştür. Diyetlerine uymayanların nedenleri sorgulandığında %67,7'sinin diğer çocukların yediklerinden istemesi olarak görülmüştür¹⁰⁹. Çalışmamızda hastaların diyet uyumları değerlendirildiğinde %35,3'ünün diyet her zaman uyduğu, %44,1'inin genellikle uyduğu ve %20,6'sının özel zamanlar hariç diyet uydukları görülmüştür. Diyet uyumda yaşanan en büyük zorluk çocukların çevresel

faktörlerden etkilenmesi olmuştur. Hazır paketli ürünlerinin çoğu süt ve süt ürünleri içermesi sebebiyle galaktozemili hastalarının tüketmemesi gereken besinler arasında yer almaktadır. Çocukların diyetlerine uyum sağlamada yaşadıkları zorluklara da bakıldığında özellikle %61,8'i başkalarının yediklerinden etkilenerek diyetlerine uyum sağlamakta güçlük çektiklerini belirtmişlerdir. Yaşın artması ile beraber çocukların çevresel faktörlere maruz kalması, okula gitmeleri ve sosyal alanlarda yemek yemeleri, galaktozemili olmayan kardeşinin veya arkadaşlarının yediklerine maruz kalması diyete uyumdaki en önemli problem olarak görülmüştür.

Çalışmaya katılan hastaların tamamı oral beslenmekte olup günlük ortalama tükettikleri ana, ara ve toplam öğün sayıları sırasıyla $2,9 \pm 0,23$, $2,3 \pm 0,90$ ve $5,1 \pm 0,90$ olarak tespit edilmiştir. Hastaların %55,9'u ana öğün atlamadıklarını belirtmiştir. Çocukların %44,1'inin ana öğün atlama eğiliminde olduğu bu çocukların %23,5'i öğle öğününü atlarken, %20,6'sının kahvaltıyı atladıkları belirlenmiştir(Çizelge 4.7). Galaktozemi tanılı hastaların yaş ilerledikçe diyete uyumunun azaldığı ancak diyete uysa dahi uzun dönemde birçok komplikasyon riskiyle karşı karşıya oldukları bilinmektedir. Sosyal ve psikolojik anlamda etkilenmeleri beslenme düzenlerini bozabileceği gibi öğünlerini de etkileyebilmektedir.

Kalıtısal metabolik hastalıklarda hastalığa özgü rahatsız edici substratı içermeyen ancak çeşitli makro ve mikro besin öğelerini içeren özel tıbbi formüller mevcuttur¹¹⁰. Galaktozemi hastaları için de geliştirilmiş özel ürünler bulunmaktadır. Birçok metabolik hastalıkta olduğu gibi galaktozemi hastalığında da formüle kullanımı elzemdir. Çeşitli mikro ve makro besin öğelerinin eksikliğinin önlenmesinde yardımcı olur. Çalışmadaki hastaların formüle kullanımları incelendiğinde %52,9'unun formüle kullandığı, %47,1'inin ise kullanmadığı görülmüştür. Ayrıca formüle kullanan hastalar ve kullanmayanlar arasında besin öğesi alımları da değerlendirilmiştir. Formüle kullanmayan hastalarda kalsiyum alımlarının anlamlı ölçüde eksik olduğu görülmüştür($p < 0,05$).

Hastaların %67,6'sının en az 1 besin takviyesi kullandığı, %32,4'ünün ise hiçbir besin takviyesi kullanmadığı görülmüştür. Kullanım sıklıkları incelendiğinde %58,8 ile en fazla kullanım D vitamini takviyesi, %17,6 kalsiyum takviyesi, %8,8 demir takviyesi, %2,9 balık yağı ve omega 3 takviyesi olarak görülmüştür(Çizelge 4.8).

Son zamanlarda galaktozemili hastalarda gastrointestinal problemlerin varlığını belirten raporlar bulunmaktadır. Yapılan bir çalışmada klasik galaktozemili 183 çocuk ve yetişkin vaka ve 190 kontrol arasında gastrointestinal (GI) semptomlarının prevalansı

araştırılmıştır. Vakalar kontrollere kıyasla 4,5 kat daha sık kabızlık ve 4,2 kat daha sık bulantı bildirmiştir. Diyet galaktoz kısıtlamasının ciddiyeti galaktozemili bireyler arasında değiştiğinden, GI semptomlarının bebeklik dönemindeki diyetle ilişkili olup olmadığı da test edilmiştir. Bebeklik döneminde daha kısıtlayıcı bir diyet uygulandığını bildiren vakalarda kabızlığın neredeyse dört kat daha yaygın olmasına rağmen, bu fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır⁵¹. Çalışmamızda hastaların %52,9'u kabızlık yaşadığını, %14,7'si ishal problemleri yaşadığını, %29,4'ü ise herhangi bir problem yaşamadığını belirtmiştir. Temelde galaktoz kısıtlaması üzerinden gidilerek başta süt ve süt ürünleri, kurubaklagiller ve bazı sebzelerin kısıtlandığını bildiğimiz diyetle gastrointestinal problemlerin mekanizması arasındaki ilişki tam olarak bilinmemektedir. Hastaların fermente süt ürünlerinin probiyotik etkisinin bağırsak florası üzerine olumlu etkilerinden yararlanamamaları sebeplerden biri olabileceksen galaktoz kısıtlı diyetin bağırsaklar üzerine etkisini araştırarak daha çok çalışmaya ihtiyaç duyulmaktadır.

Probiyotik mikroorganizmalar, gastrointestinal sistem hastalıklarında alternatif bir tedavi yöntemi olarak kullanılmaktadır. Birçok klinik çalışma irritabl bağırsak sendromu, akut enfeksiyöz diyare, antibiyotik ilişkili diyare, laktoz intoleransının iyileştirilmesi veya yönetimi ve konstipasyon gibi rahatsızlıklarda spesifik probiyotik tüketiminin bağırsak sağlığı üzerine olumlu etkiler olduğunu göstermiştir¹¹¹. Yarisından fazlasının kabızlık problemleri yaşadığı çalışma grubumuzdaki hastaların probiyotik kullanımları sorgulanmış olup hastaların hiçbirinin probiyotik takviyesi kullanmadığı görülmüştür. Hastaların yaşadıkları gastrointestinal problemler ve probiyotiklerin olumlu etkileri düşünüldüğünde bu hastalarda probiyotik kullanımı önerilebilir. Literatürde galaktozemili hastalarda probiyotik kullanımı ile ilgili herhangi bir çalışmaya rastlanmamıştır. Bu konuda yapılacak yeni çalışmalara ihtiyaç duyulmaktadır.

5.4. Hastaların Besin Tüketim Kaydı ve Sıklığı Değerlendirmeleri

Doğuştan metabolizma bozuklukları olan hastaları yönetmek için gereken diyet manipülasyonları, hastaları esansiyel amino asit, yağ asidi veya mikro besin eksikliği açısından risk altına sokabilir¹¹⁰. Çalışmada hastaların makro ve mikro besin ögesi alımları incelenmiş olup sonuçlar TÜBER'in yaşa göre referans aralıkları baz alınarak değerlendirilmiştir. Diyet stratejileri hastaların enerji alımlarını da etkileyerek hastalığın türüne göre obezite veya malnütrisyon riski oluşturabilir. Çalışmada hastaların %47,1'inin

günlük enerji ihtiyacını karşılayamadığı görülmüştür. Birçok vitamin ve mineralden kısıtlı beslenen bu hastalık grubunda enerjiyi eksik almak diğer besin öğelerinin vücutta kullanılabilirliğini etkilemektedir. Erken çocukluk döneminde, diyetle protein alımı büyüme yörüngeleri ile ilişkilidir¹¹² ve mikro besin öğelerinin eksikliği de büyümeyi olumsuz yönde etkileyebilir¹¹³.

Çalışmada CHO, protein ve yağdan sağlanan enerji yüzdeleri sırasıyla 2-3 yaşta %43,83±5,15, %11,0±1,78, %45,33±5,46, 4-6 yaşta %46,50±14,47, %14,50±5,56, %39,0±11,74, 7-10 yaşta %51,66±5,89, %12,88±3,01, %35,44±7,79, 11-14 yaşta %47,40±6,10, %11,40±0,89, %41,20±6,22 ve 15-17 yaşta %50,90±6,88, %13,0±2,49, %36,10±7,78 olarak hesaplanmıştır(Çizelge 4.10). Hastaların CHO alımlarının 2-3 yaş aralığında referans aralığın altında kaldığı, 4-6, 7-10, 11-14 ve 15-17 yaş aralıklarında ise referans aralıklarda olduğu görülmüştür. Protein alımları incelendiğinde tüm yaş aralıklarında referans aralıklarda olduğu görülmüştür. Yağ alımlarının ise 2-3, 4-6, 11-14 ve 15-17 yaş aralığında referans aralığın üstünde, 7-10 yaş grubunda ise referans aralıkta olduğu saptanmıştır. Yağdan gelen enerjinin daha fazla olmasının sebebinin bu hastalarda süt ve süt ürünleri gibi önemli bir protein kaynağının tüketilememesi olduğu düşünülmüştür.

Diyetleri gereği düşük protein alan hastalar B12 vitamini, demir, kalsiyum, çinko ve bakır dahil olmak üzere çeşitli mikro besin öğelerinin eksikliği nedeniyle risk altındadır¹¹⁴. Bazı mikro besin öğelerinin de insulin benzeri büyüme faktörü-1(IGF-I) sistemini etkilediğini gösteren çalışmalar mevcuttur. Örneğin, sığırcılarda çinko eksikliğinin sadece büyüme geriliğine değil aynı zamanda hem IGF-I plazma konsantrasyonunda hem de çinko takviyesinden sonra normale dönen büyüme hormonu (GH) reseptörlerinde bir azalmaya neden olduğu belgelenmiştir. Ayrıca magnezyum eksikliğinin de ağırlık artışında azalmaya sebep olduğu bulunmuştur¹¹⁵.

Organik asidemili pediatrik hastaların değerlendirildiği bir çalışmada kalsiyum, magnezyum, potasyum, çinko, bakır, manganez, iyot ve B12 vitamini alımlarının ortalama olarak önerilen değerlerin altında olduğu bulunmuştur¹¹⁴.

Diyetleri nedeniyle galaktozemi hastaları kalsiyum ve çinko başta olmak üzere besinsel eksiklikler açısından risk altındadır. Kalsiyum kemik mineralizasyonu için gereklidir. Süt ürünleri, iyi biyoyararlanım gösteren kazeine bağlı kalsiyum açısından zengin olduğundan diyetdeki kalsiyumun en iyi kaynağı olarak kabul edilir. Galaktozun kısıtlı olduğu bir diyet, inek sütünün kısıtlı olduğu bir diyettir ve kalsiyum eksikliğine yol açabilir¹¹⁶⁻¹¹⁸. Çalışmada hastaların %94,12'sinin kalsiyumu günlük alım düzeyinin altında,

%64,71'inin magnezyumu ve B12'yi günlük alım düzeyinin altında, %67,65'inin riboflavini günlük alım düzeyinin altında, %76,47'sinin çinkoyu günlük alım düzeyinin altında, %41,18'inin demiri günlük alım düzeyinin altında ve %14,71'inin lifi günlük alım düzeyinin altında aldıkları görülmüştür(Şekil 4.2).

Galaktozemili çocuklar üzerinde yapılmış bir başka çalışmada hastaların 3 günlük besin tüketimleri değerlendirilmiş olup makro ve mikro besin ögesi alımlarının hepsinin önerilen aralıklarda olduğu görülmüştür⁸⁹. Bu sonuç bizim verilerimizle karşılaştırıldığında aslında şaşırdığımız bir sonuç olmamıştır çünkü çalışmada tüm hastaların rutin olarak vitamin ve minerallerle zenginleştirilmiş soya ürünleri kullandığı belirtilmiştir. Ayrıca bizim ülkemizde olmayıp galaktozemi hastalarının tüketilebileceği birçok ürün alternatifine sahiptirler. Bir diğer önemli neden de galaktozemi diyetinin kısıtlamaları ülkelere ve merkezlere göre farklılıklar göstermektedir. Belki de endojen üretim düşünülerek çok kısıtlı olmayan diyetlerin uygulanması diyetle çeşitliliği artıracak olup hastalarda besin ögesi eksikliklerini azaltabilir.

Tüm bu veriler tüm kalıtsal metabolik hastalığa sahip spesifik diyet uygulayan hastalarda makro ve mikro besin ögesi alımlarının düzenli olarak araştırılması gerektiğini düşündürmektedir. Protein eksikliğini önlemek için bazen esansiyel aminoasit takviyeleri kullanılmakta ancak uygulanan dozaj merkezler arasında farklılık göstermekte ve hastaların bazıları bilinçsizce kullanmayı bırakabilmektedir. Çoğu zaman esansiyel aminoasit takviyeleri diğer mikro besin öğelerini yeterli miktarda içermeyebilir, bu nedenle diğer besin öğelerinin eksikliklerini önlemek için eksik olduğu saptananların ayrıca takviyesi yoluna gidilmelidir.

5.5. Hastaların Ailelerinin Hastalık, Diyet Yönetimi ve Etiket Okumaya Yönelik Bilgilerinin Değerlendirilmesi

Literatürde galaktozemi tanılı hastaların ailelerinin bilgi düzeyini ölçen herhangi bir çalışma bulunmamaktadır. Çalışmada ailelerin %58,8'i galaktozeminin nedenine, %97,1'i tedavisine, %100'ü tedaviye ne zaman başlanması gerektiğine doğru cevap vermiştir. Ailelerin tamamı hastalara anne sütü verilemeyeceğini, diyetle peynir tüketiminin yasak olduğunu ve en çok galaktoz içeren ürünün ne olduğunu bilmiştir. Hastaların %91,2'si diyetteki en önemli kurala ve %91,2'si sakatat tüketimine doğru cevap vermiştir. Ailelerin

%64,7'sinin galaktozun bir karbonhidrat olduğunu, %38,2'sinin laktozsuz ürünleri kullanıp kullanamayacaklarını, %73,5'inin ise galaktozemi hastalığında hangi sütün tüketilebilir olduğunu bilmedikleri görülmüştür(Çizelge 4.13-4.14). Etiketle ilgili sorulara verilen cevaplar incelendiğinde ise %88,2'sinin kazein hakkında, %94,2'sinin kalsiyum kazeinat hakkında bir bilgisi olmadığı görülmüştür. Ailelere gösterilen etiketlere ise %35,3'ü bilmiyorum cevabını vermiştir(Çizelge 4.15). Tüm bu verilere bakıldığında ailelerin diyetle ve hastalıkla ilgili yüzeysel bilgilere sahip olduğu ama içerik bilgilerine ve alternatif seçeneklere hakim olmadığı görülmüştür.

Fenilketonüri (FKÜ)'li bireyler ve aileleri üzerinde yapılmış bir çalışmada ailelerinin %76'sı hastalığın nedenine, %92'si bulgularına, %93,8'i tedavisine, %88,9'u diyetteki tedavinin en önemli kuralına ve %93,1'i diyetle başlama zamanına yönelik soruları doğru cevaplamıştır¹⁰⁹.

Bekhof ve ark.'nın 12-22 yaşları arasındaki 62 fenilketonürlü çocuğa ve 161 fenilketonürlü çocuğun ebeveynlerine bilgi düzeylerini ölçmek için uyguladıkları bir ankette ebeveynlerin %52'si, çocukların ise %29'unun 14 sorudan 11 ve daha fazlasını doğru yanıtladıkları görülmüştür¹¹⁹.

Özel ve ark.nın fenilketonüri tanısıyla takipli 144 çocuk ve anneleri üzerinde yaptıkları bir çalışmada annelere yöneltilen hastalık bilgisi, genel diyet bilgisi ve diyetle spesifik fenilalanin değişimi ile ilgili anket sonuçları değerlendirildiğinde annenin bilgi düzeyi ile çocuğun diyetle uyumunun ile korele olduğu belirtilmiştir¹²⁰.

Vieira ve ark. tarafından yapılan çalışmada 37 ebeveyn ve 19 hastaya fenilketonüri ile ilgili bilgi düzeyini ölçen sorular yönlendirilmiş; tedaviye uyum gösteren hastaların %50'si yeterli, %33.3'ü orta ve %16.7'si yetersiz yanıt vermiştir. Tedaviye uymayan grupta ise bu oranlar sırasıyla %41.8, %54.1 ve %8.1 olup olguların hastalık bilgisi ile uyum durumları arasında anlamlı bir ilişki saptanmamıştır¹²¹.

Galaktozemi hastalarına diyet eğitimi verilirken etiket okuma eğitimi de verilmelidir. Süt ve süt ürünleri etiketlerde farklı başlıklar altında yazılabilmektedir. Laktoz koruyucu ve katkı maddesi olarak farklı ürünlerde kullanılabilir. Ailelerin bilgi düzeylerinin artması diyetle uyumu arttırabileceği gibi ailelerin alternatif seçeneklere hakim olması çocukların yaşam kalitesini de arttırabilecektir. Çalışmada ailelerin bilgi düzeyi arttıkça diyetle uyumun da arttığı görülmüştür(p<0,05).

5.6. Hastaların Yaşam Kalitesini Etkileyen Etmenlerin Değerlendirilmesi

5.6.1. Hastaların yaşam kalitesi ölçek skorlarının değerlendirilmesi

Kronik hastalık, çocukların hayatını önemli ölçüde zorlaştıran bir durumdur¹²². Çocuğun kronik hastalığına yönelik olumlu ya da olumsuz tutumları, hastalıkla baş etme ve uyum sağlama becerilerini etkilemektedir. Bu hastalıkların çocuklar üzerindeki psiko-sosyal etkilerini belirleyen önemli faktörlerden biri de hastalığa yönelik tutumdur. Bu çocuklar, hastalığın yol açtığı zorluklar veya farklılıklar nedeniyle çeşitli psiko-sosyal sorunlar yaşamaktadırlar. Bu nedenle bu çocukların hastalık prognozunun olumlu olabilmesi için kendi hastalıklarına yönelik tutumlarının da dikkate alınması gerekmektedir¹²³

Dünya Sağlık Örgütü Yaşam Kalitesi Grubu (WHOQOL) (1996) yaşam kalitesini “bireyin içinde yaşadığı kültür ve değer sistemi içerisinde kendi yaşamına ilişkin algıları” olarak tanımlamıştır¹²⁴. Bu bağlamda yaşam kalitesi kavramı; kişisel sağlığı, insanların yaşamlarındaki bağımsızlık düzeyini, ruhsal ve sosyal yönlerini içermektedir. Yaşam kalitesi kavramı, hastanın algıladığı psikolojik iyi oluşun sosyal, zihinsel, duygusal ve davranışsal boyutlarını kapsayan subjektif bir karakterizasyondur¹²². Kronik hastalıklar ailenin ve çocuğun yaşam tarzını büyük ölçüde etkilediğinden bu çocukların yaşam kalitesi de doğrudan etkilenmektedir¹²⁵.

Çocuğun hastalığa yönelik tutumlarının hastalığa uyum ve hastalık prognozu üzerinde olumlu/olumsuz etkileri olduğu bilinmektedir¹²³. Bununla birlikte yaşam kalitesinin de bu tutumların yaşam tarzına nasıl etki ettiği açısından ele alınması ve incelenmesi gerekmektedir. Bu açıdan bakıldığında kronik hastalığı olan çocukların hastalığa yönelik tutumları ve yaşam kalitelerinin değerlendirilmesi ve aralarındaki ilişkinin incelenmesi önemlidir.

