

Fenilketonüri Vakalarında Sosyal Hizmet Uygulaması

Social Work Practice in Phenylketonuria Cases

ÖZET

Kronik hastalıklar yavaş ilerleyen, yaşam boyu devam eden, bireyi ve ailesini psikolojik, sosyal, ekonomik ve duygusal olarak etkileyen hastalıklardır. Genetik aktarımlı kronik bir metabolizma hastalığı olan fenilketonüri (PKU) fenilalanin hidroksilaz enziminin eksikliği ile gelişen bilişsel fonksiyonlarda bozulma ile ilerleyen tedavi edilmez ise zihinsel geriliğe yol açmaktadır. Kronik hastalıkların birçoğunda olduğu gibi fenilketonüri birey ve ailesi üzerinde derin izler bırakmakta; fizyolojik, psikolojik, sosyal ve ekonomik anlamda sorunlara neden olmaktadır. Fenilketonürinin çok boyutlu doğası ve birey ve/veya ailesinin yaşadığı sorunların çözümü ve ihtiyaçların karşılanması için psikososyal desteğe ihtiyaç bulunmaktadır. Hastanelerde bu görevi üstlenen mesleklerden biri sosyal hizmettir. Sosyal hizmet mesleği için hasta ve aileleri çalışma yeni bir uygulama alanı de olmamakla birlikte dezavantajlı nüfus popülasyonları olarak nitelendirilebilecek fenilketonüri birey ve ailelerin yaşadığı sorunlar ile çalışma görece yenidir. Bu kapsamda çalışmanın amacı fenilketonüri özelinde planlı değişim sürecini içeren sosyal hizmet müdahalesi önerisi oluşturmaktır. Bu amaç çerçevesinde öncelikle kronik hastalıklar ve fenilketonüri hakkında bilgilere yer verilmiş ardından fenilketonüri birey ve ailelerle sosyal hizmet uygulaması önerisi sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Fenilketonüri, Müdahale, PKU, Sosyal Hizmet, Tıbbi Sosyal Hizmet.

ABSTRACT

Chronic diseases are slow-moving, lifelong diseases that affect the individual and his family psychologically, socially, economically, and emotionally. Phenylketonuria (PKU), which is a genetically inherited chronic metabolic disease, leads to intellectual disabilities if untreated with impaired cognitive functions developing with the deficiency of the phenylalanine hydroxylase enzyme. As in most of the chronic diseases, phenylketonuria leaves deep scars on the individual and his family; causes physiological, psychological, social, and economic problems. Psychosocial support is needed for the multidimensional nature of phenylketonuria and the solution of the problems experienced by the individual and/or family and to meet their needs. One of the professions that undertake this task in hospitals is social work. Although working patients and their families for the social work profession is not a new field of application, the problems experienced by individuals and families with phenylketonuria, which can be described as disadvantaged population populations, are relatively new. The purpose of working in this context is to create a proposal for social work intervention involving the planned change process in the phenylketonuria special. Within the framework of this purpose, firstly, information about chronic diseases and phenylketonuria was given in the study, and then a proposal for social work practice with individuals and families with phenylketonuria was presented.

Keywords: Phenylketonuria, Intervention, PKU Social Work, Medical Social Work

GİRİŞ

Tarih boyunca insanlık salgınlar, metabolik hastalıklar, travmalar olmak üzere birçok hastalığa şahit olmuştur. Eski çağlarda sayısız hastalığın nedeni, teşhisi ve tedavisi bilinemezken bugün birçok hastalığı teşhis ve tedavi etme imkânı bulunmaktadır. Günümüz dünyasında tıptaki ilerlemelere karşın halen bazı hastalıkları tedavisi mümkün olmamaktadır. Tıp çaresiz kaldığı bu hastalıkları tam olarak iyileştirmese de kontrol altına almayı başarmıştır. Bireylerin birlikte yaşamak zorunda kaldığı yaşamlarını hemen hemen bütün yönlerini etkileyen bu hastalıklar kronik (süreğen) olarak adlandırılmaktadır.

Günümüz dünyasında tanımlanmış yüzlerce hatta binlerce kronik hastalık olduğu söylenebilir. Kronik hastalıkların epidemiyolojisine bakıldığında dünyada pek çok kişide kanser, diyabet gibi hastalıklar yaygın olarak görülse de SMA, Behçet hastalığı gibi bazı kronik hastalıkların görülme sıklığının az olduğu bilinmektedir (Güre ve Pak, 2021). Genel nüfusa göre az sayıda insanda görülen hastalıklar nadir hastalık olarak adlandırılmaktadır.

Kronik ve nadir görülen hastalıklardan birisi de fenilketonüridir. Fenilketonüri fenilalanin hidroksilaz enziminin eksikliği ile gelişen bilişsel fonksiyonlarda bozulmaya yol açan kalıtsal metabolik bir hastalıktır (Pırtı, Özer, ve Yüksel, 2004). Hastalığın bölgelere, etnik gruplara göre görülme olasılığı değişmekle birlikte Dünya genelinde her

Ayıkut Can Demirel¹ 

How to Cite This Article

Demirel, A. C. (2023).
“Fenilketonüri Vakalarında Sosyal
Hizmet Uygulaması” International
Social Sciences Studies Journal,
(e-ISSN:2587-1587) Vol:9,
Issue:114; pp:8135-8143. DOI:
<http://dx.doi.org/10.29228/sss.71736>

Arrival: 14 July 2023
Published: 31 August 2023

Social Sciences Studies Journal is
licensed under a Creative
Commons Attribution-
NonCommercial 4.0 International
License.

¹ Öğr. Gör. Dr., Muğla Sıktı Koçman Üniversitesi Muğla Meslek Yüksekokulu Sosyal Hizmet ve Danışmanlık Bölümü, Muğla, Türkiye.
ORCID: 0000-0001-6388-7313

23.930 doğumda bir (Hillert vd., 2020), Türkiye’de ise her 6228’den bir doğumda fenilketonürlü bebek dünyaya gelmektedir (Aktaç, Öğren, Fereli, Karğın, ve İçen, 2021).