Çalkın Memik ve arkadaşlarının yürüttüğü ölçek geçerlilik çalışmasında; sağlıklı çocukların ölçek toplam puanı (ÖTP), psikososyal sağlık toplam puanı (PSTP) ve fiziksel sağlık toplam puanı (FSTP) sırasıyla 79.9 ± 13.1 , 79.9 ± 16.4 ve 79.9 ± 13.1 iken, sağlıklı çocukların ebeveynlerinin cevapladığı ÖTP, PSTP ve FSTP sırasıyla 82.5 ± 10.6 , 83.8 ± 10.1 ve 79.9 ± 14.8 olarak tespit edilmiştir. Yine aynı çalışmada süregelen hastalığı bulunan çocukların ÖTP, PSTP ve FSTP sırasıyla 74.8 ± 13.1 , 76.1 ± 13.4 ve 7.8 ± 19.6 iken süregelen

hastalığı bulunan çocukların ebeveynlerinin ÖTP, PSTP ve FSTP sırasıyla $73,0\pm 17,4$, $74,1\pm 17,1$ ve $71,5\pm 23,5$ olarak saptanmıştır⁹⁶.

Yapılan başka bir çalışmada büyüme ağrısı olan çocuklarda yaşam kalitesi değerlendirilmesinde aynı ölçek kullanılmıştır. Çocuklar ve ebeveynlerin yaşam kalitesi ölçeğindeki tüm alt tip puanlar 70,0'ın altında kalmıştır¹²⁶. Bizim çalışmamızda ise çocukların ÖTP, PSTP ve FSTP puanları sırasıyla $56,62\pm 10,56$, $56,87\pm 8,95$ ve $56,07\pm 15,13$ iken ebeveynlerin ÖTP, PSTP ve FSTP puanları sırasıyla $62,80\pm 18,90$, $63,52\pm 18,81$ ve $61,91\pm 20,78$ olarak bulunmuştur(Çizelge 4.18). Ancak Çalkın Memik'in belirttiği sağlıklı çocuk skorlarına ulaşamamıştır⁹⁶.

McClellan ve arkadaşlarının orak hücreli anemi tanısı almış 84 çocuk ve ergen ile yapmış olduğu bir çalışmada çocuklar ve ebeveynlerinin değerlendirdikleri yaşam kalitesi puanları arasında güçlü bir ilişki olduğunu belirlemişlerdir¹²⁷. Benzer şekilde bizim çalışmamızda da çocuklar ve ebeveynlerinin yaşam kalitesi puanları arasında pozitif yönlü güçlü bir ilişki bulunmuştur($p<0,05$).

Glikojen depo hastalığına (GDH) sahip 31 hasta ve 42 sağlıklı kontrol grubu çocuk ve ebeveyni üzerinde bir çalışma yapılmış ve çocuk hastalarda psikososyal işlevsellik ve yaşam kaliteleri değerlendirmek amacıyla karşılaştırılmıştır. GDH hastası çocukların sağlıklı çocuklarla kıyaslandığında daha yüksek sosyal stres ve probleme, daha düşük yaşam kalitesine sahip oldukları görülmüştür¹²⁸.

Kronik hastalığı olan çocukların davranışlarının ve yaşam kalitelerinin incelendiği başka bir çalışmada kronik hastalık tanısı almış 93 çocuk ve ebeveyni çalışmaya dahil edilmiştir. Araştırmaya dâhil edilen çocukların %53.8'i kız, %46.2'si erkek olup, kızların yaş ortalaması $12,8\pm 0,8$, erkeklerin yaş ortalaması $12,9\pm 0,8$ yıldır. Katılımcıların hastalık türlerine bakıldığında %46.2'si diyabet, %30.1'i epilepsi ve %23.7'si kronik böbrek yetmezliği tanısı olan çocuklardır. Araştırma sonucunda kronik hastalığı olan çocukların davranış problemlerinin yüksek, yaşam kalitelerinin ise düşük olduğu belirlenmiştir¹²².

5.6.2. Yaş ve cinsiyete göre yaşam kalitesi

Çalışmamızda yaş ve cinsiyete göre yaşam kaliteleri de değerlendirilmiştir. Yaş ilerledikçe hastaların yaşam kalitelerinin düştüğü (Çizelge 4.19) ayrıca erkek hastalarda

fiziksel sađlık toplam puanı ve ölçek toplam puanı hem çocuklarda hem ebeveynlerde anlamlı derecede yüksek bulunmuştur(Çizelge 4.20)($p<0,05$).

Kronik hastalıkları olan çocuklar, yaşa bađlı normal gelişim görevleriyle karşı karşıya kalırlar ancak aynı zamanda kronik hastalıkları veya engelleriyle yaşamayı da öğrenmeleri gerekir. Gelişimsel görevlerin yerine getirilmesi, refah ve yaşamın ilerleyen dönemlerinde uyum sorunlarının önlenmesi için önemlidir¹²⁹.Çocukluktaki kronik bir hastalık ebeveynlere bađımlılıđın artmasına ve akranlarla yapılan aktivitelere katılımın azalmasına neden olabilir. Hastalık veya tedavi sonucunda bilişsel gelişimin yanı sıra sosyal gelişim de tehdit altında olabilir. Yakın zamanda yayınlanan bir yayın, galaktozemi hastalarının gelişimsel gidişatının engellendiđini gösterdi. Hem sađlıklı bir referans grubuyla hem de PKU hastalarından oluşan bir referans grubuyla karşılaştırıldıđında, spor aktivitelerine katılım, dışarı çıkma ve yakın ilişkiler kurma gibi psikososyal gelişimsel dönüm noktalarına galaktozamili hastalar daha az ulaşmışlardır¹³⁰.

On sekiz galaktozemi hastasının katıldıđı bir çalışmada hastaların psikososyal gelişimleri incelenmiştir. Hastalarda daha az gelişmiş sosyal beceri, bilişsel işlev bozuklukları veya bozulmuş dil gelişimi gözlemlenmiştir¹³¹.

Klasik galaktozemili hastalar ve onlara bakım verenler üzerinde yapılmış başka bir çalışmada hastaların yaşadıkları zorluklar ve yaşam kalitelerine etkisi değerlendirilmiştir. Zamanla tüm hastaların dil ve iletişim zorlukları, düşünme, hafıza veya öğrenme güçlükleri, duygusal zorluklar ve sosyal zorluklar yaşadıkları görülmüştür. Zorlukların genellikle çocuklukta (10 yaş altı) başladığı ve yetişkinlik döneminde de devam ettiği veya kötüleştiđi rapor edilmiştir. Ergenlerin, genç yaş gruplarındakilere göre daha fazla zorluk yaşama eğiliminde olduklarını ve zorlukların genellikle zamanla kötüleştiđini bildirmiştir¹³². Yaş ilerledikçe okul çađına gelmeleri, hastalık ve sosyal çevre anlamında bilinçlenmeleri ile insanlara hastalığını anlatmak, dışarıda rahatça yemek yiyememesi, önceden planlanmadan hareket edememesi ve en önemlisi diyet kısıtlılıđı gibi sebeplerin tümü hastaların yaşam kalitesini etkilemektedir.

Galaktozemi tanılı hastalarda erkek ve kadın gonadal fonksiyonlarının incelendiđi bir çalışmada erkek gonadlarının daha az etkilendiđi, erkeklerin başlangıcı gecikse de kendiliğinden ergenliğe ulaştığı ve etkilenen birçok erkeğin çocuk sahibi olduđu görülmüştür. Kadın gonadları ise deđişen derecelerde de olsa her zaman etkilenme göstermiş ve yumurtalık fonksiyonları bozulmuştur. Hipergonadotropik hipoöstrojenik kısırlık, klasik

galaktozemiden muzdarip kadınlar için en ağır komplikasyondur¹³³. Kadınlardaki yaşam kalitesinin düşüklüğü bu durumun hem fiziksel sağlıklarını hem de psikolojik sağlıklarını etkilemesinden kaynaklı olabilir.

5.6.3. Hastaların yaşam kalitesinin antropometrik ölçümler ile ilişkisi

Çocukların fiziksel, psikososyal ve toplam yaşam kalitesi skorları incelendiğinde antropometrik özelliklerinin önemli bir etkisi olduğu görülmüştür. Sağlıklı çocuklar arasında yapılmış bir çalışmada normal kiloya sahip çocuklar ve düşük kiloya sahip çocuklar kıyaslanmıştır. Düşük kilolu çocukların fiziksel ve toplam yaşam puanları önemli ölçüde düşük bulunmuştur¹³⁴.

Başka bir çalışmada, kısa boylu çocukların yaşam kalitesi puanları normal boylu çocuklara göre anlamlı olarak daha düşük bulunduğu bildirilmiştir¹³⁵.

Bizim çalışmamızda da kısa boylu bireylerin ebeveyn fiziksel sağlık toplam puanı, psikososyal sağlık toplam puanı ve ölçek toplam puanı normal boylu bireylere göre anlamlı ölçüde düşük bulunmuştur(Çizelge 4.22)($p<0,05$).

5.6.4. Besin desteği veya formüla kullanımının hastaların yaşam kalitesi üzerine etkisinin değerlendirilmesi

Çalışmada formüla veya besin desteği kullanan hastaların yaşam kalitesi ölçek skorları arasında anlamlı bir fark bulunamamıştır(Çizelge 4.23-4.24)($p>0,05$). Hastaların bazıları 18 yaşında olup halen formüla kullanımına devam etmekte iken 5 yaşında olup bilinçsiz bir şekilde formüla kullanmayı bırakan hastaların mevcut olduğu görülmüştür. Besin takviyesi kullanımlarında da hastaların takviyelerini düzenli kullanmadığı görülmüştür. Süt ve süt ürünleri gibi önemli bir protein kaynağının diyetten elimine edilmesi hastalarda birçok besin ögesi eksikliğine sebep olabilmektedir. Bu hastalar için üretilmiş özel formülaların tüketilmesi, büyüme ile ihtiyacın arttığı ve vücutta eksikliğin görüldüğü dönemlerde vitamin/mineral takviyelerinin kullanılması elzemdir. Hastaların sadece diyet uyumları değil her kontrolde formüla kullanımları sorgulanmalı ve gerekli ise besin takviyeleri ile desteklenmeleri gerekmektedir.

5.6.5. Diyete uyumun ve düzenli beslenmenin hastaların yaşam kalitesi üzerine etkisi

Kronik hastalıkları olan pek çok çocuk, hastalıklarının karakteristik özelliği olan çeşitli metabolik ve patolojik anormalliklerin yanı sıra yetersiz enerji ve protein alımına da

sahiptir ve bu da önemli derecede yetersiz beslenmeye ve büyüme geriliğine yol açmaktadır. Hastalığının uygun tedavisi ve yaşına uygun enerji ve protein alımı, kronik hastalığı olan çocuklarda görülen yetersiz beslenme ve büyüme geriliğini en aza indirecektir. Öğün atlamamak ve düzenli beslenmek de hastaların beslenme kalitesini arttırmaktadır¹³⁶. Öğün atlamamanın genel beslenme kalitesini nasıl etkilediğine ilişkin çok az araştırma vardır. Öğün atlamak günlük enerji alımını azaltır ve günlük beslenme kalitesindeki azalma (özellikle kahvaltıyı atlarken) zamanla sağlığı olumsuz yönde etkileyebilir¹³⁷.

Öğün atlamamanın algılanan stres ve zihinsel sıkıntıdaki artışla doğrudan ilişkili olduğu varsayılmaktadır. Yapılan bir çalışmada, öğün atlamamanın güven eksikliği, enerji eksikliği ve sinirlilik gibi zihinsel sıkıntı belirtileriyle pozitif bir korelasyona sahip olduğunu göstermektedir ($p<0.01$). Öğün atlamamanın zihinsel sıkıntı hissini artırabileceğini ve yaşam kalitesini olumsuz yönde etkileyebileceğini öne süren çalışmalar mevcuttur.¹³⁸ Öğün atlayanların, öğün atlamayanlara göre depresyon, anksiyete ve uykusuzluk semptomlarına yakalanma olasılığının daha yüksek olduğu görülmüştür¹³⁹. Çalışmamızdaki sonuçlar bu verileri destekler niteliktedir. Ana öğün atlayan hastalar ve atlamayan hastalar arasında yaşam kalitesi ölçek skorları değerlendirilmiş olup öğün atlayan hastaların ebeveyn psikososyal sağlık puanları öğün atlamayanlara göre istatistiksel olarak anlamlı düzeyde düşük bulunmuştur(Çizelge 4.26)($p<0,05$).

5.6.6. Ailelerin bilgi düzeylerinin hastaların yaşam kalitesi üzerine etkisi

Hastaların yaşam kalitelerini etkileyen birçok faktör bulunmaktadır. Ailelerin ve hastaların diyetle özgü bilgi düzeyi de bu faktörler arasında yer almaktadır. Yapılan bir çalışmada FKÜ'lü çocuk ve adolesanların hastalık ve diyet bilgisinin yapılan düzenli izlem ve kontrollere rağmen öngörülenden çok daha düşük olduğu saptanmıştır¹⁴⁰. Hastalık ve diyet yönetimi ile ilgili yetersiz bilgi hastalığın metabolik kontrolünü azaltmaktadır. Ayrıca hastalığa özgü özel diyetler uygulayan hastaların hazır paketli ürün tüketirken etiket okumaları ve içerik bilgisine hakim olmaları gerekmektedir.

Çalışmada aile bilgi düzeyi ile çocukların yaşam kalitesi ölçek skorları arasında anlamlı bir ilişki bulunmuştur. Yetersiz ve yanlış bilginin çocukların yaşam kalitesi ölçek skorlarını azalttığı görülmüştür. Ailelerin en çok etiket içeriği konusunda eksik bilgiye sahip oldukları saptanmıştır. Hastalara ve ailelere diyet eğitiminin yanı sıra etiket okuma eğitimi verilmelidir. Galaktozemi diyeti temelde laktoz ve galaktoz kısıtlaması üzerine dayalıdır. Etiketlerde temel bileşen dışında bazen yan ürünler verilmektedir. Laktoz veya galaktoz

katkı maddesi veya koruyucu madde olarak besinlere eklenebilmektedir. Bu sebeple ailelerin ayrıntılı içerik bilgisine ihtiyacı vardır. Poliklinik takipleri sırasında ailelere hem diyet hem etiket okuma eğitimi verilerek daha bilinçli hale getirilmesi ve hastaların yaşam kalitesinin arttırılabilmesi hedeflenmektedir.

Galaktozemili hastalar diyet tedavisi yaklaşımından bağımsız olarak, hala kemik mineral yoğunluğunda azalma, birincil yumurtalık yetmezliği ve zihinsel engellilik gibi uzun vadeli komplikasyonlar geliştirme riski altındadır⁷. Klasik galaktozeminin uzun vadeli komplikasyonlarını önlemeyi ve sınırlandırmayı amaçlayan tedavi stratejileri halen geliştirilmektedir. Erken müdahale ile galaktozemi tanılı hastaların sosyal yeterlilik eğitimleri almaları, dil konuşma terapisi eğitimi almaları gelecek nesiller için daha iyi sonuçlara yol açabilir. Bu sebeple erken müdahaleyi kaçırmamak için galaktozemili hastaların gelişimsel gecikmeler açısından takibi çok önemlidir. Hastaların yaşam kalitelerinin değerlendirilmesi özellikle psikososyal sağlık puanları bu anlamda yol gösterici olabilir.

Etkin tedavinin diyet yönetimi ve diyete uyum olduğu kronik hastalığa sahip bireylerin ve ebeveynlerinin hastalık ve tedavi ile ilgili bilgi sahibi olması çok önemlidir ancak diyete ve tedaviye uyum açısından düşünüldüğünde birçok faktörün etkili olduğu ve bilgi sahibi olmanın tek başına yeterli olmayacağını düşündüren çalışmalar mevcuttur¹⁴¹.

6. SONUÇ VE ÖNERİLER

Çalışmada; galaktozemili hastaların ailelerinin hastalık ve etiket bilgi düzeyinin çocukların beslenme durumları ve yaşam kaliteleri ile ilişkisi değerlendirilmiştir. Bu çalışmadan elde edilen sonuçlar ve öneriler özetlenmektedir.

6.1. Sonuçlar

1. Galaktozemi tanılı hastaların ailelerinin bilgi düzeyini ölçen ve çocukların beslenme durumları ve yaşam kaliteleri ile ilişkisini değerlendiren ilk çalışmadır.
2. Katılımcıların %55,9'u (19) kadın ve %44,1'i (15) erkek hastadır ve yaş ortalamaları $9,86 \pm 5,37$ yıldır.
3. Katılımcıların %67,6'sında ebeveynler arasında akrabalık ilişkisi bulunduğu tespit edilirken, %38,2'sinde galaktozemili kardeş öyküsü saptanmıştır.
4. Ebeveynlerin eğitim durumları incelendiğinde anne ve babaların %58,8 ile en çok ilkokul mezunu oldukları görülmüştür.
5. Ebeveynlerin %61,8'inin galaktozemi tanılı tek çocuğu bulunurken %23,5'inin iki, %14,7'sinin ise galaktozemi tanılı 3 çocuğa sahip olduğu görülmüştür.
6. Araştırmaya katılan hastaların ağırlık Z-skorları ortalaması 2-3 yaş arası

-0,64±1,02, 4-6 yaş -1,41±0,77, 7-10 yaş -1,09±0,99 olarak bulunmuştur. Hastaların %17,6'sı normal aralıkta, %29,4'ü zayıf ve %2,9'u çok zayıftır.

7. Araştırmaya katılan hastaların boy uzunluğu Z-skorumları ortalamasının 2-3 yaş arası -1,17±0,55, 4-6 yaş -1,32±0,30, 7-10 yaş -0,75±1,31, 11-14 yaş -3,82±0,92, 15-17 yaş ise -1,21±1,16 olduđu görölmüştür. Hastaların %32,4'ü normal aralıkta, %41,2'si kısa, %23,5'i çok kısa(bodur) ve %2,9'u ise uzundur.
8. Araştırmaya katılan hastaların BKİ Z-skorumları ortalaması 11-14 yaş arası -1,76±1,47, 15-17 yaş arası ise -0,62±2,0 olarak hesaplanmıştır. Hastaların %20,6'sının normal aralıkta, %5,9'unun zayıf ve %17,6'sının çok zayıf olduđu görölmüştür.
9. Araştırmaya katılan hastaların bel çevresi ortalaması 2-3 yaş arası 48,5±2,0 cm, 4-6 yaş 41,0±14,91 cm, 7-10 yaş 57,11±2,40 cm, 11-14 yaş 60,07±8,62 cm, 15-17 yaş ise 72,95±8,78 cm hesaplanmıştır.
10. Hastaların bel çevresi/boy uzunluğu oranlarına göre sınıflandırılmasında %58,8'i (20) normal aralıkta olup, %8,8'i (3) <0,4 olduđu için, %11,8'i (4) ise $\geq 0,5 - < 0,6$ aralığında olduđu için riskli grupta yer almaktadır. Bel çevresi/boy uzunluğu oranı $\geq 0,6$ olan hasta bulunmamaktadır.
11. Araştırmaya katılan hastaların boyun çevresi ortalaması 2-3 yaş arası 25,08±1,28 cm, 4-6 yaş 24,62±2,13 cm, 7-10 yaş 26,55±1,58 cm, 11-14 yaş 26,70±1,85 cm, 15-17 yaş ise 31,90±2,78 cm bulunmuştur.
12. Araştırmaya katılan hastaların üst orta kol çevresi ortalaması ise 2-3 yaş arası 15,66±1,16 cm, 4-6 yaş 15,50±1,08 cm, 7-10 yaş 17,88±1,29 cm, 11-14 yaş 19,20±3,54 cm, 15-17 yaş ise 25,50±3,37 cm bulunmuştur.
13. Araştırmaya katılan hastaların tükettikleri ana öğün sayısı ortalama 2,9±0,23, ara öğün sayısı 2,3±0,90, toplam öğün sayısı ortalaması ise 5,1±0,90 olarak bulunmuştur.
14. Araştırmaya katılan hastaların %55,9'u ana öğün atlamadıklarını belirtirken %44,1'inin ana öğün atlama eğiliminde oldukları görölmüştür. Öğün atlama eğiliminde olan hastaların %23,5'inin öğle öğününü, %20,6'sının ise kahvaltayı atladıkları görölmüştür.
15. Araştırmaya katılan hastaların %35,3'ünün diyetle her zaman uyduđu, %44,1'inin genellikle uyduđu ve %20,6'sının özel zamanlar hariç diyetle uydukları görölmüştür.

16. Araştırmaya katılan hastaların yaşla beraber diyetle uyumu incelenmiş olup diyetle uymayan katılımcıların yaş ortalamaları diyetle uyan katılımcılara göre istatistiksel olarak anlamlı düzeyde yüksek izlenmiştir($p<0,05$). Yaş arttıkça diyetle uyumun azaldığı görülmüştür.
17. Çocukların diyetlerine uyum sağlamada yaşadıkları en önemli zorluk olarak %61,8'i başkalarının/kardeşlerinin yediklerinden etkilendiğini belirtmiştir.
18. Araştırmaya katılan hastaların %52,9'unun formüle kullandığı, %41,7'sinin ise kullanmadığı görülmüştür. Formüle kullanan hastaların tamamının formülayı su ile tükettiği görülmüştür.
19. Araştırmaya katılan hastaların %67,6'sı en az bir besin takviyesi kullanırken %32,4'ünün hiçbir besin takviyesi kullanmadığı görülmüştür. Takviye kullanan hastaların tamamı doktor önerisiyle kullandıklarını belirtmiştir.
20. Araştırmaya katılan hastaların kullandıklarını besin takviyelerinde %58,8 ile en fazla kullanımın D vit. Takviyesinde olduğu görülürken %17,6'sının kalsiyum, %8,8'inin demir, %2,9'unun balık yağı ve omega 3 takviyesi kullandıkları görülmüştür. Probiyotik kullanımı hiçbir hastada görülmemiştir.
21. Araştırmaya katılan hastaların %52,9'unun kabızlık, %14,7'sinin ishal problemleri yaşadığı görülürken %29,4'ünün herhangi bir gastrointestinal sıkıntı yaşamadığı görülmüştür.
22. Araştırmaya katılan hastaların enerji alımları incelendiğinde 2-3 yaş arası $1217,93\pm 63,50$ kkal, 4-6 yaş arası $1333,20\pm 86,27$ kkal, 7-10 yaş arası $1673,62\pm 197,22$ kkal, 11-14 yaş arası $1713,58\pm 275,61$ kkal ve 15-17 yaş arası $1851,05\pm 303,44$ kkal enerji aldıkları görülmüştür. Ayrıca hastaların %47,1'inin TÜBER 2022 referans değerlerine göre günlük enerji ihtiyacını karşılayamadığı görülmüştür.
23. Araştırmaya katılan hastaların besin alımları incelendiğinde karbonhidrattan gelen enerji yüzdeleri 2-3 yaşta $\%43,83\pm 5,15$, 4-6 yaşta $\%46,50\pm 14,47$, 7-10 yaşta $\%51,66\pm 5,89$, 11-14 yaşta $\%47,40\pm 6,10$ ve 15-17 yaşta $\%50,90\pm 6,88$ olarak hesaplanmıştır. Proteinden gelen enerji yüzdeleri 2-3 yaşta $\%11,0\pm 1,78$, 4-6 yaşta $\%14,50\pm 5,56$, 7-10 yaşta $\%12,88\pm 3,01$, 11-14 yaşta $\%11,40\pm 0,89$ ve 15-17 yaşta ise $\%13,0\pm 2,49$ olarak hesaplanmıştır. Yağdan gelen enerji yüzdeleri 2-3 yaşta $\%45,33\pm 5,46$, 4-6 yaşta $\%39,0\pm 11,74$, 7-10 yaşta $\%35,44\pm 7,79$, 11-14 yaşta $\%41,20\pm 6,22$ ve 15-17 yaşta ise $\%36,10\pm 7,78$ olarak hesaplanmıştır.

24. Araştırmaya katılan hastaların CHO alımlarının 2-3 yaş aralığında referans aralığın altında kaldığı, 4-6, 7-10, 11-14 ve 15-17 yaş aralıklarında ise referans aralıklarda olduğu görülmüştür. Protein alımları incelendiğinde tüm yaş aralıklarında referans aralıklarda olduğu görülmüştür. Yağ alımlarının ise 2-3, 4-6, 11-14 ve 15-17 yaş aralığında referans aralığın üstünde, 7-10 yaş grubunda ise referans aralıkta olduğu saptanmıştır.
25. Araştırmaya katılan hastaların lif alımları 2-3 yaşta $15,91\pm 3,37$ g, 4-6 yaşta $22,62\pm 6,0$ g, 7-10 yaşta $28,83\pm 4,90$ g, 11-14 yaşta $26,18\pm 7,34$ g, ve 15-17 yaşta $28,12\pm 2,56$ g olarak hesaplanmıştır. Hastaların %85,29'u lifi günlük yeterli alım düzeyinin üzerinde alırken, %14,71'i yeterli alım düzeyini karşılayamamıştır.
26. Araştırmaya katılan hastalarda laktoz alımları 4-6 yaşta $0,05\pm 0,10$ g, 7-10 yaşta $0,03\pm 0,10$ g, 11-14 yaşta $0,96\pm 2,14$ g ve 15-17 yaşta $28,12\pm 2,56$ g olarak hesaplanmıştır. 2-3 yaş aralığında laktoz alımı görülmemiştir. Galaktoz alımları incelendiğinde ise 2-3 yaş, 7-10 yaş, 11-14 yaş ve 15-17 yaşta galaktoz alımları görülmemiştir. 4-6 yaş aralığında ise $0,02\pm 0,05$ g olarak hesaplanmıştır.
27. Araştırmaya katılan hastalarda kalsiyum alımının 2-3 yaşta $373,28\pm 92,50$ mg, 4-6 yaşta $362,47\pm 150,39$ mg, 7-10 yaşta $375,22\pm 118,66$, 11-14 yaşta $366,0\pm 124,40$ mg ve 15-17 yaşta $336,04\pm 95,79$ mg olduğu görülmüştür. Hastaların %94,12'sinin günlük alım düzeyini karşılayamadığı sadece %5,88'inin karşılayabildiği görülmüştür.
28. Fosfor alımları 2-3 yaşta $666,0\pm 126,97$ mg, 4-6 yaşta $794,65\pm 148,0$ mg, 7-10 yaşta $953,44\pm 167,38$ mg, 11-14 yaşta $918,56\pm 109,69$ mg ve 15-17 yaşta $1046,71\pm 155,37$ mg olarak hesaplanmıştır. Fosfor alımlarının katılımcıların tümünde günlük alım düzeyinin üzerinde olduğu görülmüştür.
29. Magnezyum alımları 2-3 yaşta $150,51\pm 26,35$ mg, 4-6 yaşta $231,75\pm 61,93$ mg, 7-10 yaşta $241,76\pm 21,02$ mg, 11-14 yaşta $233,46\pm 46,61$ mg ve 15-17 yaşta $251,16\pm 38,34$ mg olarak hesaplanmıştır. Hastaların %64,71'i günlük alım düzeyi altında alırken, %35,29'unun günlük alım düzeyi üstünde aldığı görülmüştür.
30. B12 alımları 2-3 yaşta $1,13\pm 1,11$ mcg, 4-6 yaşta $1,87\pm 1,49$ mcg, 7-10 yaşta $1,9\pm 1,48$, 11-14 yaşta $2,92\pm 1,01$ mcg ve 15-17 yaşta $3,75\pm 1,83$ mcg olarak hesaplanmıştır. Hastaların %64,71'i günlük alım düzeyi altında alırken, %35,29'unun günlük alım düzeyi üstünde aldığı görülmüştür.
31. Riboflavin alımlarının 2-3 yaşta $0,96\pm 0,32$ mg, 4-6 yaşta $0,82\pm 0,17$ mg, 7-10 yaşta $1,10\pm 0,25$ mg, 11-14 yaşta $0,92\pm 0,21$ mg ve 15-17 yaşta ise $1,04\pm 0,26$ mg olduğu

görülmüştür. Riboflavin alımları incelendiğinde %67,65'inin günlük alım düzeyinin altında, %32,35'inin ise günlük alım düzeyinin üstünde aldığı görülmüştür.

32. Demir alımları 2-3 yaşta $7,78 \pm 1,70$ mg, 4-6 yaşta $9,05 \pm 1,47$ mg, 7-10 yaşta $10,56 \pm 1,56$ mg, 11-14 yaşta $10,26 \pm 2,37$ mg ve 15-17 yaşta ise $11,38 \pm 1,47$ mg'dir. Hastaların %41,18'inin günlük alım düzeyinin altında aldığı %58,82'nin ise günlük alım düzeyinin üstünde aldığı görülmüştür.
33. Çinko alımları ise 2-3 yaşta $4,36 \pm 2,10$ mg, 4-6 yaşta $6,82 \pm 3,11$ mg, 7-10 yaşta $7,11 \pm 1,75$ mg, 11-14 yaşta $8,84 \pm 1,54$ mg ve 15-17 yaşta ise $9,56 \pm 2,0$ mg olarak hesaplanmıştır. Hastaların %76,47'si çinkoyu yeterli alım düzeyinin altında alırken, %23,53'ü yeterli alım düzeyinin üstünde almıştır.
34. Araştırmaya katılan hastaların formüla kullanım durumuna göre besin ögesi alımları incelenmiş olup formüla kullanan hastalarda kullanmayanlara göre kalsiyum alımlarının anlamlı derecede yüksek olduğu saptanmıştır ($p < 0.05$). Lif, fosfor, magnezyum, riboflavin, B12, çinko ve demir alımlarında ise formüla kullanan ve kullanmayan gruplar arasında anlamlı bir ilişki bulunamamıştır ($p > 0.05$).
35. Ailelerin %58,8'i galaktozeminin kalıtsal bir hastalık olduğunu bilirken, %14,7'si bir tür sür allerjisi olduğunu, %26,5'i ise hastalığın nedenini bilmediğini ifade etmiştir.
36. Katılımcıların tümü (%100) galaktozemide karaciğer sorunları yaşandığını belirtirken, %17,6'sı böbrek sorunları, %52,9'u büyüme gelişme geriliği ve %41,2'si ise dil gelişim sorunları yaşanabileceğini belirtmiştir.
37. Ailelerin tamamı (%100) diyetle doğumdan hemen sonra başlanması gerektiğini bilirken, %97,1'i ise hastalığın tek tedavisinin diyet yönetimi olduğunu, %2,9'u ise tedaviyi bilmediğini ifade etmiştir.
38. Ailelerin %91,2'si diyetdeki en önemli kuralın süt grubu besinleri diyetten çıkarmak olduğunu, %8,8'i ise süt, et ve kurubaklagilleri diyetten çıkarmak olduğunu ifade etmiştir.
39. Katılımcıların tamamı (%100) hastalara anne sütü verilemeyeceğini, diyetle peynir tüketiminin yasak olduğunu ve galaktoz içeriği en yüksek besinin 1 çay bardağı süt olduğunu ifade etmiştir.
40. Ailelerin %91,2'si diyetle sakatat tüketilemeyeceğini, %2,9'u tüketilebileceğini, %5,9'u ise bilmediğini ifade etmiştir.

41. Ailelerin %44,1'i diyetle laktozsuz ürünlerin yasak olduğunu, %17,6'sı serbest olduğunu ve %38,2'si ise bilmediklerini dile getirmiştir.
42. Galaktozemi hastalığında hangi sütün tüketilebilir olduğuna %73,25'i bilmiyorum cevabı, %23,5'i ise badem sütü cevabını vermiştir.
43. Ailelerin %76,5'i ürün sarın alırken etiket okuduğunu, %23,5'i etikete bakmadığını ifade etmiştir. Etiket okuyanlar arasında %67,6'sının ürün hakkında bilgi verdiği için etiket okuduğu, %5,9'unun yeni bir ürün ise okuduğu, %5,9'unun ise her zaman etiket okuduğu saptanmıştır. Etiket okumayanların %17,6'sı bilgilerini anlamadığı için okumadığını, %2,9'u ise ne aldığını bildiği için okumasına gerek olmadığını ifade etmiştir.
44. En çok hangi durumlarda etiket okuduklarına ailelerin %52,9'u diyetindeki yasaklı içeriklere bakacağı zaman, %2,9'u ilk kez satın alacağı zaman, %23,5'i ise satın aldığı kişinin içeriktekilerden birine alerjisi olabileceği durumlarda okuduğunu belirtmiştir.
45. Ailelerin hazır paketli bir ürün alırken etikette kazein yazan bir ürünü tüketip tüketemeyeceklerine %88,2'si bilmiyorum derken, %11,8'ise hayır demiştir. Etiketle "kalsiyum kazeinat" bulunması durumunda %94,2'si bilmiyorum derken, %2,9'u tüketemeyeceğini, %2,9'u ise tüketebileceklerini ifade etmiştir.
46. Ailelere onlara yönelik hazırlanmış adı ve markası çıkarılarak 3 adet hazır paketli ürün etiketi gösterilmiş ve çocuğu için hangisinin uygun olduğu sorulmuştur. Ailelerin %35,3'ü bilmediğini ifade ederken, %47,1'i doğru, %17,6'sı ise yanlış cevabı vermiştir.
47. Tüm bu veriler göz önüne alındığında ailelerin hastalık, diyet ve etiketle ilgili toplamda 17 tane direkt bilgi ölçen sorulara verdikleri ortalama doğru cevap sayısı $11,21 \pm 2,13$, yanlış cevap sayısı $1,00 \pm 1,18$ ve bilmiyorum cevabı sayısı $4,79 \pm 2,32$ 'dir.
48. Galaktozemi hastalığında hangi sütün kullanılabileceği, etikette kazein veya kalsiyum kazeinat olan ürünlerin tüketilip tüketilemeyeceği en çok bilmiyorum cevabı verilen sorulardır. Galaktozun ne olduğu ve galaktozemili hastaların laktozsuz ürünleri tüketip tüketemeyeceği ise en çok yanlış cevap verilen sorular olmuştur.
49. Ailelerin bilgi düzeyleri ile çocukların diyetle uyumları arasındaki ilişki incelenmiş olup bilgi düzeyleri daha yüksek dediğimiz doğru cevap sayısı fazla olan ailelerin diyetle uyumu doğru cevap sayısı az olan ailelere kıyasla istatistiksel

olarak anlamlı düzeyde yüksek bulunmuştur($p<0,05$). Ailenin bilgi düzeyi arttıkça diyeteye uyum da daha fazladır.

50. Yaşam kalitesi ölçek skorları incelendiğinde çocukların fiziksel sağlık toplam puanı (FSTP) ortalaması $56,07\pm 15,13$, psikososyal sağlık toplam puanı (PSTP) ortalaması $56,87\pm 8,95$ ve ölçek toplam puanları (ÖTP) ortalaması $56,62\pm 10,56$ bulunmuştur. Ebeveynlerin fiziksel sağlık toplam puanı ortalaması $61,91\pm 20,78$, psikososyal sağlık toplam puanı $63,52\pm 18,81$ ve ölçek toplam puanları ortalaması $62,80\pm 18,90$ olarak bulunmuştur.
51. Çalışmamızda çocukların yaşam kalitesi ölçek skorlarının tüm alt başlıklarında sağlıklı çocuk skorlarının altında kaldığı görülmüştür.
52. Çocukların yaşam kalitesi ölçek skorları ile ebeveynlerin yaşam kalitesi ölçek skorları arasında pozitif yönlü güçlü bir ilişki bulunmuştur($p<0,05$).
53. Hastaların cinsiyete göre yaşam kalitesi ölçek skorları incelenmiş ve çocuk FSTP, ÖTP ve ebeveyn FSTP, ÖTP arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmuştur($p<0,05$). Tüm bu gruplarda erkeklerin yaşam kalitesi kadın bireylere göre daha yüksek bulunmuştur.
54. Yaş ve yaşam kalitesi ölçek skorları arasındaki ilişki incelenmiş ve ebeveyn FSTP, ebeveyn PSTP ve ebeveyn ÖTP skorları arasında güçlü derecede negatif yönlü bir ilişki bulunmuştur($p<0,01$). Yaş arttıkça ebeveyn FSTP, PSTP ve ÖTP skorları azalmaktadır.
55. Hastaların yaşam kalitesi skorları ve antropometrik ölçümleri arasındaki ilişki incelenmiş ve ebeveyn FSTP, PSTP ve ÖTP skorları boy uzunluğu ve vücut ağırlığı ile negatif yönlü güçlü bir ilişki göstermiştir($p<0,01$). Vücut ağırlığı ve boy uzunluğu arttıkça ebeveyn FSTP, PSTP ve ÖTP skorları azalmaktadır. Bunun yaşa bağlı olabileceği düşünülmüştür. Ebeveyn FSTP, PSTP ve ÖTP skorları ile BKİ arasında anlamlı bir ilişki bulunamamıştır.
56. Çocuk FSTP, PSTP ve ÖTP skorlarının boy uzunluğu, BKİ ve vücut ağırlığı ile arasında anlamlı bir ilişki bulunamamıştır.
57. Hastaların yaşa göre boy uzunlukları incelendiğinde çok uzun kategorisine giren hasta bulunmamıştır. Kısa ve çok kısa boylu hastalar ile normal boy aralığındaki hastalar arasında yaşam kalitesi ölçek skorları değerlendirilmiştir. Kısa boya sahip hastaların Ebeveyn FSTP, PSTP ve ÖTP puanları normal boya sahip bireylere göre anlamlı ölçüde düşük bulunmuştur($p<0,05$).