Hastalığın tam olarak tedavi edilememesi, hastaların ömür boyu yüksek düzeyde fenilalanin içeren besinlerden uzak diyetleri, bireylerin boy, kilo ve zekâ geriliği gibi fizyolojik sorunlara yol açabilmektedir. Fenilketonüri birey ve aileler üzerinde yıkıcı sonuçlara neden olabilir. Diğer taraftan fenilketonüri öğrenme güçlükleri, düşük akademik başarı, öfke sorunlar, hiperaktivite, duygudurum bozuklukları ve düşük benlik saygısı ile ilişkilendirilmektedir (Targum ve Lang, 2009; Weglage vd., 1992).

Fenilketonürinin getirdiği çok boyutlu sorunlar ile baş edebilmek için aralarında sosyal hizmetin de yer aldığı birçok meslek ve disipline ihtiyaç bulunmaktadır. Sosyal hizmet tarih sahnesine çıktığı günden bugüne değin mesleğinin uygulayıcısı olarak sosyal hizmet uzmanları farklı sorun ve ihtiyaçları olan dezavantajlı gruplar farklı boyutlarda (mikro,mezo ve makro) ile çalışmalar gerçekleştirmektedir (Duyan, 2014). Hasta ve hasta yakınlarının ihtiyaç ve sorunları da sosyal hizmetin ilk müracaatçı grupları arasında sayılmaktadır. Tıbbi alan en eski sosyal hizmet uygulama yerleri (Zengin, 2011) olmasına karşın hem ulusal hem de uluslararası literatürde fenilketonürlü bireylere ve ailelere yönelik sosyal hizmet müdahalesine ilişkin bir çalışmaya rastlanılmamaktadır.

Bu kapsamda çalışmanın amacı fenilketonüri özelinde planlı değişim sürecini içeren sosyal hizmet müdahalesi önerisi oluşturmaktır. Bu amaç çerçevesinde öncelikle kronik hastalıklar ve fenilketonüri hakkında bilgilendirme yapılmış ardından fenilketonürinin birey ve aileye etkilerine değinilmiştir. Son olarak da sosyal hizmet uygulaması başlığı altında fenilketonüri vakalar özelinde planlı değişim süreci aktarılmaya çalışılmıştır.

Kronik Hastalık

Son yüzyılda tıp alanındaki baş döndürücü gelişmeler birçok hastalığın tedavisini mümkün kılmış ve dahası tedavi edilmese de bireyin hastalık ile yaşamını sürdürebilmesini olanaklı hale getirilmiştir. Bireyin tam olarak tedavi edilemeyen ancak yaşamını devam etmesini engellemeyen bu hastalıklar “*kronik hastalık*” olarak isimlendirilmiştir.

Türk Dik Kurumu (TDK) (2023)’na göre kronik kelimesi; “1. Süreğen, 2. Olayların birbiri ardınca sıra ile yazdığı tarih, vakayiname, 3. Uzun süredir bir çözüm getirilmemiş” olarak; hastalık kelimesinin de “1.organizmada birtakım değişikliklerin ortaya çıkmasıyla sağlığın bozulması durumu, rahatsızlık, çor, dert, sayrılık, illet, maraz, maraza, esenlik karşıtı, 2. ruh sağlığının bozulması durumu, 3. bitkilerin yapılarında görülen bozukluk, 4. aşırı düşkünlük, tutku” olarak tanımladığı görülmektedir. TDK’ya göre “kronik” ve “hastalık” kavramları ele alındığında kronik hastalık için uzun süredir çözüm getirilememiş rahatsızlık olarak tanımlamak mümkündür. Literatürde kronik hastalığın birçok tanımı yapılmıştır bu tanımlardan kapsamlı olanlardan birisini de Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) yapmıştır. DSÖ (2012) kronik hastalığı uzun dönemli ve genellikle yavaş ilerleme gösteren, tıbbi girişimlerle tedavi edilemeyen, hastalığın derecesini azaltmak ve öz bakımında kişinin işlevini ve sorumluluğunu en üst düzeye çıkarmak için periyodik izlem ve destek bakım gerektiren durumlar olarak tanımlamaktadır (Özdemir ve Taşçı, 2013).

Kronik hastalık tanımı doğrultusunda kronik hastalıkların özellikleri şu şekilde ifade edilmektedir (Sütçü, 2023; Pak, 2019; Özdemir ve Taşçı, 2013);

- ✓ Kalıcı yetersizlikler vardır,
- ✓ Hastalığa geri dönüşmesi mümkün olmayan patolojik bir süreç yol açmaktadır,
- ✓ Özel bir rehabilitasyon eğitimi gerektirmektedir,
- ✓ Uzun süreli tedavi, bakım ve gözlem gerektirmektedir,
- ✓ Bütün yaş gruplarında görülür ancak çoğunlukla orta yaşlarda baslar, yaşamın sonuna kadar sürer,
- ✓ Genellikle kalıcı bir engel bırakır,
- ✓ Çoğu ailevi özellik gösterir (Kalp hastalıkları, hipertansiyon, inme, diyabet, yüksek kolesterol, şişmanlık, kanserler, böbrek hastalıkları, astım, amfizem, gibi.),
- ✓ Bazı zamanlarda iyileşme dönemine girse de tekrarlamalar hastalığı daha kötü duruma sokar,
- ✓ Etmenle karşılaşma ile hastalığın ortaya çıkması arasında geçen süre çok uzun olabilir,
- ✓ Çoğu zaman etkenler çok çeşitlidir,
- ✓ Hastane ve toplum bakımına gerek vardır,
- ✓ Hastanın periyodik tıbbi bakımları olmalıdır.