58. Hastaların besin desteđi ve formüla kullanım durumları ile yaşam kalitesi ölçek skorları kıyaslanmıştır. Besin desteđi kullanan ve kullanmayan hastalar arasında yaşam kalitesi ölçek skorları açısından anlamlı bir fark bulunamamıştır. Formüla kullanan ve kullanmayan hastalar arasında yaşam kalitesi ölçek skorları açısından anlamlı bir fark bulunamamıştır.
59. Hastaların diyetle uyumları ile yaşam kalitesi ölçek skorları arasında anlamlı bir ilişki bulunmuştur($p<0,05$). Diyetle her zaman uyan grubun ebeveyn PSTP skorları uymayan gruba göre anlamlı ölçüde yüksek bulunmuştur.
60. Hastaların öğünlerini düzenli tüketip tüketmemeleri ile yaşam kalitesi ölçek skorları arasındaki ilişki incelenmiştir. Ana öğün atlamayıp düzenli beslenen hastaların ebeveyn PSTP puanları ana öğün atlayan gruba göre anlamlı derecede yüksek bulunmuştur($p<0,05$).
61. Ailelerin bilgi ölçen sorulara verdikleri cevap sayıları ile ilişkilendirdiğimiz bilgi düzeyleri ve yaşam kalitesi ölçek skorları arasındaki ilişkiye bakılmış olup verilen doğru cevap sayıları ile yaşam kalitesi ölçek skorları arasında anlamlı bir ilişki bulunamamıştır.
62. Yanlış cevap sayıları ile ebeveyn PSTP ve ebeveyn ÖTP arasında negatif yönlü istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmuştur($p<0,05$). Ailelerin verdikleri yanlış cevap sayısı arttıkça ebeveyn PSTP ve ebeveyn ÖTP skorlarının azaldığı görülmüştür.
63. Ailelerin verdikleri bilmiyorum cevap sayıları ile ebeveyn FSTP, ebeveyn PSTP ve ebeveyn ÖTP skorları arasında negatif yönlü istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptanmıştır($p<0,05$). Sorulara verilen bilmiyorum cevabı arttıkça ebeveyn FSTP, ebeveyn PSTP ve ebeveyn ÖTP skorlarının azaldığı görülmüştür.
64. Bilmiyorum cevabı ile doğru cevap arasında negatif yönlü çok güçlü bir ilişki bulunmuştur($p<0,01$). Bilmiyorum cevap sayısı arttıkça doğru cevap sayısı azalmıştır. Bilmiyorum cevap sayısı ile yanlış cevap sayıları arasında ise negatif yönlü güçlü bir ilişki bulunmuştur($p<0,05$). Bilmiyorum cevabı arttıkça yanlış cevap sayıları da azalmıştır.
65. Sonuç olarak ilk defa galaktozemili hastalar ve aileleri üzerinde beslenme, diyet yönetimi, etiket ve yaşam kalitesi ile ilgili bir çalışma yapılmıştır. Çalışmamızda elde ettiğimiz sonuçlar doğrultusunda ailelerin bilgi düzeylerinin artması çocukların beslenme durumlarını ve yaşam kalitelerini iyileştirmektedir.

6.2. Öneriler

1. Galaktozemi hastalığı galaktoz metabolizmasındaki çeşitli enzimlerin eksikliklerinden kaynaklanan otozomal resesif geçişli bir karbonhidrat metabolizması bozukluğudur. Patofizyolojisinin çeşitliliği nedeniyle kendine özgü tıbbi tedavi ve beslenme uygulamalarına sahiptir. Ebeveynlerin doğru bilgi ve uygulamalara erişimini sağlamak için galaktozemi tedavisinde çocuk metabolizma uzmanı ve beslenme uzmanının yer aldığı multidisipliner bir ekibe gereksinim vardır.
2. Diyetisyenlerin galaktozemi tanılı çocukların tıbbi beslenme tedavisi uygulamalarının merkezinde yer alması çocuklarda malnütrisyon gibi yetersiz enerji alımına veya obezite gibi fazla enerji alımına engel olabilmektedir. Hastaların diyetle uyumlarının takibi ve diyetle çeşitlilik sağlanması açısından çok önemlidir.
3. Kalıtsal metabolik hastalıklarda malnütrisyon, obezite ve bodurluk gibi durumların erken saptanması için antropometrik ölçümler son derecede önemlidir. Hastaların her poliklinik kontrolünde ölçümlerinin alınması ve aynı büyüme eğrisinde değerlendirilmesi hastaların takibi açısından önemlidir. Galaktozemi hastalarının da bu konuda uzman diyetisyenler tarafından düzenli takibi yapılmalıdır.
4. Ailelerin bilgi düzeyinin diyetle uyum ve hastalığın metabolik kontrolü ile ilişkili olduğu bilinmektedir. Ailelerin hastalık, diyet yönetimi ve etiket okuma ile ilgili bilgi düzeyinin artması aynı zamanda çocukların yaşam kalitelerini de arttırabilecektir. Ailelere bu konuda uzman bir diyetisyen tarafından diyet eğitimi verilirken etiket okuma eğitimi de verilmeli, içerik bilgisine sahip olmaları sağlanmalıdır. Gerekirse örnek besin etiketleri üzerinden görsel anlatım sağlanmalıdır.
5. Hastalara verilen diyetler sadece besin ve yasakları üzerinden olmamalı, etiketteki yasaklar ve serbestler de diyet listelerinde yerini almalıdır.
6. Diyetle çeşitliliğin artması ve ailelerin alternatifler konusunda bilinçlendirilmesi çocukların besin ögesi eksikliklerini azaltabilecek, hastalığın metabolik kontrolünü arttırabilecektir.

7. Yapılacak yeni çalışmalarla bu konuda bir strateji oluşturularak hastalığın seyrini doğrudan veya dolaylı olarak etkileyecek bilgi eksiklikleri giderilerek hastaların yaşam kalitesi artırılabilir.
8. Galaktozemide galaktoz kısıtlamasına ilişkin hala bir fikir birliği olmamakla beraber son çalışmalar endojen üretim kaynaklı galaktoz miktarı düşünüldüğünde diyetteki birçok yasağın serbest hala getirilebileceğini göstermektedir. Kısa vadede olumsuz sonuçlar görülmemesine rağmen bu konuda yapılacak uzun vadeli çalışmalara ihtiyaç duyulmaktadır.

6.3. Araştırmanın sınırlılıkları

- Araştırmamız nadir görülen bir hastalık üzerine olduğu için hasta sayımız kısıtlı olmuştur.
- Ülkemizde yaşanan deprem felaketi nedeniyle araştırma olması gerekenden daha geç başlamış ve takipli hasta sayımız azalmıştır.

KAYNAKÇA

1. Timson, D. J. (2016). The molecular basis of galactosemia - Past, present and future. *Gene*, 589(2), 133–141. <https://doi.org/10.1016/J.GENE.2015.06.077>
2. Timson, D. J. (2017). Molecular Genetics of Galactosaemia. *ELS*, 1–8. <https://doi.org/10.1002/9780470015902.A0027224>
3. Demirbas, D., Coelho, A. I., Rubio-Gozalbo, M. E., & Berry, G. T. (2018). Hereditary galactosemia. *Metabolism - Clinical and Experimental*, 83, 188–196. <https://doi.org/10.1016/J.METABOL.2018.01.025>
4. Maratha, A., Stockmann, H., Coss, K. P., Estela Rubio-Gozalbo, M., Knerr, I., Fitzgibbon, M., McVeigh, T. P., Foley, P., Moss, C., Colhoun, H. O., Van Erven, B., Stephens, K., Doran, P., Rudd, P., & Treacy, E. (2016). Classical galactosaemia: novel insights in IgG N-glycosylation and N-glycan biosynthesis. *European Journal of Human Genetics : EJHG*, 24(7), 976–984. <https://doi.org/10.1038/EJHG.2015.254>
5. Holden, H. M., Rayment, I., & Thoden, J. B. (2003). Structure and function of enzymes of the Leloir pathway for galactose metabolism. *The Journal of Biological Chemistry*, 278(45), 43885–43888. <https://doi.org/10.1074/JBC.R300025200>
6. Atik, S. U., Gürsoy, S., Koçkar, T., Önal, H., & Adal, S. E. (2016). Clinical, molecular, and genetic evaluation of galactosemia in Turkish children. *Turk Pediatri Arsivi*, 51(4), 204–209. <https://doi.org/10.5152/TURKPEDIATRIARS.2016.3759>
7. Rubio-Gozalbo, M. E., Haskovic, M., Bosch, A. M., Burnyte, B., Coelho, A. I., Cassiman, D., Couce, M. L., Dawson, C., Demirbas, D., Derks, T., Eyskens, F., Forga, M. T., Grunewald, S., Häberle, J., Hochuli, M., Hubert, A., Huidekoper, H. H., Janeiro, P., Kotzka, J., ... Berry, G. T. (2019). The natural history of classic galactosemia: lessons from the GalNet registry. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1). <https://doi.org/10.1186/S13023-019-1047-Z>

8. Kuiper, A., Grünewald, S., Murphy, E., Coenen, M. A., Eggink, H., Zutt, R., Rubio-Gozalbo, M. E., Bosch, A. M., Williams, M., Derks, T. G. J., Lachmann, R. H. L., Brouwers, M. C. G. J., Janssen, M. C. H., Tijssen, M. A., & de Koning, T. J. (2019). Movement disorders and nonmotor neuropsychological symptoms in children and adults with classical galactosemia. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, *42*(3), 451–458. <https://doi.org/10.1002/JIMD.12054>
9. Welling, L., Bernstein, L. E., Berry, G. T., Burlina, A. B., Eyskens, F., Gautschi, M., Grünewald, S., Gubbels, C. S., Knerr, I., Labrune, P., van der Lee, J. H., MacDonald, A., Murphy, E., Portnoi, P. A., Öunap, K., Potter, N. L., Rubio-Gozalbo, M. E., Spencer, J. B., Timmers, I., ... Bosch, A. M. (2017). International clinical guideline for the management of classical galactosemia: diagnosis, treatment, and follow-up. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, *40*(2), 171–176. <https://doi.org/10.1007/S10545-016-9990-5>
10. Augustin, R. (2010). The protein family of glucose transport facilitators: It's not only about glucose after all. *IUBMB Life*, *62*(5), 315–333. <https://doi.org/10.1002/IUB.315>
11. Fanconi, G. (1933). Marked galactose intolerance (galactose diabetes) in a child with neuronbromatosis Eecklinghausen. *Jahrbuch Fur Kinderheilkunde*, *138*, 1–8.
12. Banford, S., McCorvie, T. J., Pey, A. L., & Timson, D. J. (2021). Galactosemia: Towards Pharmacological Chaperones. *Journal of Personalized Medicine*, *11*(2), 1–15. <https://doi.org/10.3390/JPM11020106>
13. Holton, J. B. (1995). Effects of galactosemia in utero. *European Journal of Pediatrics*, *154*(7 Suppl 2). <https://doi.org/10.1007/BF02143809>
14. Segal, S. (1998). Komrower Lecture. Galactosaemia today: the enigma and the challenge. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, *21*(5), 455–471. <https://doi.org/10.1023/A:1005402618384>
15. Hutchesson, A. C. J., Murdoch-Davis, C., Green, A., Preece, M. A., Allen, J., Holton, J. B., & Rylance, G. (1999). Biochemical monitoring of treatment for galactosaemia: biological variability in metabolite concentrations. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, *22*(2), 139–148. <https://doi.org/10.1023/A:1005493701913>
16. Wehrli, S. L., Berry, G. T., Palmieri, M., Mazur, A., Elsas, L., & Segal, S. (1997). Urinary galactonate in patients with galactosemia: quantitation by nuclear magnetic resonance spectroscopy. *Pediatric Research*, *42*(6), 855–861. <https://doi.org/10.1203/00006450-199712000-00022>
17. Harris, J. (1998). *Developmental neuropsychiatry: assessment, diagnosis and treatment of developmental disorders*, volume II. New York: Oxford University Press.
18. Goppert, F. (1917). *Galactosuria after lactation in congenital familial chronic liver disease*. *54*, 473–477.
19. Ali, S., Khan, R. I., & Azhar, A. (2017). *Galactosemia : A Genetic Disease of Leloir Pathway*. *4*(2), 389–397. www.ijrst.com

20. McCorvie, T. J., & Timson, D. J. (2011). The structural and molecular biology of type I galactosemia: Enzymology of galactose 1-phosphate uridylyltransferase. *IUBMB Life*, 63(9), 694–700. <https://doi.org/10.1002/IUB.511>
21. Flanagan, J. M., McMahon, G., Brendan Chia, S. H., Fitzpatrick, P., Tighe, O., O'Neill, C., Briones, P., Gort, L., Kozak, L., Magee, A., Naughten, E., Radomyska, B., Schwartz, M., Shin, J. S., Strobl, W. M., Tyfield, L. A., Waterham, H. R., Russell, H., Bertorelle, G., ... Croke, D. T. (2009). The role of human demographic history in determining the distribution and frequency of transferase-deficient galactosaemia mutations. *Heredity* 2010 104:2, 104(2), 148–154. <https://doi.org/10.1038/hdy.2009.84>
22. Berry, G. T., Moate, P. J., Reynolds, R. A., Yager, C. T., Ning, C., Boston, R. C., & Segal, S. (2004). The rate of de novo galactose synthesis in patients with galactose-1-phosphate uridylyltransferase deficiency. *Molecular Genetics and Metabolism*, 81(1), 22–30. <https://doi.org/10.1016/J.YMGME.2003.08.026>
23. Schadewaldt, P., Kamalanathan, L., Hammen, H. W., Kotzka, J., & Wendel, U. (2014). Endogenous galactose formation in galactose-1-phosphate uridylyltransferase deficiency. *Archives of Physiology and Biochemistry*, 120(5), 228–239. <https://doi.org/10.3109/13813455.2014.962547>
24. Pyhtila, B. M., Shaw, K. A., Neumann, S. E., & Fridovich-Keil, J. L. (2015). Newborn screening for galactosemia in the united states: looking back, looking around, and looking ahead. *JIMD Reports*, 15, 79–93. https://doi.org/10.1007/8904_2014_302
25. Berry, G. T. (2021). Classic Galactosemia and Clinical Variant Galactosemia. *GeneReviews*®. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1518/>
26. Frederick, A. B., Zinsli, A. M., Carlock, G., Conneely, K., & Fridovich-Keil, J. L. (2018). Presentation, progression, and predictors of ovarian insufficiency in classic galactosemia. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 41(5), 785–790. <https://doi.org/10.1007/s10545-018-0177-0>
27. Crushell, E., Chukwu, J., Mayne, P., Blatny, J., & Treacy, E. P. (2009). Negative screening tests in classical galactosaemia caused by S135L homozygosity. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 32(3), 412–415. <https://doi.org/10.1007/S10545-009-1081-4>
28. Waisbren, S. E., Tran, C., Demirbas, D., Gubbels, C. S., Hsiao, M., Daesety, V., & Berry, G. T. (2021). Transient developmental delays in infants with Duarte-2 variant galactosemia. *Molecular Genetics and Metabolism*, 134(1–2), 132–138. <https://doi.org/10.1016/J.YMGME.2021.07.009>
29. Elsas, L. J. (2001). Prenatal diagnosis of galactose-1-phosphate uridylyltransferase (GALT)-deficient galactosemia. *Prenatal Diagnosis*, 21(4), 302–303. <https://doi.org/10.1002/PD.46>
30. Fernhoff, P. M. (2010). Duarte galactosemia: how sweet is it? *Clinical Chemistry*, 56(7), 1045–1046. <https://doi.org/10.1373/CLINCHEM.2010.147371>
31. Carlock, G., Fischer, S. T., Lynch, M. E., Potter, N. L., Coles, C. D., Epstein, M. P., Mulle, J. G., Kable, J. A., Barrett, C. E., Edwards, S. M., Wilson, E., & Fridovich-Keil,

- J. L. (2019). Developmental outcomes in duarte galactosemia. *Pediatrics*, *143*(1), e20182516. <https://doi.org/10.1542/peds.2018-2516>
32. Ficicioglu, C., Thomas, N., Yager, C., Gallagher, P. R., Husa, C., Mattie, A., Day-Salvatore, D. L., & Forbes, B. J. (2008). Duarte (DG) galactosemia: A pilot study of biochemical and neurodevelopmental assessment in children detected by newborn screening. *Molecular Genetics and Metabolism*, *95*(4), 206–212. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2008.09.005>
33. Berry, G. T., Walter, J., & Fridovich-Keil, J. L. (2016). Disorders of Galactose Metabolism. *Inborn Metabolic Diseases*, 139–147. https://doi.org/10.1007/978-3-662-49771-5_6
34. Karadag, N., Zenciroglu, A., Eminoglu, F. T., Dilli, D., Karagol, B. S., Kundak, A., Dursun, A., Hakan, N., & Okumus, N. (2013). Literature review and outcome of classic galactosemia diagnosed in the neonatal period. *Clinical Laboratory*, *59*(9–10), 1139–1146. <https://doi.org/10.7754/CLIN.LAB.2013.121235>
35. Markovitz, R., Owen, N., Satter, L. F., Kirk, S., Mahoney, D. H., Bertuch, A. A., & Scaglia, F. (2021). Expansion of the clinical phenotype of GALE deficiency. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, *185*(10), 3118–3121. <https://doi.org/10.1002/AJMG.A.62384>
36. Daenzer, J. M. I., Rasmussen, S. A., Patel, S., McKenna, J., & Fridovich-Keil, J. L. (2022). Neonatal GALT gene replacement offers metabolic and phenotypic correction through early adulthood in a rat model of classic galactosemia. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, *45*(2), 203–214. <https://doi.org/10.1002/JIMD.12471>
37. Delnoy, B., Haskovic, M., Vanoevelen, J., Steinbusch, L. K. M., Vos, E. N., Knoops, K., Zimmermann, L. J. I., Noga, M., Lefeber, D. J., Martini, P. G. V., Coelho, A. I., & Rubio-Gozalbo, M. E. (2022). Novel mRNA therapy restores GALT protein and enzyme activity in a zebrafish model of classic galactosemia. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, *45*(4), 748–758. <https://doi.org/10.1002/JIMD.12512>
38. Tyfield, L. A. (2000). Galactosaemia and allelic variation at the galactose-1-phosphate uridylyltransferase gene: a complex relationship between genotype and phenotype. *European Journal of Pediatrics*, *159 Suppl 3*(3). <https://doi.org/10.1007/PL00014404>
39. Mackinnon, S. R., Krojer, T., Foster, W. R., Diaz-Saez, L., Tang, M., Huber, K. V. M., Von Delft, F., Lai, K., Brennan, P. E., Arruda Bezerra, G., & Yue, W. W. (2021). Fragment Screening Reveals Starting Points for Rational Design of Galactokinase 1 Inhibitors to Treat Classic Galactosemia. *ACS Chemical Biology*, *16*(4), 586–595. <https://doi.org/10.1021/ACSCHEMBIO.0C00498>
40. Succio, M., Sacchetti, R., Rossi, A., Parenti, G., & Ruoppolo, M. (2022). Galactosemia: Biochemistry, Molecular Genetics, Newborn Screening, and Treatment. *Biomolecules*, *12*(7). <https://doi.org/10.3390/BIOM12070968>
41. Bosch, A. M. (2006). Classical galactosaemia revisited. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, *29*(4), 516–525. <https://doi.org/10.1007/S10545-006-0382-0>

42. Coelho, A. I., Trabuco, M., Silva, M. J., de Almeida, I. T., Leandro, P., Rivera, I., & Vicente, J. B. (2015). Arginine Functionally Improves Clinically Relevant Human Galactose-1-Phosphate Uridyltransferase (GALT) Variants Expressed in a Prokaryotic Model. *JIMD Reports*, 23, 1–6. https://doi.org/10.1007/8904_2015_420
43. Kotb, M. A., Mansour, L., William Shaker Basanti, C., El Garf, W., Ali, G. I. Z., Mostafa El Sorogy, S. T., Kamel, I. E. M., & Kamal, N. M. (2018). Pilot study of classic galactosemia: Neurodevelopmental impact and other complications urge neonatal screening in Egypt. *Journal of Advanced Research*, 12, 39–45. <https://doi.org/10.1016/J.JARE.2018.02.001>
44. Kikuchi, A., Wada, Y., Ohura, T., & Kure, S. (2021). The Discovery of GALM Deficiency (Type IV Galactosemia) and Newborn Screening System for Galactosemia in Japan. *International Journal of Neonatal Screening*, 7(4). <https://doi.org/10.3390/IJNS7040068>
45. Rubio-Gozalbo, M. E., Derks, B., Das, A. M., Meyer, U., Möslinger, D., Couce, M. L., Empain, A., Ficicioglu, C., Juliá Palacios, N., De Los Santos De Pelegrin, M. M., Rivera, I. A., Scholl-Bürgi, S., Bosch, A. M., Cassiman, D., Demirbas, D., Gautschi, M., Knerr, I., Labrune, P., Skouma, A., ... Berry, G. T. (2021). Galactokinase deficiency: lessons from the GalNet registry. *Genetics in Medicine : Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 23(1), 202–210. <https://doi.org/10.1038/S41436-020-00942-9>
46. Stroek, K., Bouva, M. J., Schielen, P. C. J. I., Vaz, F. M., Heijboer, A. C., de Jonge, R., Boelen, A., & Bosch, A. M. (2018). Recommendations for newborn screening for galactokinase deficiency: A systematic review and evaluation of Dutch newborn screening data. *Molecular Genetics and Metabolism*, 124(1), 50–56. <https://doi.org/10.1016/J.YMGME.2018.03.008>
47. Cordeiro, C., Garcia, P., Coelho, D., & Oliva, M. (2021). Galactokinase deficiency: a treatable cause of bilateral cataracts. *BMJ Case Reports*, 14(6). <https://doi.org/10.1136/BCR-2021-242227>
48. Openo, K. K., Schulz, J. M., Vargas, C. A., Orton, C. S., Epstein, M. P., Schnur, R. E., Scaglia, F., Berry, G. T., Gottesman, G. S., Ficicioglu, C., Slonim, A. E., Schroer, R. J., Yu, C., Rangel, V. E., Keenan, J., Lamance, K., & Fridovich-Keil, J. L. (2006). Epimerase-deficiency galactosemia is not a binary condition. *American Journal of Human Genetics*, 78(1), 89–102. <https://doi.org/10.1086/498985>
49. Frederick, A. B., Cutler, D. J., & Fridovich-Keil, J. L. (2017). Rigor of non-dairy galactose restriction in early childhood, measured by retrospective survey, does not associate with severity of five long-term outcomes quantified in 231 children and adults with classic galactosemia. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 40(6), 813–821. <https://doi.org/10.1007/S10545-017-0067-X>
50. Seo, A., Gulsuner, S., Pierce, S., Ben-Harosh, M., Shalev, H., Walsh, T., Krasnov, T., Dgany, O., Doulatov, S., Tamary, H., Shimamura, A., & King, M. C. (2019). Inherited thrombocytopenia associated with mutation of UDP-galactose-4-epimerase (GALE). *Human Molecular Genetics*, 28(1), 133–142. <https://doi.org/10.1093/HMG/DDY334>

51. Shaw, K. A., Mulle, J. G., Epstein, M. P., & Fridovich-Keil, J. L. (2017). Gastrointestinal Health in Classic Galactosemia. *JIMD Reports*, 33, 27–32. https://doi.org/10.1007/8904_2016_575
52. Demirbas, D., Huang, X., Daesety, V., Feenstra, S., Haskovic, M., Qi, W., Gubbels, C. S., Hecht, L., Levy, H. L., Waisbren, S. E., & Berry, G. T. (2019). The ability of an LC-MS/MS-based erythrocyte GALT enzyme assay to predict the phenotype in subjects with GALT deficiency. *Molecular Genetics and Metabolism*, 126(4), 368–376. <https://doi.org/10.1016/J.YMGME.2019.01.016>
53. Wada, Y., Kikuchi, A., Arai-Ichinoi, N., Sakamoto, O., Takezawa, Y., Iwasawa, S., Niihori, T., Nyuzuki, H., Nakajima, Y., Ogawa, E., Ishige, M., Hirai, H., Sasai, H., Fujiki, R., Shirota, M., Funayama, R., Yamamoto, M., Ito, T., Ohara, O., ... Kure, S. (2019). Biallelic GALM pathogenic variants cause a novel type of galactosemia. *Genetics in Medicine : Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 21(6), 1286–1294. <https://doi.org/10.1038/S41436-018-0340-X>
54. Iwasawa, S., Kikuchi, A., Wada, Y., Arai-Ichinoi, N., Sakamoto, O., Tamiya, G., & Kure, S. (2019). The prevalence of GALM mutations that cause galactosemia: A database of functionally evaluated variants. *Molecular Genetics and Metabolism*, 126(4), 362–367. <https://doi.org/10.1016/J.YMGME.2019.01.018>
55. Timson, D. J. (2019). Type IV galactosemia. *Genetics in Medicine : Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 21(6), 1283–1285. <https://doi.org/10.1038/S41436-018-0359-Z>
56. Banford, S., & Timson, D. J. (2021). The structural and molecular biology of type IV galactosemia. *Biochimie*, 183, 13–17. <https://doi.org/10.1016/J.BIOCHI.2020.11.001>
57. Beutler, E., & Baluda, M. C. (1966). A simple spot screening test for galactosemia. *The Journal of Laboratory and Clinical Medicine*, 68(1), 137–141. <https://doi.org/10.5555/URI:PII:0022214366900655>
58. Loeber, J. G., Platis, D., Zetterström, R. H., Almashanu, S., Boemer, F., Bonham, J. R., Borde, P., Brincat, I., Cheillan, D., Dekkers, E., Dimitrov, D., Fingerhut, R., Franzson, L., Groselj, U., Hougaard, D., Knapkova, M., Kocova, M., Kotori, V., Kozich, V., ... Schielen, P. C. J. I. (2021). Neonatal Screening in Europe Revisited: An ISNS Perspective on the Current State and Developments Since 2010. *International Journal of Neonatal Screening*, 7(1), 15. <https://doi.org/10.3390/IJNS7010015>
59. Ohlsson, A., Guthenberg, C., & von Döbeln, U. (2012). Galactosemia screening with low false-positive recall rate: The Swedish experience. *JIMD Reports*, 2, 113–117. https://doi.org/10.1007/8904_2011_59/COVER
60. Kotb, M. A., Mansour, L., & Shamma, R. A. (2019). Screening for galactosemia: is there a place for it? *International Journal of General Medicine*, 12, 193. <https://doi.org/10.2147/IJGM.S180706>
61. Bahadori, A., Kuhlmann, B., Debray, D., Franchi-Abella, S., Wacker, J., Beghetti, M., Wildhaber, B. E., & McLin, V. A. (2022). Presentation of Congenital Portosystemic

- Shunts in Children. *Children (Basel, Switzerland)*, 9(2).
<https://doi.org/10.3390/CHILDREN9020243>
62. Novelli, G., & Reichardt, J. K. V. (2000). Molecular Basis of Disorders of Human Galactose Metabolism: Past, Present, and Future. *Molecular Genetics and Metabolism*, 71(1–2), 62–65. <https://doi.org/10.1006/MGME.2000.3073>
 63. Pasquali, M., Yu, C., & Coffee, B. (2018). Laboratory diagnosis of galactosemia: A technical standard and guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genetics in Medicine*, 20(1), 3–11. <https://doi.org/10.1038/gim.2017.172>
 64. Viggiano, E., Marabotti, A., Politano, L., & Burlina, A. (2018). Galactose-1-phosphate uridylyltransferase deficiency: A literature review of the putative mechanisms of short and long-term complications and allelic variants. *Clinical Genetics*, 93(2), 206–215. <https://doi.org/10.1111/CGE.13030>
 65. Pyhtila, B. M., Shaw, K. A., Neumann, S. E., & Fridovich-Keil, J. L. (2015). Newborn Screening for Galactosemia in the United States: Looking Back, Looking Around, and Looking Ahead. *JIMD Reports*, 15, 79. https://doi.org/10.1007/8904_2014_302
 66. Fridovich-Keil, J., Bean, L., He, M., & Schroer, R. (2021). Epimerase Deficiency Galactosemia. *GeneReviews®*. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK51671/>
 67. Wada, Y., Kikuchi, A., Arai-Ichinoi, N., Sakamoto, O., Takezawa, Y., Iwasawa, S., Niihori, T., Nyuzuki, H., Nakajima, Y., Ogawa, E., Ishige, M., Hirai, H., Sasai, H., Fujiki, R., Shirota, M., Funayama, R., Yamamoto, M., Ito, T., Ohara, O., ... Kure, S. (2019). Biallelic GALM pathogenic variants cause a novel type of galactosemia. *Genetics in Medicine : Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 21(6), 1286–1294. <https://doi.org/10.1038/S41436-018-0340-X>
 68. Yazici, H., Canda, E., Altinok, Y. A., Ucar, S. K., & Coker, M. (2021). Two siblings with galactose mutarotase deficiency: Clinical differences. *JIMD Reports*, 63(1), 25–28. <https://doi.org/10.1002/JMD2.12263>
 69. Bosch, A. M. (2011). Classic galactosemia: dietary dilemmas. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 34(2), 257. <https://doi.org/10.1007/S10545-010-9157-8>
 70. Merritt, R. J., & Jenks, B. H. (2004). Safety of soy-based infant formulas containing isoflavones: the clinical evidence. *The Journal of Nutrition*, 134(5). <https://doi.org/10.1093/JN/134.5.1220S>
 71. Turck, D. (2007). Soy protein for infant feeding: What do we know? *Current Opinion in Clinical Nutrition and Metabolic Care*, 10(3), 360–365. <https://doi.org/10.1097/MCO.0B013E3280FA821B>
 72. Zlatunich, C. O., & Packman, S. (2005). Galactosaemia: Early treatment with an elemental formula. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 28(2), 163–168. <https://doi.org/10.1007/S10545-005-5516-2>
 73. Ficicioglu, C., Hussa, C., Yager, C., & Segal, S. (2008). Effect of galactose free formula on galactose-1-phosphate in two infants with classical galactosemia. *European Journal*

- of *Pediatrics*, 167(5), 595–596. <https://doi.org/10.1007/S00431-007-0520-1/FIGURES/1>
74. Schweitzer-Krantz, S. (2003). Early diagnosis of inherited metabolic disorders towards improving outcome: The controversial issue of galactosaemia. *European Journal of Pediatrics, Supplement*, 162(1), S50–S53. <https://doi.org/10.1007/S00431-003-1352-2/FIGURES/1>
 75. Berry, G. T. (2012). Galactosemia: When is it a newborn screening emergency? *Molecular Genetics and Metabolism*, 106(1), 7–11. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2012.03.007>
 76. Gross, K. C., & Acosta, P. B. (1991). Fruits and vegetables are a source of galactose: implications in planning the diets of patients with galactosaemia. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 14(2), 253–258. <https://doi.org/10.1007/BF01800599>
 77. Berry, G. T., Palmieri, M., Gross, K. C., Acosta, P. B., Henstenburg, J. A., Mazur, A., Reynolds, R., & Segal, S. (1993). The effect of dietary fruits and vegetables on urinary galactitol excretion in galactose-1-phosphate uridyltransferase deficiency. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 16(1), 91–100. <https://doi.org/10.1007/BF00711320>
 78. Bosch, A. M., Bakker, H. D., Wenniger-Prick, L. J. M. D. B., Wanders, R. J. A., & Wijburg, F. A. (2004). High tolerance for oral galactose in classical galactosaemia: dietary implications. *Archives of Disease in Childhood*, 89(11), 1034–1036. <https://doi.org/10.1136/ADC.2003.037671>
 79. Jumbo-Lucioni, P. P., Garber, K., Kiel, J., Baric, I., Berry, G. T., Bosch, A., Burlina, A., Chiesa, A., Pico, M. L. C., Estrada, S. C., Henderson, H., Leslie, N., Longo, N., Morris, A. A. M., Ramirez-Farias, C., Schweitzer-Krantz, S., Silao, C. L. T., Vela-Amieva, M., Waisbren, S., & Fridovich-Keil, J. L. (2012). Diversity of approaches to classic galactosemia around the world: a comparison of diagnosis, intervention, and outcomes. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 35(6), 1037. <https://doi.org/10.1007/S10545-012-9477-Y>
 80. Van Calcar, S. C., Bernstein, L. E., Rohr, F. J., Scaman, C. H., Yannicelli, S., & Berry, G. T. (2014). A re-evaluation of life-long severe galactose restriction for the nutrition management of classic galactosemia. *Molecular Genetics and Metabolism*, 112(3), 191–197. <https://doi.org/10.1016/J.YMGME.2014.04.004>
 81. Huidekoper, H. H., Bosch, A. M., Van Der Crabben, S. N., Sauerwein, H. P., Ackermans, M. T., & Wijburg, F. A. (2005). Short-term exogenous galactose supplementation does not influence rate of appearance of galactose in patients with classical galactosemia. *Molecular Genetics and Metabolism*, 84(3), 265–272. <https://doi.org/10.1016/J.YMGME.2004.09.013>
 82. Fridovich-Keil, J. L., Gambello, M. J., Singh, R. H., & Sharer, J. D. (2020). Duarte Variant Galactosemia. *GeneReviews*®. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK258640/>

83. Fry, S. C. (2010). Cell Wall Polysaccharide Composition and Covalent Crosslinking. *Annual Plant Reviews, Plant Polysaccharides: Biosynthesis and Bioengineering*, 41, 1–42. <https://doi.org/10.1002/9781444391015.CH1>
84. Kotake, T., Dina, S., Konishi, T., Kaneko, S., Igarashi, K., Samejima, M., Watanabe, Y., Kimura, K., & Tsumuraya, Y. (2005). Molecular Cloning of a β -Galactosidase from Radish That Specifically Hydrolyzes β -(1 \rightarrow 3)- and β -(1 \rightarrow 6)-Galactosyl Residues of Arabinogalactan Protein. *Plant Physiology*, 138(3), 1563–1576. <https://doi.org/10.1104/PP.105.062562>
85. Hartnett, C., Kim, H. O., & Scaman, C. H. (2007). Effect of Processing on Galactose In Selected Fruits. *Https://Doi.Org/10.3148/68.1.2007.46*, 68(1), 46–50. <https://doi.org/10.3148/68.1.2007.46>
86. Moy, Y. S., & Chou, C. C. (2010). Changes in the Contents of Sugars and Organic Acids during the Ripening and Storage of Sufu, a Traditional Oriental Fermented Product of Soybean Cubes. *Journal of Agricultural and Food Chemistry*, 58(24), 12790–12793. <https://doi.org/10.1021/JF1033653>
87. Price, J. L. (2020). Clinical Paediatric Dietetics, 5th Edition. *Clinical Paediatric Dietetics, 5th Edition*. <https://www.wiley.com/en-us/Clinical+Paediatric+Dietetics%2C+5th+Edition-p-9781119467298>
88. Van Calcar, S. C., Bernstein, L. E., Rohr, F. J., Yannicelli, S., Berry, G. T., & Scaman, C. H. (2014). Galactose content of legumes, caseinates, and some hard cheeses: Implications for diet treatment of classic galactosemia. *Journal of Agricultural and Food Chemistry*, 62(6), 1397–1402. https://doi.org/10.1021/JF404995A/ASSET/IMAGES/MEDIUM/JF-2013-04995A_0002.GIF
89. Panis, B., Forget, P. P., Van Kroonenburgh, M. J. P. G., Vermeer, C., Menheere, P. P., Nieman, F. H., & Rubio-Gozalbo, M. E. (2004). Bone metabolism in galactosemia. *Bone*, 35(4), 982–987. <https://doi.org/10.1016/J.BONE.2004.06.004>
90. Pekcan, G., & Baysal, A. (2014). *Beslenme Durumunun Saptanması* (Hatiboğlu Yayınevi).
91. Ashwell, M., & Gibson, S. (2016). Waist-to-height ratio as an indicator of “early health risk”: simpler and more predictive than using a “matrix” based on BMI and waist circumference. *BMJ Open*, 6(3). <https://doi.org/10.1136/BMJOPEN-2015-010159>
92. Ashwell, M., & Hsieh, S. D. (2005). Six reasons why the waist-to-height ratio is a rapid and effective global indicator for health risks of obesity and how its use could simplify the international public health message on obesity. *International Journal of Food Sciences and Nutrition*, 56(5), 303–307. <https://doi.org/10.1080/09637480500195066>
93. Rehber, B. (n.d.). *Türkiye Beslenme Rehberi (TÜBER)-2022*. Sağlık Bakanlığı, Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Yayın No:1031, Ankara 2022. https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/saglikli-beslenme-ve-hareketli-hayat-db/Dokumanlar/Rehberler/Turkiye_Beslenme_Rehber_TUBER_2022_min.pdf

94. Tıp Fakültesi Biyoistatistik Anabilim Dalı, Ü., Uzman, B., Müdürlü, İ., Ruh Sa, ü, Müdürlü, fiube, Sa, H., Üniversitesi Sa, E., Bilimleri Fakültesi Beslenme ve Diyetetik Bölümü, İ., Diyetisyen, D., Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, E., Sa, Ç., Hastalıklar Uzmanı, ve, Üniversitesi Halil Bayraktar Sa, E., Meslek Yüksekokulu, İ., Hemflore, D., Kocasinan Sa, ü, Gurup Baflkanl, İ., Üniversitesi Tıp Fakültesi Halk Sa, E., Dalı, A., ... Mümtaz, M. (2011). 0-18 yaş çocuk ve adolesanlarda büyüme eğrileri Growth charts for 0-18 year old children and adolescents. *Nihal Hatipođlu*, 15(3), 14. <https://doi.org/10.2399/tahd.11.112>
95. Varni, J. W., Seid, M., & Rode, C. A. (1999). The PedsQL: measurement model for the pediatric quality of life inventory. *Medical Care*, 37(2), 126–139. <https://doi.org/10.1097/00005650-199902000-00003>
96. Çakin Memik, N., Ağaođlu, B., Coşkun, A., Üneri, Ö. Ş., & Karakaya, I. (2007). [The validity and reliability of the Turkish Pediatric Quality of Life Inventory for children 13-18 years old]. *Türk Psikiyatri Dergisi = Turkish Journal of Psychiatry*, 18(4), 353–363. <https://europepmc.org/article/med/18066726>
97. Coelho, A. I., Rubio-Gozalbo, M. E., Vicente, J. B., & Rivera, I. (2017). Sweet and sour: an update on classic galactosemia. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 40(3), 325–342. <https://doi.org/10.1007/S10545-017-0029-3>
98. Atik, S. U., Gürsoy, S., Koçkar, T., Önal, H., & Adal, S. E. (2016). Clinical, molecular, and genetic evaluation of galactosemia in Turkish children. *Türk Pediatri Arsivi*, 51(4), 204–209. <https://doi.org/10.5152/TURKPEDIATRIARS.2016.3759>
99. Öztürk, Y., Erdur, B., & Tokgöz, Y. (2010). Klasik Galaktozemili Olgularda Klinik Özellikler. *Türkiye Klinikleri Pediatri Dergisi*, 19(1), 16–19. <https://www.turkiyeklinikleri.com/article/tr-klasik-galaktozemili-olgularda-klinik-ozellikler-57314.html>
100. Öztürk, A. (2012). Türk Çocuklarında Üst Orta Kol Çevresi Referansları. *Türkiye Klinikleri Pediatrik Bilimler - Özel Konular*, 8(4), 52–53. <https://www.turkiyeklinikleri.com/article/tr-turk-cocuklarinda-ust-orta-kol-cevresi-referanslari-64276.html>
101. Perrin, E. C., & Gerrity, P. S. (1984). Development of Children With a Chronic Illness. *Pediatric Clinics of North America*, 31(1), 19–31. [https://doi.org/10.1016/S0031-3955\(16\)34533-3](https://doi.org/10.1016/S0031-3955(16)34533-3)
102. Yoo, E. G. (2016). Waist-to-height ratio as a screening tool for obesity and cardiometabolic risk. *Korean Journal of Pediatrics*, 59(11), 425. <https://doi.org/10.3345/KJP.2016.59.11.425>
103. Solmaz, S. (2004). *TTB Sürekli Tıp Eğitimi Dergisi (STED) Şubat 2004*.
104. Ozturk, A., Budak, N., Cicek, B., Mazicioglu, M. M., Bayram, F., & Kurtoglu, S. (2009). Cross-sectional reference values for mid-upper arm circumference, triceps skinfold thickness and arm fat area of Turkish children and adolescents. *International Journal of Food Sciences and Nutrition*, 60(4), 267–281. <https://doi.org/10.1080/09637480701663854>