Literatürde kronik hastalıklar Bulaşıcı Olmayan Hastalıklar -BOH (Noncommunicable diseases) olarak tanımlanmaktadır. Kronik hastalıklar dünya genelinde engel ve ölümlere sebep olma açısından ilk sırada olduğu için önemli sağlık problemleri olma özelliğini korumaktadır (Aydemir ve Çetin, 2019). Geriye dönüşü mümkün olmayan bozuklukların ve bunların birikimlerinin ya da bilinmeyen hastalık durumlarının yol açtığı uzun dönemli sağlık problemleri olarak da tanımlanan kronik hastalıklar (Sütçü, 2023), tüm dünyada ülkelerin demografik ve epidemiyolojik dönüşümünün ve farklılaşmanın sonucu olarak hızla artmakta ve küresel bir halk sağlığı sorunu haline almaktadır (Pak, 2019). Nitekim DSÖ (2023) verileri incelendiğinde kalp hastalığı, inme, kanser, diyabet ve kronik akciğer hastalığı dahil olmak üzere kronik hastalıklar dünya genelindeki tüm ölümlerin %74'ünden sorumludur. Tüm ölümlerinin dörtte üçünden fazlası %86'sı düşük ve orta gelirli ülkelerde meydana gelmektedir (DSÖ, 2023).

Kronik hastalıklar sadece fizyolojik anlamda bir rahatsızlık veya engel yaratmaz birey ve sosyal çevresi üzerinde derin psikolojik, sosyal ve ekonomik sorunlara yol açmakta (Lynch ve Smith, 2005) görünüşte yalnızca bireyin sorunu olarak görülen hastalığı toplumsallaştırmaktadır. Son yıllarda kronik hastalıklara olan ilginin ve bu konudaki çalışmaların gerek ölüm oranları gerekse yaygınlığı nedeniyle arttığı söylenebilir. Diğer taraftan kronik hastalıklar içinde değerlendirilen genel popülasyonda daha az sayıda görülen kronik, ilerleyici ve yaşamı tehdit edici nadir hastalıklar için bu durum geçerli olmayabilir (Güre ve Pak, 2021). Bu hastalıklardan birisi de fenilketonüridir.

Fenilketonüri

Fenilketonüri, fenilalanin (FA) hidroksilaz enziminin eksikliği ile gelişen entellektüel fonksiyonlarda bozulma ile ilerleyen; tedavi edilmez ise mental motor gerilikle sonuçlanan otozomal resesif geçişli kalıtsal metabolik bir hastalıktır (Blau, Van Spronsen, ve Levy, 2010; Pırtı, Özer ve Yüksel, 2004; Zeybek, 2003;).

Fenilketonüri ilk kez 1934 yılında Asbjörn Fölling tarafından zihinsel engelli iki kardeş üzerinde yaptığı araştırmalar sonucunda ortaya konulmuştur (Çevik ve Ertaş, 2020). Fölling bebek ve çocuklarda ilerleyici, geriye dönüşümsüz bir bozukluk olarak tanımlamış, tedavi almayan bireylerin zihinsel, davranışsal ve fiziksel yetersizlik görüldüğünü bildirmiştir (Seçkin ve Tuzcuoğlu, 1997; Kağnıcı, 2014).

Fenilketonüri kalıtsal ve kronik bir hastalıktır (Blau, Van Spronsen, ve Levy, 2010). Hastalığın ortaya çıkabilmesi için hem anne hem de babanın taşıyıcı olması gerekmektedir (Zeybek, 2003). Fenilketonüri prevalansı etnik kökenler ve coğrafi bölgeler arasında büyük farklılıklar göstermektedir (Elhawary vd., 2022). Fenilketonüri'nin dünya çapında tahmini prevalansı 23.930 canlı doğumda 1'dir (Hillert vd., 2020). Etnik köken açısından, prevalans en yüksek olan Beyaz veya Doğu Asya popülasyonlardır (Scriber, 2007). Coğrafi açıdan, Fenilketonüri Çin dışındaki Asya ülkelerinde çok düşük prevalansa sahipken, Avrupa ve Orta Doğu ülkelerinde ise çok yüksektir (Elhawary vd., 2022).

Türkiye'de her yıl yaklaşık 300-400 çocuk fenilketonüri hastalığı ile doğmaktadır. Hastalığın tek tedavisi fenilalanin yani proteinden kısıtlı ömür boyu diyet uygulamasıdır (Çevik ve Ertaş, 2020). Tedavisiz çocukların beyinlerinde sinir ucu uzantısı dallanmasında azalma, sinaptogeneziste yetersizlik ve myelinizasyonda bozulma görülür. Tedavisiz habis fenilketonüri merkezi sinir sisteminde ilerleyici, ölümcül bir bozulmaya neden olur. Fenilketonüri bebekler doğumda normal görünüme sahiptir (Çelik, Yıldırım, Çelik, Güzel, ve Yusuf, 2018); bununla birlikte fenilketonüri tedavi edilmezse, durum birkaç aydan sonra normal beyin gelişimini ve büyümesini ciddi şekilde etkiler ve mental retardasyon, nöbetler, egzama ve nörolojik ve davranışsal sorunlara neden olur (Rovelli ve Longo, 2023; Van Spronsen vd., 2021). Tedavi almayan bireyler davranış problemleri, hiperaktivite, stereotipi, agresiflik, anksiyete ve sosyal uyumsuzluk gösterebilir (Kağnıcı, 2014).

Fenilketonüri bebeklerde doğumdan sonra kan fenilalanin seviyesi normal aralıktayken, besin alımına başladıktan sonra bebeklerin kan fenilalanin seviyeleri yükselir (Ülker ve Şanlıer, 2018). Fenilalanin değerlerine bağlı oluşan nörolojik hasar geri dönüşümsüzdür (Kağnıcı, 2014). Bu nedenle erken tanı ve tedavi çok önemlidir. En iyi tedavi için, yenidoğanın tıbbi beslenme tedavisine en geç 20 gün içinde başlaması gerekmektedir (Hendriksz ve Walter, 2004; Küçükkasap, 2013). Bu nedenle hastalığın zararlı etkileri gelişmeden, yenidoğan döneminde son derece ekonomik olan bir tarama testi ile araştırılması ve tanı konularak tedaviye başlanması yaşamsal önem taşımaktadır (Zeybek, 2003).