105. Emin Yıldız M., (2023). T.C. Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Uzmanlık Tezi. *3-17 Yaş Akut Ve Kronik Malnütrisyonlu Hastalarda El Kavrama Gücünün Değerlendirilmesi*.
106. Androutsos, O., Grammatikaki, E., Moschonis, G., Roma-Giannikou, E., Chrousos, G. P., Manios, Y., & Kanaka-Gantenbein, C. (2012). Neck circumference: a useful screening tool of cardiovascular risk in children. *Pediatric Obesity*, 7(3), 187–195. <https://doi.org/10.1111/J.2047-6310.2012.00052.X>
107. Vegni, E., Fiori, L., Riva, E., Giovannini, M., & Moja, E. A. (2010). How individuals with phenylketonuria experience their illness: an age-related qualitative study. *Child: Care, Health and Development*, 36(4), 539–548. <https://doi.org/10.1111/J.1365-2214.2009.01000.X>
108. Taddeo, D., Egedy, M., & Frappier, J. Y. (2008). Adherence to treatment in adolescents. *Paediatrics & Child Health*, 13(1), 19. <https://doi.org/10.1093/PCH/13.1.19>
109. Küçükkasap T., Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Yönetmeliğinin Diyetetik Programı İçin Öngördüğü Yüksek Lisans Tezi Olarak Hazırlanmıştır, D., & Köksal, G. (2006). *Fenilketonüride Ailenin Bilgi Düzeyinin Hastalığın Metabolik Kontrolü Üzerine Etkisinin Araştırılması ve Uygun Bir Eğitim Modeli Geliştirme*.
110. Boyer, S. W., Barclay, L. J., & Burrage, L. C. (2015). Inherited Metabolic Disorders: Aspects of Chronic Nutritional Management. *Nutrition in Clinical Practice : Official Publication of the American Society for Parenteral and Enteral Nutrition*, 30(4), 502. <https://doi.org/10.1177/0884533615586201>
111. Filidou, E., & Kolios, G. (2021). Probiotics in Intestinal Mucosal Healing: A New Therapy or an Old Friend? *Pharmaceuticals*, 14(11). <https://doi.org/10.3390/PH14111181>
112. Braun, K. V. E., Erler, N. S., Kieft-de Jong, J. C., Jaddoe, V. W. V., van den Hooven, E. H., Franco, O. H., & Voortman, T. (2016). Dietary Intake of Protein in Early Childhood Is Associated with Growth Trajectories between 1 and 9 Years of Age. *The Journal of Nutrition*, 146(11), 2361–2367. <https://doi.org/10.3945/JN.116.237164>
113. Rivera, J. A., Hotz, C., González-Cossío, T., Neufeld, L., & García-Guerra, A. (2003). The Effect of Micronutrient Deficiencies on Child Growth: A Review of Results from Community-Based Supplementation Trials. *The Journal of Nutrition*, 133(11), 4010S-4020S. <https://doi.org/10.1093/JN/133.11.4010S>
114. Francini-Pesenti, F., Gugelmo, G., Lenzini, L., & Vitturi, N. (2020). Nutrient Intake and Nutritional Status in Adult Patients with Inherited Metabolic Diseases Treated with Low-Protein Diets: A Review on Urea Cycle Disorders and Branched Chain Organic Acidemias. *Nutrients* 2020, Vol. 12, Page 3331, 12(11), 3331. <https://doi.org/10.3390/NU12113331>
115. Dørup, I., & Clausen, T. (1991). Effects of magnesium and zinc deficiencies on growth and protein synthesis in skeletal muscle and the heart. *British Journal of Nutrition*, 66(3), 493–504. <https://doi.org/10.1079/BJN19910050>

116. Kaufman, F. R., Loro, M. L., Azen, C., Wenz, E., & Gilsanz, V. (1993). Effect of hypogonadism and deficient calcium intake on bone density in patients with galactosemia. *The Journal of Pediatrics*, *123*(3), 365–370. [https://doi.org/10.1016/S0022-3476\(05\)81733-0](https://doi.org/10.1016/S0022-3476(05)81733-0)
117. Infante, D., & Tormo, R. (2000). Risk of inadequate bone mineralization in diseases involving long-term suppression of dairy products. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*, *30*(3), 310–313. <https://doi.org/10.1097/00005176-200003000-00018>
118. Black, R. E., Williams, S. M., Jones, L. E., & Goulding, A. (2002). Children who avoid drinking cow milk have low dietary calcium intakes and poor bone health. *American Journal of Clinical Nutrition*, *76*(3), 675–680. <https://doi.org/10.1093/ajcn/76.3.675>
119. Bekhof, J., Van Spronsen, F. J., Crone, M. R., Van Rijn, M., Oudshoorn, C. G. M., & Verkerk, P. H. (2003). Influence of knowledge of the disease on metabolic control in phenylketonuria. *European Journal of Pediatrics*, *162*(6), 440–442. <https://doi.org/10.1007/S00431-003-1197-8>
120. Ozel, H. G., Kucukkasap, T., Koksall, G., Sivri, H. S. K., Dursun, A., Tokatli, A., & Coskun, T. (2008). Does maternal knowledge impact blood phenylalanine concentration in Turkish children with phenylketonuria? *Journal of Inherited Metabolic Disease*, *31 Suppl 2*(SUPPL. 2). <https://doi.org/10.1007/S10545-008-0775-3>
121. Vieira, T. A., Nalin, T., Krug, B. C., Bittar, C. M., Netto, C. B. O., & Schwartz, I. V. D. (2019). Adherence to Treatment of Phenylketonuria: A Study in Southern Brazilian Patients. *Journal of Inborn Errors of Metabolism and Screening*, *3*(January-December), e140006. <https://doi.org/10.1177/2326409815579861>
122. Akkuş Y., Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji-Onkoloji Eğitim Araştırma Hastanesi, S., Gelişim Birimi, Ç., Yıldız Akkuş, S., Bütün Ayhan, A., Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji-Onkoloji Eğitim Araştırma Hastanesi, A., & Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Çocuk Gelişimi Bölümü, A. (2020). Kronik Hastalığı Olan Çocukların Davranışlarının ve Yaşam Kalitelerinin İncelenmesi. *Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi*, *14*(2), 129–135. <https://doi.org/10.12956/tjpd.2018.394>
123. Ayşe Ersun, A. G., Doç, Y., Bolişik, B., Fakültesi, E. Ü. H., Sağlığı, Ç., & Hemş, H. A. (2012). Çocuğun Kendi Hastalığına Yönelik Tutumu Ölçeği Türkçe Formu Geçerlik ve Güvenirliği Validity And Reliability Of The Turkish Adaptation Of The Child Attitude Toward Illness Scale. *Ege Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi Dergisi*, *28*(1), 37–45.
124. Den Oudsten, B. L., Van Heck, G. L., Van der Steeg, A. F. W., Roukema, J. A., & De Vries, J. (2009). The WHOQOL-100 has good psychometric properties in breast cancer patients. *Journal of Clinical Epidemiology*, *62*(2), 195–205. <https://doi.org/10.1016/j.jclinepi.2008.03.006>
125. Eylül, D., Hemşirelik, Ü., Dergisi, Y. E., Öztürk, C., & Ayar, D. (2013). Tip 1 Diabetes Mellitus'lu Çocuklarda Yaşam Kalitesi ve Önemi. *Dokuz Eylül Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi Elektronik Dergisi*, *6*(2), 99–101. <https://dergipark.org.tr/tr/pub/deuhfed/issue/46814/587063>

126. Abuhandan, M., Kandemir, H., Güzel, B., Kaya, C., & Karababa, F. (2013). Büyüme ağrısı olan çocukların yaşam kaliteleri ve psikiyatrik özellikleri Türkçe. *Harran Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi*, *10*(3), 102–107. <https://dergipark.org.tr/tr/pub/hutfd/issue/49696/637173>
127. McClellan, C. B., Schatz, J., Sanchez, C., & Roberts, C. W. (2008). Validity of the Pediatric Quality Of Life Inventory for youth with sickle cell disease. *Journal of Pediatric Psychology*, *33*(10), 1153–1162. <https://doi.org/10.1093/JPEPSY/JSN036>
128. Storch, E., Keeley, M., Merlo, L., Jacob, M., Correia, C., & Weinstein, D. (2008). Psychosocial functioning in youth with glycogen storage disease type I. *Journal of Pediatric Psychology*, *33*(7), 728–738. <https://doi.org/10.1093/JPEPSY/JSN017>
129. Garber, J. (1984). Classification of Childhood Psychopathology: A Developmental Perspective. *Child Development*, *55*(1), 30. <https://doi.org/10.2307/1129833>
130. Bosch, A. M., Maurice-Stam, H., Wijburg, F. A., & Grootenhuys, M. A. (2009). Remarkable differences: the course of life of young adults with galactosaemia and PKU. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, *32*(6), 706–712. <https://doi.org/10.1007/S10545-009-1253-2>
131. Gubbels, C. S., Maurice-Stam, H., Berry, G. T., Bosch, A. M., Waisbren, S., Rubio-Gozalbo, M. E., & Grootenhuys, M. A. (2011). Psychosocial developmental milestones in men with classic galactosemia. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, *34*(2), 415. <https://doi.org/10.1007/S10545-011-9290-Z>
132. Randall, J. A., Sutter, C., Raither, L., Wang, S., Bailey, E., Perfetti, R., Shendelman, S., & Burbridge, C. (2023). Understanding the patient experience of Classic Galactosemia in pediatric and adult patients: increased disease burden, challenges with daily living, and how they evolve over time. *Journal of Patient-Reported Outcomes*, *7*(1), 1–13. <https://doi.org/10.1186/S41687-023-00635-2/FIGURES/6>
133. Rubio-Gozalbo, M. E., Gubbels, C. S., Bakker, J. A., Menheere, P. P. C. A., Wodzig, W. K. W. H., & Land, J. A. (2010). Gonadal function in male and female patients with classic galactosemia. *Human Reproduction Update*, *16*(2), 177–188. <https://doi.org/10.1093/HUMUPD/DMP038>
134. Liu, W., Lin, R., Liu, W., Guo, Z., Xiong, L., Li, B., Cheng, K. K., Adab, P., & Pallan, M. (2016). Relationship between weight status and health-related quality of life in Chinese primary school children in Guangzhou: A cross-sectional study. *Health and Quality of Life Outcomes*, *14*(1), 1–8. <https://doi.org/10.1186/S12955-016-0567-7/TABLES/5>
135. Gonzalez Briceno, L. G., Viaud, M., Beltrand, J., Flechtner, I., Dassa, Y., Samara-Boustani, D., Thalassinou, C., Pauwels, C., Busiah, K., Pinto, G., Jaquet, D., & Polak, M. (2019). Improved General and Height-Specific Quality of Life in Children With Short Stature After 1 Year on Growth Hormone. *The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, *104*(6), 2103–2111. <https://doi.org/10.1210/JC.2018-02523>

136. Kyle, U. G., Shekerdemian, L. S., & Coss-Bu, J. A. (2015). Growth Failure and Nutrition Considerations in Chronic Childhood Wasting Diseases. *Nutrition in Clinical Practice*, 30(2), 227–238. <https://doi.org/10.1177/0884533614555234>
137. Zeballos, E., & Todd, J. E. (2020). The effects of skipping a meal on daily energy intake and diet quality. *Public Health Nutrition*, 23(18), 3346. <https://doi.org/10.1017/S1368980020000683>
138. Welch, M., Rosenberg, L., Nagorny, K., Chowdhury, U., Bubis, S., & Begdache, L. (2023). The impact of skipping a meal on perceived stress and mental distress. <https://doi.org/10.1152/Physiol.2023.38.S1.5729675>, 38(S1). <https://doi.org/10.1152/PHYSIOL.2023.38.S1.5729675>
139. Anderson, L. (2020). Skipping meals is associated with symptoms of anxiety and depression in a nationally representative sample of older adults. *The American Journal of Geriatric Psychiatry*, 28(4), S128–S129. <https://doi.org/10.1016/J.JAGP.2020.01.160>
140. Bik-Multanowski, M., Didycz, B., Mozrzymas, R., Nowacka, M., Kaluzny, L., Cichy, W., Schneiberg, B., Amilkiewicz, J., Bilar, A., Gizewska, M., Lange, A., Starostecka, E., Chrobot, A., Wojcicka-Bartłomiejczyk, B. I., & Milanowski, A. (2008). Quality of life in noncompliant adults with phenylketonuria after resumption of the diet. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 31 Suppl 2(SUPPL. 2). <https://doi.org/10.1007/S10545-008-0978-7>
141. Mackner, L. M., Mcgrath, A. M., & Stark, L. J. (2001). Dietary recommendations to prevent and manage chronic pediatric health conditions: adherence, intervention, and future directions. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics : JDBP*, 22(2), 130–143. <https://doi.org/10.1097/00004703-200104000-00008>

EKLER

EK1. Etik Kurul Kararı

T.C.
HASAN KALYONCU ÜNİVERSİTESİ
Sağlık Bilimleri
Girişimsel Olmayan Araştırmalar Etik Kurul Kararı

Karar No : 2023/37
Karar Tarihi : 31.3.2023

Sayın Ayşe ÜNLÜ,

“Galaktozemili Çocuk ve Ergenlerde Ailenin Hastalık ve Besin Etiketi Okuma Bilgilerinin Çocukların Beslenme Durumları ve Yaşam Kalitesi İle İlişkisi” konulu çalışmanızın girişimsel olmayan araştırmalar etik kurul kararı uyarınca uygun olduğuna;

Oy birliği ile karar verilmiştir.

EK2. Kurum İzni

Araştırma İzni Dilekçesi

13.03.2023

Çukurova Üniversitesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları ve Beslenme Bilim Dalı'na

Hasan Kalyoncu Üniversitesi Beslenme ve Diyetetik bölümü yüksek lisans öğrencisiyim. “Galaktozemili Çocuk ve Ergenlerde Ailenin Hastalık ve Besin Etiket Okuma Bilgilerinin Çocukların Beslenme Durumları ve Yaşam Kalitesi ile İlişkisi” konusunda Çukurova Üniversitesi Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı'nda yürütecek olduğum tez çalışması için kurumunuzda takipli Galaktozemi tanılı gönüllü hastalar ile çalışmak için izninizi talep ediyorum.

Gereğini bilgilerinize arz ederim.

Dyt. Sema Üveyik

TOPLANTI SAYISI	KARAR SAYISI	TOPLANTI TARİHİ
2	2	14.03.2023

Çocuk Metabolizma Hastalıkları ve Beslenme Bilim Dalı Akademik Kurulu Olağan Toplantısı, aşağıda belirtilen gündem ile 14.03.2023 tarihinde saat 15:00'te Prof. Dr. H. Neslihan ÖNENLİ MUNGAN başkanlığında, Bilim Dalı Başkanlığı odası'nda yaptığı toplantıda gündem maddeleri görüşüldükten sonra aşağıdaki kararlar alınmıştır.

Gündem:

2- Diyetisyen Sema Üveyik'in Yüksek Lisans Tezi Hk.

Karar No 2) Çukurova Üniversitesi Hastanesi bünyesinde Çocuk Beslenme ve Diyet biriminde çalışan Sema Üveyik'in 'Galaktozemili çocuk ve ergenlerde ailenin hastalık ve besin etiketi okuma bilgilerinin çocukların beslenme durumları ve yaşam kalitesi ile ilişkisi' konulu yüksek lisans tez çalışmasının Çocuk Metabolizma Polikliniğinde Galaktozemi tanısı ile takip edilen hastalarda yürütülmesinin uygun olduğuna oy birliği ile karar verilmiştir.

EK3. Veri Toplama ve Gönüllüleri Bilgilendirme Formu

GÖNÜLLÜLERİ BİLGİLENDİRME VE OLUR (RIZA) FORMU

Sayın katılımcı,

Ben Diyetisyen Sema ÜVEYİK, Çukurova Üniversitesi Hastanesi Pediatrik Metabolizma Polikliniğinde takipli Galaktozemili hastaların ailelerinin bilgi düzeyini ölçmek ve bunun çocukların beslenme durumu, yaşam kalitesi üzerine etkisini incelemek amacıyla bir anket çalışması yapıyoruz. Bu yüzden Galaktozemi tanılı çocuk ve ergenlerin ailelerine ve gönüllü bireylere anketimizdeki soruları yöneltmek istiyoruz. Bu araştırma ile yeni bilgiler öğrenmek ve bilime katkıda bulunmak için bize bir ışık tutmuş olacaksınız. Bu araştırmaya katılmanızı istiyor ve öneriyoruz.

Bu araştırmaya katılacak olursanız size ve çocuğunuza yaklaşık 10-15 dakika süren bir anket formu uygulayacağız. Bu anket sizin ve çocuğunuzun genel bilgileri, çocuğunuzun beslenme alışkanlıkları, sizin hastalık ve besin etiketi okuma bilgilerinizle ilgilidir. Bu araştırmanın sonunda 2-18 yaş arası Galaktozemi tanılı hastaların ailelerinin hastalık bilgi düzeyleri, besin etiketi okuma bilgileri ile çocukların beslenme durumları ve yaşam kalitesi arasındaki ilişkiyi inceleyeceğiz.