Fenilketonürinin kesin bir tedavisi bulunmamakla birlikte hastalığın ilerlemesini azaltan yöntemler bulunmaktadır (Targum ve Lang, 2009). Literatür bu yöntemler şu şekilde sıralanmaktadır (Karadeniz, 2013; Küçükkasap, 2013; Ülker ve Şanlıer, 2018);

✓ Beslenme tedavisi (Diyet)

- ✓ Gen terapisi
- ✓ Enzim tedavisi
- ✓ Madde birikiminin önlenmesi
- ✓ Oluşmayan son ürününün yerine konulması

Literatürde beş tür tedavi yöntemi olduğu belirtilse de fenilketonüri en önemli tedavi yöntemi diyet tedavisidir (Karadeniz, 2013). Diyet tedavisinin amacı kan fenilalanin seviyesini azaltarak beyindeki fenilalanin seviyesini düşürmektir (Ülker ve Şanlıer, 2018). Ancak bu hastaların normal büyüme ve gelişmeyi devam ettirecek ölçüde fenilalanin dengeli bir şekilde alınmasını sağlayan anne sütü veya diğer gıdalarla desteklenmesine gereksinim duyulmaktadır (Karadeniz, 2013). Fenilketonürlü bireyler yüksek miktarda fenilalanin içeren et, süt ve süt ürünleri, yumurta, balık ve tavuk gibi protein kaynaklarını, yağlı tohumları, normal ekmek ve unları, kuru baklagilleri ve aspartam içeren besinleri tüketmemektedir. Fenilalanin ihtiyaçları sebze ve meyve gibi düşük miktarda protein içeren besinlerden karşılanmaktadır (Aktaş vd., 2021).

Fenilketonürinin Birey ve Aileye Etkileri

Her kronik hastalıkta olduğu gibi fenilketonüride de bireyler uzun süre veya yaşamlarının sonuna kadar bu hastalıklar ile yaşamakta ve onların getirdiği sorunlar ile baş etmeye çalışmaktadırlar. Ancak her ne kadar bu hastalıklar fizyolojik bir rahatsızlık olsa da fizyolojik, psikolojik, sosyal ve ekonomik anlamda hem bireyi hem de ailesini derinden etkileyebilmektedir.

Fenilketonüri ile doğan çocuklar fenilalanin amino asidini başka bir amino asid olan tirozine dönüştüremezler. Bu durum bireyde mental, davranışsal, nörolojik ve fiziksel yetersizliklere yol açmaktadır (Kağnıcı, 2014). Tedavi almayan veya geç tedavi alan bireylerde ağır zihinsel engel, nöbet, davranış problemleri, motor yetersizlikler ve otizm gelişebilmektedir. Ayrıca gelişim bozuklukları, psikoz, kendine zarar verme ve agresiflik gibi pek çok davranış gösterebilirler (Erçelebi, 2015).

Fenilketonürinin erken teşhisi ve diyet tedavi fenilketonüri ile ilişkili daha ciddi serebral hasarı ve psikiyatrik sorunları azaltmış olmasına karşın hastalarda yaygın olarak ortaya çıkan ve sıklıkla fark edilmeyen dikkat, davranış ve duygudurum bozuklukları halen yaşanabilmektedir (Koch vd., 2003). Öte yandan tedavi için uygulanan diyetin fenilketonürlü bireylerde olumsuz fizyolojik sorunlara yol açabileceği bildirmektedir. Yapılan çalışmalar fenilketonürlü bireylerin karbonhidrat ağırlıklı beslenme nedeniyle hasta olmayanlara göre daha kısa (Erçelebi, 2015), daha kilolu olduğunu ve diş çürüklerinin daha fazla olduğunu göstermiştir (Küçükkasap, 2013).

Fizyolojik olarak yaşanan olumsuz bu durumlar beraberinde psikolojik sorunları da yol açabilmektedir. Literatürdeki çalışmalar fenilketonürinin çocuk ve ergenlerde öğrenme güçlükleri, okul sorunları, düşük akademik başarı, motivasyon kaybı, daha az sosyal aktivite, öfke sorunlar, hiperaktivite, duygudurum bozuklukları, konuşmanın gecikmesine ve düşük benlik saygısına neden olabileceğini göstermektedir (Karadeniz, 2013; Rovelli ve Longo, 2023; Targum ve Lang, 2009; Weglage vd., 1992). Dahası çalışmalar fenilketonürlü çocukların sağlıklı yaşitlarına göre aşırı korku, mutsuzluk, düşük benlik imgesine sahip olduklarını, kendilerini farklı olarak hissettiklerini, yaşitlarına göre daha az bağımsız olduklarını ve ailelerine yüksek düzeyde bağımlı olduklarını bildirmektedir (Manti vd., 2016; Weglage vd., 1992). Diğer taraftan araştırmalar fenilketonürlü gençlerde depresyon, anksiyete, hiperaktivite, duygu-durum bozuklukları ve antisosyal kişilik-davranış bozukluklarının görüldüğü bildirilmiştir (Bayram ve Kanbur, 2021; Gentile, Ten Hoedt, ve Bosch, 2010; Manti vd., 2016).