Antropometrik ölçümler araştırmacı tarafından yapılacaktır. Hastaların *boy uzunluğu*, katılımcıların ayaklarının birleşik olmasına, ayaklarında ayakkabı veya terlik olmamasına ve baş Frankfort düzlemde (göz ve kulak kepçesi üstü aynı hizada ve yere paralel bakış) olmalarına dikkat edilerek ölçüm yapılacaktır. Kullanılan boy ölçerdeki (stadiyometre) değer cm cinsinden ankete kayıt edilecektir. *Boyun çevresi*, kollar yanda, ayaklar yan yana ve dik durarak boynun omuz bölgesinden larinksin hemen altından ölçülecektir. *Bel çevresi* ölçümü yapılırken, bireyin ince giysilerle olması, dik pozisyonda ve vücut ağırlığı iki ayağa eşit dağıtılmış olarak durması sağlanıp, bireyin normal nefes alıp vermesi istenerek, en alttaki kaburga kemiği ile iliak kemik arası uzunluk ölçülüp, orta noktadan geçen çevresi yere paralel şekilde esnemeyen mezura ile yapılacaktır. *Üst orta kol çevresini*

ölçmek için kol dirsekten 90 derece fleksiyona getirilecek, akromion (omuz) ve olekranon (dirsek) çıkıntıları arası mesafenin tam orta noktası işaretlendikten sonra kol nötral pozisyona getirilerek esnemeyen mezura ile bu noktadan kolun çevresi ölçülecektir. *Vücut ağırlığı* için hastadan kalın giysileri (palto, ceket, kazak), ceplerde bulunan eşyaları ve ayakkabıları çıkarması istenecek, vücut ağırlığının iki ayağa dengeli dağılımının sağlanmasına dikkat edilerek 0,1 kg duyarlılık ile ölçüm yapılacaktır.

Bu çalışmaya katılmak tamamen **gönüllülük** esasına dayanmaktadır. Çalışmanın amacına ulaşması için sizden beklenen, bütün soruları eksiksiz, kimsenin baskısı veya telkini altında olmadan, size en uygun gelen cevapları içtenlikle verecek şekilde cevaplamanızdır. Bu formu okuyup onaylamanız, araştırmaya katılmayı kabul ettiğiniz anlamına gelecektir. Ancak, çalışmaya katılmama veya katıldıktan sonra herhangi bir anda çalışmayı bırakma hakkına da sahiptir. Bu çalışmadan elde edilecek bilgiler tamamen araştırma amacı ile kullanılacak olup kişisel bilgileriniz **gizli tutulacaktır**; ancak verileriniz yayın amacı ile kullanılabilir.

YUKARIDAKİ BİLGİLERİ OKUDUM, BUNLAR HAKKINDA BANA YAZILI VE SÖZLÜ AÇIKLAMA YAPILDI. BU KOŞULLARDA SÖZ KONUSU ARAŞTIRMAYA KENDİ RIZAMLA, HİÇBİR BASKI VE ZORLAMA OLMAKSIZIN KATILMAYI KABUL EDİYORUM.

Gönüllünün Adı Soyadı

İmzası

Tarih

Araştırma hakkındaki yukarıdaki ve istenen diğer bilgiler katılımcıya tarafımdan açıklanmış ve yazılı onamı alınmıştır.

Araştırmacının Adı-Soyadı

İmzası

Tarih:

SEMA ÜVEYİK

Telefon:

e-mail:

ARAŞTIRMANIN ADI

Galaktozemili Çocuk ve Ergenlerde Ailenin Hastalık ve Besin Etiket Okuma Bilgilerinin Çocukların Beslenme Durumları ve Yaşam Kalitesi İle İlişkisi

Sayın katılımcı,

Elinizdeki anket Hasan Kalyoncu Üniversitesi Lisansüstü Eğitim Enstitüsü Beslenme ve Diyetetik yüksek lisans programında; “Galaktozemili Çocuk ve Ergenlerde Ailenin Hastalık ve Besin Etiket Okuma Bilgilerinin Çocukların Beslenme Durumları ve Yaşam Kalitesi İle İlişkisi” üzerine planlanmış bir çalışmaya aittir. Elde edilen bilgiler yalnızca araştırmacı tarafından akademik araştırma amaçlı kullanılacak ve kesinlikle paylaşılmayacaktır. Katılımcıların tüm bilgileri kesinlikle gizli tutulacaktır. Katkılarınız için teşekkür ederiz.

1.ÇOCUK VE AİLE İLE İLGİLİ GENEL BİLGİLER (Sorular aileye yöneltilecektir.)

1. Çocuğun Yaşı (yıl) :

2. Çocuğun Cinsiyeti : 1.Erkek () 2.Kadın ()

3. Ailede çocuk sayısı:

4. Ailenin kaçınıcı çocuğu : 1. 2. 3. 4. Diğer(.....)

5. Anne-baba eğitim durumu :

	Anne	Baba
1.Okuryazar değil	()	()
2.Okuryazar	()	()
3.İlkokul mezunu	()	()
4.Lise mezunu	()	()
5.Yüksekokul/Üniversite mezunu	()	()
6.Mezuniyet sonrası	()	()

6. Anne ve babanın yaşı (yıl) : Baba(yıl): Anne(yıl):

7. Anne ile baba arasında akrabalık durumu :

1.Hayır yok () 2. Evet var ()

8. Ailede Galaktozemi tanısı almış başka çocuk var mı ?

1.Hayır yok () 2.Evet var ()

Yanıtınız ‘Evet var’ ise ;

9. Galaktozemi tanısı almış toplam çocuk sayısı :

10. Aile gelir durumunuzu nasıl tanımlarsınız?

- 1.Gelir giderden düşük
- 2.Gelir gidere eşit
- 3.Gelir giderden fazla

11. Doktor tarafından tanısı konulmuş herhangi bir hastalığınız var mı ?

1. Hayır
2. Evet

Yanıtınız ‘Evet’ ise

12. Hastalığınız nedir?

2. BESLENME ALIŞKANLIKLARI İLE İLGİLİ BİLGİLER

13. Çocuğunuz günde kaç öğün yemek yiyor ?

Ana Öğün: Ara Öğün:

14. Ana öğün (kahvaltı, öğle, akşam) atlar mı ?

1. Hayır
2. Evet

Yanıtınız ‘Evet’ ise;

15. Hangi öğünü atıyor ?

1. Kahvaltı
2. Öğle
3. Akşam

16. Çocuğunuz diyetle uyuyor mu?

- 1.Her zaman
- 2.Genellikle
- 3.Özel zamanlar hariç
- 3.Bazen (Neden.....)
- 4.Uygulamıyor (Neden.....)

17. Çocuğunuz diyetle uymuyor ise nedeni nedir?

- 1.Anne-baba hastalığa inanmıyor/kabullenmiyor
- 2.Aile büyükleri hastalığa inanmıyor/kabullenmiyor
- 3.Başka çocukların/kardeşlerinin yediklerinden yemek istiyor
- 4.Bilgi yetersizliği (yasakları/serbestleri bilmiyor)
- 5.Diyette çeşitlilik az
- 6.Diğer (.....)

18. Şu anda kullanılan özel bir ürün (formüla) var mı?

1. Hayır
2. Evet

19. Formüla genellikle nasıl kullanılıyor?

- 1-Sadece su ile hazırlanıyor
- 2-Su, nişasta, şeker karışımı ile hazırlanıyor
- 3-Yemeklerin içine karıştırılıyor
- 4-Meyve sularının içine karıştırılarak kullanılıyor
- 5-Diğer

20. Besin desteği (vitamin, mineral gibi) kullanıyor mu?

1. Hayır
2. Evet

Yanıt ‘Evet’ ise;

21. Hangi desteği kullanıyor ?

1. Multivitamin/mineral
2. Demir
3. Çinko
6. Omega-3
7. Balık yağı
8. Bitkisel destek

4. Kalsiyum

9. Diğer(yazınız):

5. D vitamini

22. Probiyotik desteği kullanıyor mu ?

1. Hayır

2. Evet

“Evet” ise ürünün adı:

23. Kim önerdi ?

1. Doktor

2. Diyetisyen

3. Aile

24. Günde kaç kere tuvalete çıkar ?

3. AİLELERE YÖNELİK HASTALIK -BİLGİ DÜZEYİNİ ÖLÇEN SORULAR

25. Galaktozemi hastalığının nedeni nedir?

1- Kalıtsal metabolik bir hastalıktır

2-Başka bir hastalığa bağlı olarak gelişir

3-Bir tür süt alerjisidir

4-Bilmiyorum

5-Diğer.....

26. Galaktozemili bir hastanın tedavi edilmemesi aşağıdakilerden hangilerine neden olur? (Birden fazla seçenek işaretleyebilirsiniz.)

1-Karaciğer sorunları olur

2-Böbrek ile ilgili sorunlar olur

3-Büyüme gelişme geriliği olur

4-Dil gelişim sorunları olur

5-Bir şey olmaz

27. Galaktozeminin tedavisi nasıl olmalıdır?

1-Tedavisi yoktur

2-Tek tedavisi ilaçtır

3-Tek tedavisi diyetdir

4-Bilmiyorum

5-Diğer.....

28. Galaktoz nedir?

1- Karbonhidrattır

2- Proteindir

3-Yağdır

4-Vitamindir

5-Bilmiyorum

29. Galaktozemi hastalığında diyet ne zaman başlanmalıdır?

1- Doğumdan hemen sonra

2- Doğumdan 6 ay sonra(ek besine geçildiğinde)

3- Doğumdan 1 yıl sonra

4-Doğumdan 3 yıl sonra

5-Doğumdan 5 yıl sonra

30. Galaktozemili çocukların diyetlerinde uymaları gereken en önemli kural nedir?

1-Süt, et, kurubaklagil grubu besinleri fazla tüketmemek

2-Kurubaklagilleri fazla tüketmek

3-Süt grubu besinleri fazla tüketmek

4-Et grubu besinleri fazla tüketmemek

5-Süt grubu besinleri diyetten çıkarmak

31. Galaktozemide diyet uymaması aşağıdakilerden hangilerine neden olur?

(Birden fazla seçenek işaretleyebilirsiniz.)

1-Kilo alamaz

- 2-Kan şekeri düşer
- 3-Zeka sorunları olur
- 4-Karaciğer yetmezliği olur
- 5-Bir şey olmaz

32. Aşağıdaki besinlerden hangisinin galaktoz içeriği en yüksektir?

- 1- 1 çay bardağı süt
- 2- 2 dilim ekmek
- 3- 4 yemek kaşığı kurubaklagil
- 4- 50 gram şeker
- 5- 10 gram tereyağ

33. Galaktozemi hastalığında aşağıdaki besinlerden hangisi serbestçe tüketilebilir?

- 1-Sebzeler
- 2-Süt ürünleri
- 3-Meyve
- 4-Kuru baklagiller

34. Galaktozemili hastalar anne sütü alabilir mi ?

- 1.Hayır
- 2.Evet
- 3.Bilmiyorum

35. Galaktozemi diyetinde peynir tüketimi serbest mi ?

- 1.Hayır
- 2.Evet
- 3.Bilmiyorum

36. Süt ürünleri ile aynı ortamda üretilen besinler diyetle serbest tüketilebilir mi?

- 1.Hayır
- 2.Evet
- 3.Bilmiyorum

37. Diyetle sakatat tüketimi serbest mi?

- 1.Hayır
- 2.Evet
- 3.Bilmiyorum

38. Galaktozemili hastalar laktozsuz ürünleri serbest tüketebilirler mi?

- 1.Hayır
- 2.Evet
- 3.Bilmiyorum

39. Aşağıdaki sütlerden hangisi galaktozemili hastalar için uygundur?

- 1.Badem sütü
- 2.Hindistan cevizi sütü
3. Laktozsuz süt
4. Yulaf sütü

4. AİLELERE YÖNELİK ETİKET OKUMA BİLGİ DÜZEYİNİ ÖLÇEN SORULAR

40. Besin satın alırken ürünün etiketine bakar mısınız?

- 1.Hayır
- 2.Evet
- 3.Aldığım besine göre değişir.

Yanıtınız ‘Evet’ ise;

41. Etikete bakma nedeninizi belirtiniz.

1. Ürün hakkında bilgi vermesi
2. Ürün yeni ise okurum
3. Her zaman okurum
4. Diğer (belirtiniz.....)

42. Cevabınız ‘hayır’ ise nedenini belirtiniz (Birden fazla seçeneği işaretleyebilirsiniz).

1. Dikkat çekmemesi
2. Ne aldığımı biliyorum, gerek yok
3. Bilgileri anlamıyorum
4. Yazılanlara inanmıyorum
5. Yazılanlar küçük, okuyamıyorum
6. Açıklamalar yeterli değil
7. Etiket okumak zaman alıyor
8. Diğer.....

43. Besin etiketini genellikle hangi durumlarda okuyorsunuz

- 1.Ürünler arasında karşılaştırma yapacağım zaman,
- 2.Ürünü ailem için satın alacaksam,
- 3.Diyetimde yasaklı olan içeriklere bakacaksam,
- 4.Besini ilk kez satın alıyorsam,

5. Ürünü satın aldığınız kişinin besin içeriklerinden herhangi birine alerjisi varsa.

44. Etiket bilgisinde kazein yazan bir ürünü tüketebilir misiniz ?

1. Hayır 2. Evet 3. Bilmiyorum

45. Etiket bilgisinde kalsiyum kazeinat yazan bir ürünü tüketebilir misiniz?

1. Hayır 2. Evet 3. Bilmiyorum

46. Etiket bilgisinde peynir altı suyu yer alan bir ürünü tüketebilir misiniz?

1. Hayır 2. Evet 3. Bilmiyorum

47. Aşağıdaki besinlerden hangisi diyetinize uygundur?

1B Kremalı (%25) Sandviç Bisküvi. İçindekiler: Buğday unu, şeker, bitkisel yağ (palm), invert şeker şurubu, kabarcıklar (amonyum hidrojen karbonat, sodyum hidrojen karbonat, disodyum difosfat), yağsız sütte, nişasta, tuz, peyniraltı suyu tozu (süt), aroma vericiler, emülgatör (soya lesitini). Eser miktarda yumurta, susam ve fındık içerebilir.
1B Sandwich Biscuits with Cream (25%). Ingredients: Wheat flour, sugar, vegetable fat (palm), invert sugar syrup, raising agents (ammonium hydrogen carbonate, sodium hydrogen carbonate, disodium diphosphate), skimmed milk powder, starch, salt, whey powder (milk), flavourings, emulsifier (soy lecithin). May contain traces of egg, sesame and hazelnuts.

1.

Özel Beslenme Amaçlı Gıda - İçindekiler: Bitkisel proteinler (bezelye proteini, patates proteini), hindistan cevizi yağı, ayçiçek yağı, stabilizatör (E1422), bitkisel aroma, annatto, sofraya tuzu, koruyucu (E202). Son tüketim tarihi (STT) ve parti no(PN) ambalajın üzerindedir. +4°C ile +10°C arasında muhafaza ediniz. Gıda işletmesinin adı ve adresi: G.C. Gıda San. ve Tic. A.Ş. Kemerburgaz Cad. No:18 Ayazağa-Sarıyer/İstanbul Tel: 0 212 289 5855 / Mensel: Türkiye						
ENERJİ	YAG	DURMUS YAG	KARBONHİDRAT	SEKERLER	PROTEİN	TUZ
1306 / 312	23,3	11,4	22	0	3,5	3

2.

1B Sütlü Çikolata (%34) Kaplamalı ve Marshmallowlu (%20) Sandviç Bisküvi. İçindekiler: Buğday unu, şeker, invert şeker şurubu, su, bitkisel yağ (palm), kakao yağı, kakao kütlesi, tam yağlı sütte, nem verici (sorbitol), yağsız sütte, kabarcıklar (amonyum hidrojen karbonat, sodyum hidrojen karbonat, disodyum difosfat), sığır jelatini, emülgatörler (amonyum fosfatlar, poligliserol polisinoleat, yağ asitlerinin mono ve diğlisitlerinin mono ve diasetil tartarik asit esterleri, soya lesitini), tuz, aroma vericiler (süt içerir), asitlik düzenleyici (sitrik asit), un işlem maddesi (sodyum metabisülfid), fındık, yumurta. Eser miktarda susam ve sert kabuklu meyveler içerebilir.

3.

5. YAŞAM KALİTESİ ÖLÇEĞİ

OYUN ÇOCUĞU DEĞERLENDİRME FORMU (ANNE-BABA) (2-4 YAŞ)

Oyun Çocuğu Değerlendirme Formu (Anne-Baba) (2-4 yaş)

Bir sonraki sayfada çocuğunuz için sorun olabilecek durumların listesi bulunmaktadır.

Lütfen son bir aylık süre içinde her birinin çocuğunuz için ne kadar sorun oluşturduğunu daire içine alarak belirtiniz.

Eğer senin için hiçbir zaman sorun değilse	0
Eğer senin için nadiren sorun oluyorsa	1
Eğer senin için bazen sorun oluyorsa	2
Eğer senin için sıklıkla sorun oluyorsa	3
Eğer senin için hemen her zaman sorun oluyorsa	4

Burada yanlış ya da doğru cevaplar yoktur.

Eğer herhangi bir soruyu anlayamazsan lütfen yardım iste.

Son bir ay içinde aşağıdakiler çocuğunuz için ne kadar sorun yarattı?

Fiziksel İşlevsellikle İlgili Sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Yürümek	0	1	2	3	4
2. Koşmak	0	1	2	3	4
3. Oyun oynamak ya da egzersiz yapmak	0	1	2	3	4
4. Ağır bir şey kaldırmak	0	1	2	3	4
5. Banyo yapmak	0	1	2	3	4
6. Oyuncaklarını toplamakta yardım etmek	0	1	2	3	4
7. Acısının ya da ağrısının olması	0	1	2	3	4
8. Düşük enerji düzeyi	0	1	2	3	4
Duygusal İşlevsellikle İlgili Sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Korkmuş ya da ürkmüş hissetmek	0	1	2	3	4
2. Hüzünlü ya da üzgün hissetmek	0	1	2	3	4
3. Öfkeli hissetmek	0	1	2	3	4
4. Uyumakta zorluk çekmek	0	1	2	3	4
5. Endişe duymak	0	1	2	3	4
Sosyal İşlevsellikle İlgili Sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Yaşlıları ile oyun oynamaması	0	1	2	3	4
2. Yaşlılarının onunla oynamak istememesi	0	1	2	3	4
3. Yaşlıları tarafından alay edilmesi benimle alay eder	0	1	2	3	4
4. Yaşlılarının yapabildikleri şeyleri yapamaması	0	1	2	3	4

5. Yaşlılarıyla oyun oynarken geri kalması	0	1	2	3	4
--	---	---	---	---	---

Aşağıdaki bölümü eğer çocuğunuz kreş ya da anaokuluna gidiyorsa doldurunuz.

Okul ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Kreş-anaokulu faaliyetlerini yaşlıları gibi yapamaması	0	1	2	3	4
2. Kendini iyi hissetmediği için kreş-anaokuluna gidememesi	0	1	2	3	4
3. Doktora ya da hastaneye gittiği için kreş-anaokuluna gidememesi	0	1	2	3	4

ÇOCUKLAR İÇİN YAŞAM KALİTESİ ÖLÇEĞİ KÜÇÜK ÇOCUK EBEVEYN FORMU

Küçük Çocuk Değerlendirme Formu (Anne-Baba) (5-7 yaş)

Bir sonraki sayfada çocuğunuz için sorun olabilecek durumların listesi bulunmaktadır.

Lütfen son bir aylık süre içinde her birinin çocuğunuz için ne kadar sorun oluşturduğunu daire içine alarak belirtiniz.

Eğer senin için hiçbir zaman sorun değilse	0
Eğer senin için nadiren sorun oluyorsa	1
Eğer senin için bazen sorun oluyorsa	2
Eğer senin için sıklıkla sorun oluyorsa	3
Eğer senin için hemen her zaman sorun oluyorsa	4

Burada yanlış ya da doğru cevaplar yoktur.

Eğer herhangi bir soruyu anlayamazsan lütfen yardım iste.