Kronik hastalıkların birçoğunda olduğu gibi fenilketonüri de sadece bireyi değil aynı zamanda aileyi de psikolojik, duygusal, sosyal ve ekonomik olarak derinden etkilemektedir. Kronik hastalıklar, çocukluk çağında fiziksel ve psikolojik açıdan sorunlara neden olmakta, psiko-sosyal açıdan ailenin tüm bireylerini etkileyebilmekte, ciddi uyum sorunlarına ve psikolojik bozukluklara neden olabilmektedir (Pak, 2019; Sütçü, 2023). Bebek sahibi olma hemen hemen bütün ebeveynleri mutlu eden heyecan verici bir durumdur. Ancak fenilketonüri doğuştan gelen ve doğum öncesi tespit edilemeyen bir hastalık olduğu için fenilketonüri tanısı alan bebeklerin ebeveynleri umutsuzluk, keder, üzüntü, suçluluk gibi birçok olumsuz duygu yaşayabilmektedir. Bu duygularla başa çıkmak ise hiç de kolay olmamaktadır (Manti vd. 2016). Ayrıca çocuğun fenilketonürlü olarak dünyaya gelmesi evlilikte sorunlar yaşanmasına, ebeveynler arasında iletişim sorunlarının ortaya çıkmasına ve tekrar çocuk sahibi olma konusunda sorunlara neden olabilmektedir (Cederbaum vd., 2001; Top ve Alemdar, 2015).

Diyet tedavisi oldukça zorlu bir süreç olup ayrıca ekonomik anlamda da büyük bir yük oluşturmaktadır (Cederbaum vd., 2001). Bu durum da fenilketonürlü bireylerin ve ailelerin ekonomik olarak sorunlar yaşamasına neden olabilmektedir. Dahası fenilketonürlü birey için özel beslenme programı gerekirken okul veya iş yaşamında özel beslenme için erişim imkânların da yeterli olmadığı söylenebilir. Yapılan bir araştırmada ailelerin

çocuklarının diyetini kontrol etmekte, özel besinlerin temininde, tıbbi izlem merkezlerine ulaşımında ve maddi konularda sıkıntı yaşadıklarını bildirmektedir (Top ve Alemdar, 2015). Diğer taraftan başka bir çalışmada ailelerin sosyo-ekonomik koşullarının diyet tedavisine uyumu etkilediğini göstermiştir (Bayram ve Kanbur, 2021).

Fenilketonürlü çocuğa sahip ailelerin yaşadığı bir diğer sorun ise bilgiye ulaşım ile ilgilidir. Çoğu ebeveyn belki de tarama testleri sonucunda hayatlarında ilk kez duydukları fenilketonüri ilgili bilgiye sahip olmayabilirler. Yapılan araştırmalar çocuğun fenilketonüri tanısı aldıktan sonra ailenin bu konuyu pek önemsemediğini bildirmiştir. Çünkü doğumdan hemen sonra semptomların ortaya çıkmamış olması bu duruma neden olarak gösterilmektedir (Cederbaum vd., 2001; Küçükkasap, 2013; Seçkin ve Tuzcuoğlu, 1997; Zeybek, 2003).

Kronik bir hastalığa olan bir çocuğun ebeveynleri yoğun bir strese maruz kalabilirler. Cederbaum vd. (2001), yaptıkları çalışmada; fenilketonürlü çocuğa sahip ailelerin diyet ürünlerinin yüksek maliyeti nedeniyle ekonomik olarak zorlanmakta olduklarını ve ebeveynlerin stres seviyelerinin yükseldiğini, bakım verme nedeniyle tükenmişlik yaşadıklarını ve sosyalleşme imkanlarının azaldığını, ailenin işlevlerini sağlıklı olarak yerine getirmekte sorunlar yaşadığını ve aile içi iletişim problemlerinin oluşmasına neden olduğunu bildirmişlerdir.

Fenilketonüri Vakalarında Sosyal Hizmet Uygulaması

DSÖ, sağlığı “*sadece hastalık ve sakatlık durumunun olmayışı değil kişinin beden ruhen ve sosyal yönden tam bir iyilik halidir.*” şeklinde tanımaktadır. DSÖ’nün de belirttiği üzere sadece fizyolojik açıdan iyi olmak sağlıklı olmak aynı zamanda psikolojik, sosyal, ekonomik ve kültürel açıdan da iyi olmaktır (Pak, 2019). Benzer şekilde kronik hastalıklar insan yaşamının birçok yönünü etkilemekte ve farklı meslek ve disiplinlerin bir arada çalışmasını zorunlu kılmaktadır. Bu mesleklerden birisi de sosyal hizmettir.

Sosyal hizmet, sosyal değişim ve gelişim, sosyal tutarlılık ve insanların güçlendirilmesi ve özgürleştirilmesi için çalışan akademik bir disiplin ve uygulamaya dayalı bir meslektir (IFSW, 2014). Sosyal hizmet kadın, çocuk, engelli gibi farklı dezavantaj grupları ile farklı boyutlarda (mikro, mezzo ve makro) çalışan bir disiplindir (Sütçü, 2023).

Hasta ve hasta yakınları ile çalışma yani tıbbi sosyal hizmet, sosyal hizmetin en eski uygulama alanlarından birisidir (Zengin, 2011). Tıbbi sosyal hizmet hastanın tedavisini engelleyen veya hastalığa neden olan psiko-sosyal ve sosyo-ekonomik sorunların çözmeye çalışan sosyal hizmet uygulama alanıdır (Demirel, 2016). Tıbbi alanda sosyal hizmet uzmanlarının ekseri onkoloji, psikiyatri, fizik tedavi gibi kronik hastalığa sahip nüfus gruplarıyla çalışmalar gerçekleştirdikleri söylenebilir. Kronik hastalıklar birey, ailesi, sosyal çevresi ve hatta toplumu her yönde etkilemektedir. Pek tabii fenilketonürinde genetik aktarımlı kronik bir metabolizma hastalığı olması nedeniyle bu grupta yer almaktadır. Fenilketonürinin hem birey hem de ailesi üzerinde çok boyutlu sorunlara neden olmaktadır. Sosyal hizmetin bütüncül (holistik) bakış açısı fenilketonürinin getirdiği bu sorunların çözümünde önemli yarar sağlayabilir.

Sosyal hizmet uygulaması mikro, mezzo ve makro olarak üç düzeyde gerçekleştirilmektedir. Ancak günümüz tıbbi sosyal hizmet uygulamaları genellikle mikro (birey ve ailesi ile çalışma) gerçekleştirildiği söylenebilir. Mikro düzeyde sosyal hizmet uygulaması planlı değişim sürecini ifade etmektedir (Duyan, 2014). Sosyal hizmette planlı değişim süreci aşamalar halinde gerçekleşir. Bu aşamalar; a) Tanışma/Bağlantı Kurma, b) Ön değerlendirme, c) Planlama, d) Uygulama, e) Son Değerlendirme, f) Sonlandırmadır. Fenilketonürlü birey ve ailesi ile gerçekleştirilebilecek planlı değişim süreci aşağıda gösterildiği gibi yapılabilir.

✓ Tanışma/Bağlantı Kurma

Tanışma/bağlantı kurma aşamasında birey ve/veya aile ile ilk iletişim kurulur. Bu aşamada sosyal hizmet uzmanı birey ve/veya aile ile görüşme gerçekleştirerek ön bilgileri toplar. Tanışma aşaması müdahalenin en kilit noktalarından birisidir ve müdahalenin başarısını doğrudan etkiler. Fenilketonüri açısından bakıldığında bu aşamada hasta ve ailesi ile ilk temas kurulmuş olur. Bu aşama genellikle yenidoğanın ilk tanısı alınması ile başlar. Sosyal hizmet uzmanı tanışma aşamasında hasta ve sosyal çevresini tanımaya yönelik açık ve kapalı uçlu sorular yöneltilir, sorunun/ihtiyacın ne olduğu veya ne olabileceğine yönelik görüşme gerçekleştirilir. Bu aşamada sosyal hizmet uzmanının iletişimsel becerileri müdahalenin devam edip etmeyeceği konusunda oldukça belirleyici olabilir.

✓ Ön Değerlendirme Aşaması

Tanışmadan sonra gelen ön değerlendirme aşamasında sosyal hizmet uzmanı fenilketonüri birey ve/veya yakınlarının durumunu biyopsikososyal açıdan değerlendirilir. Değerlendirme sosyal hizmet uzmanı ve fenilketonürlü birey ve aile üyeleri ile gerçekleştirilir. Bu noktada gerçek ihtiyaç/sorun ile hissedilen ihtiyaç/sorun konusuna dikkat edilmelidir. Ön değerlendirmenin başarılı bir şekilde yapılabilmesi için başlangıç aşamasında güvenilir bilgiler toplamak son derece önemlidir. Bu aşama ikinci oturumda gerçekleştirilebileceği gibi

tanışma/bağlantı kurma oturumu ile birlikte de gerçekleştirilebilir. Kaçınıcı oturumda yapılacağını belirleyen nokta müdahalenin yapılacağı kurum ve/veya müracaatçının gereksinimidir. Ön değerlendirmede dikkat edilecek bir diğer husus da birey ve ailenin hastalığı kabullenme ve uyum düzeylerinin değerlendirilmesidir. Aile üyeleri fenilketonüri hakkında bilgi sahibi olmayabilirler veya hastalığı önemsemeyebilirler bu konunun da ayrıca değerlendirilmesi gerekebilir. Diğer taraftan hastalığın birey ve aile üzerinde oluşturduğu veya oluşturabileceği psikososyal sorunlar yine bu aşama değerlendirilmelidir.

✓ Planlama Aşaması

Planlama aşaması fenilketonürlü birey ve/veya ailesinin belirlenmiş ihtiyaç veya sorunlarının çözüm hedeflerine dönüştürülmesidir. Planlama aşaması fenilketonürlü birey ve/veya ailesi ile yapılmalı ve yol haritası belirlenmektedir. Ön değerlendirmede olduğu gibi planlama aşamasında da birey ve aile üyeleri karar verme sürecine katılması büyük önem taşımaktadır. Bu noktada sosyal hizmet uzmanı planlama sürecine fenilketonürlü birey ve aile üyeleri sürece dahil etmelidir. Bir diğer önemli bir husus da planlamada büyük amaçlar yerine daha ulaşılabilir olan küçük hedefler oluşturulmalıdır. Bu durum müracaatçının kendini güvende hissetmesine ve kontrolün kendisinde olmasına katkı sağlayabilir. Planlama aşamasında fenilketonürlü birey ve aile üyeleri ile sözleşme yapılması önemlidir. Sözleşmeler yazılı veya sözlü olarak gerçekleştirilebilir (Sütçü ve Demirel, 2022). Sözleşme ile müdahalenin ne kadar zaman alacağı, hedeflerin neler olduğu açıkça belirlenmiş olur. Bu sayede müdahalenin başarısı da değerlendirilebilir.

✓ Uygulama Aşaması

Planlama aşamasında fenilketonürlü birey ve aile üyeleri ile verilen kararlar doğrultusunda uygulamaya geçilir. Sorun ve ihtiyaçlar doğru tespit edilmiş ve müdahalenin hedefleri ve amacı belirlenmiş, müracaatçının ve sosyal hizmet uzmanının görevleri açıkça tanımlanmışsa uygulama aşaması başarılı bir şekilde tamamlanabilir. Diğer taraftan fenilketonürlü birey ve aile üyelerinin sorun ve ihtiyaçlarında değişim meydana gelebilir. Bu nedenle sosyal hizmet uzmanı her oturumdan sonra değerlendirme yapmalıdır. Uygulama aşamasında sosyal hizmet uzmanları fenilketonürlü birey ve aile üyelerini hastalık ve tedavi süreci ile ilgili bilgilendirme yaparak eğitim işlevini yerine getirebilir. Sosyal hizmet uzmanları Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı tarafından sağlanan sosyal ekonomik destek (SED) yardımı ve Sosyal Yardımlaşma ve Dayanışma Vakıflarınca sağlanan sosyal yardımlar, PKU Aile Derneği gibi sivil toplum kuruluşları ile fenilketonüri bireyler ve aileleri bağlantı kurmasını sağlayarak kaynak yönetimi işlevini gerçekleştirebilirler. Dahası bu aşamada sosyal hizmet uzmanları fenilketonürlü birey ve aile üyelerinin tedaviye uyumlarını arttırıcı çalışmalar yaparak, güçlü yönlerini fark etmelerini sağlayarak danışmanlık işlevini yerine getirebilirler.