Son bir ay içinde aşağıdakiler çocuğunuz için ne kadar sorun yarattı?

Sağlığım ve aktivitelerim ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Bir bloktan (100 m) fazla yürümek	0	1	2	3	4
2. Koşmak	0	1	2	3	4

3. Spor ya da egzersiz yapmak	0	1	2	3	4
4. Ağır bir şey kaldırmak	0	1	2	3	4
5. Kendi başına duş ya da banyo yapmak	0	1	2	3	4
6. Evdeki günlük işleri yapmak(oyuncakları toplamak gibi)	0	1	2	3	4
7. Acısının ya da ağrısının olması	0	1	2	3	4
8. Düşük enerji düzeyi	0	1	2	3	4

Duygusal İşlevsellikle İlgili Sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Korkmuş ya da ürkmüş hissetmek	0	1	2	3	4
2. Hüzünlü ya da üzgün hissetmek	0	1	2	3	4
3. Öfkeli hissetmek	0	1	2	3	4
4. Uyumakta zorluk çekmek	0	1	2	3	4
5. Kendisine ne olacağı konusunda endişe duymak	0	1	2	3	4
Sosyal İşlevsellikle İlgili Sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Yaşlıları ile geçinememesi	0	1	2	3	4
2. Yaşlılarının onunla arkadaş olmak istememesi	0	1	2	3	4
3. Yaşlıları tarafından alay edilmesi	0	1	2	3	4
4. Yaşlılarının yapabildiği şeyleri yapamaması	0	1	2	3	4
5. Yaşlılarıyla oyun oynarken geri kalmaması	0	1	2	3	4
Okul ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Sınıfta dikkatini toplayamaması	0	1	2	3	4
2. Bazı şeyleri unutması	0	1	2	3	4
3. Derslerinden geri kalması	0	1	2	3	4
4. Kendimi iyi hissetmediği için okula gidememesi	0	1	2	3	4
5. Doktora ya da hastaneye gittiği için okula gidememesi	0	1	2	3	4

ÇOCUKLAR İÇİN YAŞAM KALİTESİ ÖLÇEĞİ ÇOCUK FORMU (8-12 YAŞ)

Çocuk Değerlendirme Formu (8-12 yaş)

Bir sonraki sayfada senin için sorun olabilecek durumların listesi bulunmaktadır.

Lütfen son bir aylık süre içinde her birinin senin için ne kadar sorun oluşturduğunu daire içine alarak belirt.

Eğer senin için hiçbir zaman sorun değilse	0
Eğer senin için nadiren sorun oluyorsa	1
Eğer senin için bazen sorun oluyorsa	2
Eğer senin için sıklıkla sorun oluyorsa	3
Eğer senin için hemen her zaman sorun oluyorsa	4

Burada yanlış ya da doğru cevaplar yoktur.

Eğer herhangi bir soruyu anlayamazsan lütfen yardım iste.

Son bir ay içinde aşağıdakiler senin için ne kadar sorun yarattı?

Sağlığım ve aktivitelerim ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Bir bloktan fazla yürümek bana zor gelir	0	1	2	3	4
2. Koşmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
3. Spor ya da egzersiz yapmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
4. Ağır bir şey kaldırmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
5. Kendi başıma duş ya da banyo yapmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
6. Evdeki günlük işleri yapmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
7. Bir yerim acır ya da ağrır	0	1	2	3	4
8. Enerjim azdır	0	1	2	3	4
Duygularım ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Korkmuş ya da ürkmüş hissedirim	0	1	2	3	4
2. Hüzünlü ya da üzgün hissedirim	0	1	2	3	4
3. Öfkeli hissedirim	0	1	2	3	4
4. Uyumakta zorluk çekerim	0	1	2	3	4
5. Bana ne olacağı konusunda endişelenirim	0	1	2	3	4

Başkaları ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Yaşıtlarımla geçinmekte sorun yaşıyorum	0	1	2	3	4
2. Yaşıtlarım benimle arkadaş olmak istemezler	0	1	2	3	4
3. Yaşıtlarım benimle alay eder	0	1	2	3	4
4. Yaşıtlarımın yapabildikleri şeyleri yapamam	0	1	2	3	4
5. Yaşıtlarımla oyun oynarken geri kalırım	0	1	2	3	4

Okul ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Sınıfta dikkatimi toplamakta zorlanırım	0	1	2	3	4
2. Bazı şeyleri unuturum	0	1	2	3	4
3. Derslerimden geri kalmamak için zorluk çekerim	0	1	2	3	4
4. Kendimi iyi hissetmediğim için okula gidemediğim olur	0	1	2	3	4
5. Doktora ya da hastaneye gittiğim için okula gidemediğim olur	0	1	2	3	4

ÇOCUKLAR İÇİN YAŞAM KALİTESİ ÖLÇEĞİ EBEVEYN FORMU (8-12 YAŞ)

Çocuk Değerlendirme Formu (Anne-Baba) (8-12 yaş)

Bir sonraki sayfada çocuğunuz için sorun olabilecek durumların listesi bulunmaktadır.

Lütfen son bir aylık süre içinde her birinin çocuğunuz için ne kadar sorun oluşturduğunu daire içine alarak belirtiniz.

Eğer çocuğunuz için hiçbir zaman sorun değilse	0
Eğer çocuğunuz için nadiren sorun oluyorsa	1
Eğer çocuğunuz için bazen sorun oluyorsa	2
Eğer çocuğunuz için sıklıkla sorun oluyorsa	3
Eğer çocuğunuz için hemen her zaman sorun oluyorsa	4

Burada yanlış ya da doğru cevaplar yoktur.

Eğer herhangi bir soruyu anlayamazsanız lütfen yardım isteyiniz.

Son bir ay içinde aşağıdakiler çocuğunuz için ne kadar sorun yarattı?

Fiziksel işlevsellik ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Bir bloktan fazla yürümek	0	1	2	3	4
2. Koşmak	0	1	2	3	4
3. Spor ya da egzersiz yapmak	0	1	2	3	4
4. Ağır bir şey kaldırmak	0	1	2	3	4
5. Kendi başına düş ya da banyo yapmak	0	1	2	3	4
6. Evdeki günlük işleri yapmak	0	1	2	3	4
7. Acısının ya da ağrısının olması	0	1	2	3	4
8. Düşük enerji düzeyi	0	1	2	3	4
Duygusal işlevsellik ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Korkmuş ya da ürkmüş hissetmek	0	1	2	3	4
2. Hüzünlü ya da üzgün hissetmek	0	1	2	3	4
3. Öfkeli hissetmek	0	1	2	3	4
4. Uyku ile ilgili zorluklar	0	1	2	3	4
5. Kendisine ne olacağı konusunda endişe duymak	0	1	2	3	4
Sosyal işlevsellik ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Yaşlıları ile geçimi	0	1	2	3	4
2. Yaşlılarının onunla arkadaş olmak istememesi	0	1	2	3	4
3. Yaşlıları tarafından alay edilmesi	0	1	2	3	4
4. Yaşlılarının yapabildiği şeyleri yapamaması	0	1	2	3	4
5. Yaşlıları ile oyun oynarken geri kalması	0	1	2	3	4
Okul ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Sınıfta dikkatini toplayamaması	0	1	2	3	4
2. Bazı şeyleri unutması	0	1	2	3	4
3. Derslerinden geri kalması	0	1	2	3	4
4. Kendini iyi hissetmediği için okula gidememesi	0	1	2	3	4

5. Doktora ya da hastaneye gittiği için okula gidememesi	0	1	2	3	4
--	---	---	---	---	---

ÇOCUKLAR İÇİN YAŞAM KALİTESİ ÖLÇEĞİ ERGEN FORMU (13-18 YAŞ)

Ergen Değerlendirme Formu (13-18 yaş)

Bir sonraki sayfada sizin için sorun olabilecek durumların listesi bulunmaktadır.

Lütfen son bir aylık süre içinde her birinin sizin için ne kadar sorun oluşturduğunu daire içine alarak belirtiniz.

Eğer sizin için **hiçbir zaman** sorun değilse **0**

Eğer sizin için **nadiren** sorun oluyorsa **1**

Eğer sizin için **bazen** sorun oluyorsa **2**

Eğer sizin için **sıklıkla** sorun oluyorsa **3**

Eğer sizin için **hemen her zaman** sorun oluyorsa **4**

Burada yanlış ya da doğru cevaplar yoktur.

Eğer herhangi bir soruyu anlayamazsanız lütfen yardım isteyiniz.

Sağlığım ve aktivitelerim ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Bir bloktan fazla yürümek bana zor gelir	0	1	2	3	4
2. Koşmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
3. Spor ya da egzersiz yapmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
4. Ağır bir şey kaldırmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
5. Kendi başıma duş ya da banyo yapmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
6. Evdeki günlük işleri yapmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
7. Bir yerim acır ya da ağrır	0	1	2	3	4
8. Enerjim azdır	0	1	2	3	4
Duygularım ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman

1. Korkmuş ya da ürkmüş hissedirim	0	1	2	3	4
2. Hüzünlü ya da üzgün hissedirim	0	1	2	3	4
3. Öfkeli hissedirim	0	1	2	3	4
4. Uyumakta zorluk çekerim	0	1	2	3	4
5. Bana ne olacağı konusunda endişelenirim	0	1	2	3	4
Başkaları ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Yaşıtlarımla geçinmekte sorun yaşıyorum	0	1	2	3	4
2. Yaşıtlarım benimle arkadaş olmak istemezler	0	1	2	3	4
3. Yaşıtlarım benimle alay eder	0	1	2	3	4
4. Yaşıtlarımın yapabildikleri şeyleri yapamam	0	1	2	3	4
5. Yaşıtlarıma ayak uydurmakta zorluk çekerim	0	1	2	3	4
Okul ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Sınıfta dikkatimi toplamakta zorlanırım	0	1	2	3	4
2. Bazı şeyleri unuturum	0	1	2	3	4
3. Derslerimden geri kalmamak için zorluk çekerim	0	1	2	3	4
4. Kendimi iyi hissetmediğim için okula gidemediğim olur	0	1	2	3	4
5. Doktora ya da hastaneye gittiğim için okula gidemediğim olur	0	1	2	3	4

Ergen Değerlendirme Formu (Anne-Baba) (13-18 yaş)

Bir sonraki sayfada çocuğunuz için sorun olabilecek durumların listesi bulunmaktadır.

Lütfen son bir aylık süre içinde her birinin çocuğunuz için ne kadar sorun oluşturduğunu daire içine alarak belirtiniz.

Eğer çocuğunuz için **hiçbir zaman** sorun değilse **0**

Eğer çocuğunuz için **nadiren** sorun oluyorsa **1**

Eğer çocuğunuz için **bazen** sorun oluyorsa **2**

Eğer çocuğunuz için sıklıkla sorun oluyorsa	3
Eğer çocuğunuz için hemen her zaman sorun oluyorsa	4
Burada yanlış ya da doğru cevaplar yoktur.	
Eğer herhangi bir soruyu anlayamazsanız lütfen yardım isteyiniz.	

Son bir ay içinde aşağıdakiler çocuğunuz için ne kadar sorun yarattı?

Fiziksel işlevsellik ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Bir bloktan fazla yürümek	0	1	2	3	4
2. Koşmak	0	1	2	3	4
3. Spor ya da egzersiz yapmak	0	1	2	3	4
4. Ağır bir şey kaldırmak	0	1	2	3	4
5. Kendi başına duş ya da banyo yapmak	0	1	2	3	4
6. Evdeki günlük işleri yapmak	0	1	2	3	4
7. Acısının ya da ağrısının olması	0	1	2	3	4
8. Düşük enerji düzeyi	0	1	2	3	4
Duygusal işlevsellik ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Korkmuş ya da ürkmüş hissetmek	0	1	2	3	4
2. Hüzünlü ya da üzgün hissetmek	0	1	2	3	4
3. Öfkeli hissetmek	0	1	2	3	4
4. Uyku ile ilgili zorluklar	0	1	2	3	4
5. Kendisine ne olacağı konusunda endişe duymak	0	1	2	3	4
Sosyal işlevsellik ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Yaşlıları ile geçimi	0	1	2	3	4
2. Yaşlılarının onunla arkadaş olmak istememesi	0	1	2	3	4
3. Yaşlıları tarafından alay edilmesi	0	1	2	3	4
4. Yaşlılarının yapabildiği şeyleri yapamaması	0	1	2	3	4
5. Yaşlılarına ayak uyduramaması	0	1	2	3	4

Okul ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Sınıfta dikkatini toplayamaması	0	1	2	3	4
2. Bazı şeyleri unutması	0	1	2	3	4
3. Derslerinden geri kalması	0	1	2	3	4
4. Kendini iyi hissetmediği için okula gidememesi	0	1	2	3	4
5. Doktora ya da hastaneye gittiği için okula gidememesi	0	1	2	3	4

6. BESİN TÜKETİM SIKLIĞI

Besinler	Hiç tüketmem	Her gün	Haftada 5-6 kez	Haftada 3-4 kez	Haftada 1-2 kez	15 günde 1 kez	Ayda 1 kez
SÜT VE SÜT ÜRÜNLERİ							
Süt							
Yoğurt, ayran, kefir vb.							
Peynir							
ET, YUMURTA, KURUBAKLAGİL							
Kırmızı et							
Tavuk, hindi							
Balık							
Sakatatlar (karaciğer, vd.)							
Hazır et ürünleri (sucuk, sosis vb.)							
Yumurta							
Kurubaklagiller							
Fındık, fıstık, ceviz, badem v.							

SEBZE VE MEYVELER							
Yeşil yapraklı taze sebzeler							
Domates							
Patates							
Diğer taze sebzeler							
Turunçgiller							
Diğer taze meyveler							
Kurutulmuş meyve/sebzeler							
EKMEK ve DİĞER TAHILLAR							
Beyaz ekmek türleri							
Tam tahıl ve kepekli ekmekler							
Tahıllar (pirinç, bulgur, makarna,vb.)							
Tarhana							
Bisküvi/kraker							
Kahvaltılık tahıllar							
Simit							
İÇECEKLER							
Su							
Hazır meyve ve sebze suları							
Taze meyve ve sebze suları							
Gazlı içecekler							
Kolalı içecekler							
Maden suyu, soda							
Kahve, neskafe							
Çay (siyah, yeşil)							
Bitki çayları							
Alkollü içecek.....							
YAĞ, ŞEKER, TATLILAR							

Zeytinyađı							
Fındık yađı							
Diđer sıvı yađlar (ayçiçek, gibi)							
Kanola yađı							
Sert margarin							
Yumuřak margarin							
Tereyađı							
Diđer katı yađlar (kuyruk, i yađı)							
řeker, bal, reel, pekmez							
řekerleme, lokum, ikolata							
Hamur iři tatlı (Baklava, künefe vd.)							
Sütlü tatlı, dondurma							
Hazır orbalar							
Hazır yemekler (meze, sarma, konserve vd.)							
Pide, lahmacun, pizza vb.							
Döner, kebab vb.							
Hamburger, kızarmıř tavuk paraları vb.							
Cips							
Dondurulmuř besinler							
Sala, domates							
Domates suyu, hazır							
Domates suyu, taze							

7.3 GÜNLÜK BESİN TÜKETİM KAYIT FORMU

Öğünler	Besin ve Yemek Adı	Yemeğin Besin İçeriği	Ev ölçüsü	Miktar (g)
Kahvaltı				
Kuşluk				
Öğle				
İkinci				

Akşam				
Gece				

8. ANTROPOMETRİK ÖLÇÜMLER

Çocuğun Antropometrik Ölçümleri

Vücut ağırlığı (kg)

Boy uzunluğu (cm)

BKİ(kg/m²)

(hesaplanacak)

Boyun çevresi (cm)

Bel çevresi (cm)

Üst orta kol çevresi (cm)

Doğumda vücut ağırlığı (g)

.....

Bilmiyor/Hatırlamıyor



EK4. İntihal Raporu

**EK5. Kısa Özgeçmiş
ÖZGEÇMİŞ**

YIL	DERECE	ÜNİVERSİTE	ÖĞRENİM ALANI
2017	Lisans	Kastamonu Üniversitesi	Beslenme ve Diyetetik
2022	Yüksek Lisans	Hasan Kalyoncu Üniversitesi	Beslenme ve Diyetetik Tezli Yüksek Lisans

Yıl	ÇALIŞMA ALANI
2020-	Ç.Ü Balcalı Hastanesi – Pediatri Diyet Polikliniği

YAYIN
<u>Sema Üveyik</u> , Süleyman Gönkek ve ark. Farklı Mps Tiplerinde Beslenme Durum Değerlendirmesi, XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Mayıs, 2022
Ebru Çiçek, <u>Sema Üveyik</u> ve ark. Glikojen Depo Tip III Hastalığı'nda Modifiye Atkins Diyetinin Yeri: Çukurova Üniversitesi Deneyimi, XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Mayıs,2022
Süleyman Gönkek, <u>Sema Üveyik</u> ve ark. Hipertrigliseridemi Saptanan Bir Yenidoğanda Diyet Tedavisi Ve Sonuçları, XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Mayıs,2022
Tuğçe Kartal, <u>Sema Üveyik</u> ve ark. Diyet Tedavisi Alan Fenilketonürlü Hastalarda Obesite Sıklığı Ve Etiyolojik Faktörlerin Değerlendirilmesi, XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Mayıs,2022
<u>Sema Uzunoğlu</u> , Süleyman Gönkek ve ark. Akut İntermittan Porfiri Tanılı Bir Hastanın Gebelikte Diyet Yönetimi, I. Ulusal Çocuk Beslenme Kongresi, Ekim,2023
Ebru Çiçek Türköz, <u>Sema Uzunoğlu</u> ve ark. Yavaş Salımlı Karbonhidrat Desteği Alan Ve Almayan Hepatik Tutulumlu Glikojen Depo Hastalarında Yaşam Kalitesi Ve Uyku Profili, I. Ulusal Çocuk Beslenme Kongresi, Ekim,2023
Tuğçe Kartal, <u>Sema Uzunoğlu</u> ve ark. Primer Ailesel Hiperkolesterolemi Tanılı Hastalarda Diyet Tedavisinin Büyüme, Büyümenin Biyokimyasal Belirteçleri Ve Kalp-Damar Sağlığı Üzerine Etkilerinin Değerlendirilmesi, I. Ulusal Çocuk Beslenme Kongresi, Ekim,2023
Fatmanur Yavuz Alashqar, <u>Sema Uzunoğlu</u> ve ark. Hepatik Glikojenozlarda Diyet İnflamatuvar İndeksinin Klinik Bulgulara Etkisinin Prospektif Olarak Değerlendirilmesi, I. Ulusal Çocuk Beslenme Kongresi, Ekim,2023
Süleyman Gönkek, <u>Sema Uzunoğlu</u> ve ark. Mngie Hastalığında Beslenme Yönetimi: Olgu Sunumu, I. Ulusal Çocuk Beslenme Kongresi, Ekim,2023
Zeynep Bilimli Cingöz, <u>Sema Üveyik</u> ve ark. Bir Olgu Nedeniyle Eski Dünyanın Eskimeyen Sorunu: Malnütrisyon, I. Ulusal Çocuk Beslenme Kongresi, Ekim,2023
İlknur Ocak, <u>Sema Üveyik</u> ve ark. Bir Olgu Nedeniyle Fenilketonürde Gebelik, I. Ulusal Çocuk Beslenme Kongresi, Ekim,2023