✓ Son Değerlendirme

Bu aşamada bütün müdahale süreci gözden geçirilir. Müdahalenin başarılı ve başarısız olan yönleri belirlenir. Gerçekleştirilmek istenilen hedeflerin ne kadarına ulaşıldığı, süreçte nerede hata yapıldığı ve daha iyi nasıl yapılabileceği değerlendirilir. Eğer hedeflere istenilen düzeyde ulaşılmamışsa ön değerlendirme aşamasına dönerek süreç yeniden başlatılır. Hedeflere ulaşılmışsa sonlandırma aşamasına geçilir.

✓ Sonlandırma

Sosyal hizmet uzmanı ve müracaatçı ilişkisi elbet bir şekilde sonlanır. Sonlandırma beklenmedik, başarılı veya başarısız olabilir (Duyan, 2014). İstenilen ve beklenen müdahalenin hedeflerine ulaşarak başarı ile sonuçlanmasıdır. Ancak sosyal hizmet uzmanı (tayin, istifa, emeklilik vb.) veya müracaatçıdan (vefat, taşınma, müdahaleyi istememe vb.) kaynaklı nedenlerle beklenilmeyen bir şekilde müdahale tamamlanabilir. Diğer taraftan uygulamanın bütün aşamaları başarılı ile tamamlanmış ancak istenilen hedeflere ulaşılamamış olabilir. Bu durumda müdahale süreci yeniden başlatılabilir ya da başka bir sosyal hizmet uzmanına vaka havale edilebilir. Öte yandan müdahale sürecinde fenilketonürlü birey ve aile üyeleri sosyal hizmet uzmanına duygusal bir bağ geliştirebilirler. Bu nedenle müdahalenin sonuna yaklaşıldıkça sosyal hizmet uzmanı fenilketonürlü birey ve aileyi sonlandırmaya hazırlamalıdır.

SONUÇ VE ÖNERİLER

Kronik hastalıklar insanlık tarihi kadar eski bir konu olmasına karşın özellikle son yüzyıldır daha görünür olmaya başlamıştır. Gelişen tedavi imkanları beklenen yaşam süresinin uzamasına ve hastalıkların sürdürülebilir olması ile sonuçlanmıştır. Nitekim daha bir yüzyıl önce ne olduğu bile bilinmeyen fenilketonüri hakkında bugün birçok meslek ve disiplin çalışmalar gerçekleştirmektedir.

Fenilketonüri fizyolojik sorunların ötesinde, hasta ve hasta yakınları üzerinde psikolojik, sosyal ve ekonomik sorunlara yol açabilmektedir. Sosyal hizmet mesleğinin taahhüdü başta dezavantajlı nüfus grupları olmak üzere

bütün insanların sosyal adalet ve insan haklarını temel alarak müracaatları güçlendirmeyi, özgürleştirmeyi, gelişim kapasitelerini ve problem çözme becerilerini arttırmaktır (Sütçü ve Demirel, 2022). Bu taahhüt çerçevesinde sosyal hizmet uzmanlarının fenilketonürlü birey ve aile üyeleri ile mesleki çalışmalar gerçekleştirmesi kaçınılmazdır.

Sonuç olarak sosyal hizmette hasta ve yakınları ile çalışma yeni olmamakla beraber fenilketonürinin görece yeni olduğu söylenebilir. Sosyal hizmet mesleğinin kronik hastalıklar ile olan mesleki deneyimi fenilketonüri vakalarında da kullanılabilir. Nitekim bu kapsamda mevcut çalışmada fenilketonüri vakalarında planlı değişim sürecinin nasıl yapılacağına dair bir öneri sunulmuştur. Fenilketonüri tanısı almak birey ve ailesi için travmatik bir durumdur. Sosyal hizmet uzmanları planlı değişim süreci çerçevesinde bu kriz durumundan birey ve ailenin güçlendirilmesi için çalışmalar gerçekleştirilebilirler.

Fenilketonüri vakalarında başarılı bir sosyal hizmet uygulaması için şu öneriler getirilebilir;

- ✓ Sosyal hizmet uzmanları fenilketonüri nedenleri, tanı ve tedavi yöntemleri, hastalığın seyri ve birey üzerinde yaratabileceği fizyolojik, psikolojik, sosyal ve duygusal sorunların neler olduğunu bilmelidirler.
- ✓ Yenidoğanın fenilketonüri tanısı alması travmatik bir krizdir. Sosyal hizmet uzmanları kriz ile baş etmek için kriz kavramını, krize müdahale yaklaşımı bilmeli ve uygulama becerisine sahip olmalıdırlar.
- ✓ Fenilketonüri bebeklikten yetişkinliğe ve hatta yaşlılık dönemine kadar devam edebilir. Bu sebeple sosyal hizmet uzmanları gelişim kuramları, sosyal hizmet kuramları, aile yaşam döngüsü, aile işlevleri ve aile dinamikleri bilmelidirler.
- ✓ Sosyal hizmet uzmanları fenilketonüri oluşturduğu engel durumları (mental retardasyon, otizm, davranış bozuklukları gibi) ve birey ve ailesinin yaşayabileceği psikolojik sorunlar (depresyon, kaygı, umutsuzluk, yalnızlık gibi) hakkında bilgilere sahip olmalı.
- ✓ Sosyal hizmet uzmanları fenilketonürinin birey ve ailesi üzerine getirdiği ekonomik yükler ve bakım sorunları hakkında bilgi sahibi olmalıdır. Bu noktada sosyal hizmet uzmanları fenilketonürlü bireyler için savunuculuk, bağlantı kurucu ve sosyal aksiyon rollerini yerine getirmelidirler.

KAYNAKÇA

Aktaş, Ş., Öğren, G., Fereli, S., Karğın, D. & İçen, H. (2021). Fenilketonürlü çocukların beslenme durum ve davranışları üzerine annelerin besleme davranışlarının etkisi. *Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi*, 15(3), 174-180. doiI: 10.12956/tchd.561368

Aydemir, T. & Çetin, Ş. (2019). Kronik hastalıklar ve psikososyal bakım. *Journal of Anatolian Medical Research*, 4(3), 109-115.

Bayram S. & Kanbur E. (2021). Fenilketonürlü adolesanların diyetle uyum ve depresif duygu durumu sıklığının saptanması. *Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi*, 15(6): 518-525. <https://doi.org/10.12956/tchd.809206>

Blau, N., Van Spronsen, F. J. & Levy, H. L. (2010). Phenylketonuria. *The Lancet*, 376(9750), 1417-1427. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(10\)60961-0](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(10)60961-0)

Cederbaum, J. A., LeMons, C., Rosen, M., Ahrens, M., Vonachen, S. & Cederbaum, S. D. (2001). Psychosocial issues and coping strategies in families affected by urea cycle disorders. *The Journal of Pediatrics*, 138(1), 72-80. doi: 10.1067/mpd.2001.111839

Çelik, E., Yıldırım, Z. B., Çelik, F., Güzel, A. & Yusuf, İ. (2018). Fenilketonürlü hastada anestezi yönetimi. *Dicle Tıp Dergisi*, 45(3), 357-360. <https://doi.org/10.5798/dicletip.457277>

Çevik, A. & Ertaş, N. (2020). Fenilketonüri hastalığı ve hastalığa uygun gıda üretimi. *Bozok Tıp Dergisi*, 10(1), 256-263.

DSÖ. (2023). World health statistics monitoring health for the SDGs sustainable development goals 2023. 20.06.2023 tarihinde <https://www.who.int/publications/i/item/9789240074323> adresinden erişildi.

Demirel, A.C. (2016). Genç kanser hastalarının sosyal destek düzeyleri ve yaşam doyumu (Turkish edition). LAP LAMBERT Academic Publishing.

Duyan, V. (2014). Sosyal hizmet: Temelleri, yaklaşımları, müdahale yöntemleri. Sosyal Çalışma Yayınları.

Elhawary, N. A., AlJahdali, I. A., Abumansour, I. S., Elhawary, E. N., Gaboon, N., Dandini, M., ... Kensara, O. A. (2022). Genetic etiology and clinical challenges of phenylketonuria. *Human genomics*, 16(1), 1-17. <https://doi.org/10.1186/s40246-022-00398-9>

- Erçelebi, H. (2015). Ergen fenilketonürlü hastalarda beslenme durumunun biyoelektrik impedans yöntemi ile değerlendirilmesi. (Yayınlanmamış Uzmanlık Tezi). İstanbul Üniversitesi.
- Gentile, J., Ten Hoedt, A. & Bosch, A. (2010). Psychosocial aspects of PKU: Hidden disability- A review. *Molecular Genetics and Metabolism* 99, 64-67. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2009.10.183>
- Güre, M.D.P. & Pak C. (2021). Nadir hastalığı olan çocukların ailelerinde bakım yükünün incelenmesi. *Turkish Journal of Family Medicine and Primary Care*, 15(2), 269-277.
- Hendriksz, C. J. & Walter, J. H. (2004). Update on phenylketonuria. *Current Paediatrics*, 14(5), 400-406. <https://doi.org/10.1016/j.cupe.2004.05.003>
- Hillert, A., Anikster, Y., Belanger-Quintana, A., Burlina, A., Burton, B. K., Carducci, C., ... Blau, N. (2020). The genetic landscape and epidemiology of phenylketonuria. *The American Journal of Human Genetics*, 107(2), 234-250. doi: 10.1016/j.ajhg.2020.06.006
- IFSW. (2014). Global definition of social work. 15.06.2023 tarihinde <https://www.ifsw.org/what-is-social-work/global-definition-of-social-work/> adresinden erişildi.
- Kağnıcı, M. (2014). Fenilketonüri ve hiperfenilalaninemili çocuklarda fenilalanin kısıtlı diyet ile tetrahidrobiyopterin'in oksidatif stres parametreleri üzerine etkisinin karşılaştırılması. (Yayınlanmamış Yandal Uzmanlık Tezi). Ege Üniversitesi.
- Karadeniz, Y. (2013). Fenilketonürlü çocukların ebeveynlerinin duygu durumları ve gelecekle ilgili beklentiler. (Yayınlanmamış Uzmanlık Tezi). Dicle Üniversitesi.
- Koch, R., Hanley, W., Levy, H., Matalon, K., Matalon, R., Rouse, B., ... De La Cruz, F. (2003). The maternal phenylketonuria international study: 1984–2002. *Pediatrics*, 112(4), 1523-1529.
- Küçükkasap, T. (2013). Türkiye'de fenilketonüri hastalığında tanı, tedavi, izlem ve uygulamaların saptanması. (Yayınlanmamış Doktora Tezi). Hacettepe Üniversitesi.
- Lynch, J. & Smith, G. D. (2005). A life course approach to chronic disease epidemiology. *Annu. Rev. Public Health*, 26, 1-35.
- Manti, F., Nardecchia, F., Chiarotti, F., Carducci, C., Carducci, C. ve Leuzzi, V. (2016). Psychiatric disorders in adolescent and young adult patients with phenylketonuria. *Molecular Genetics and Metabolism*, 117, 12-18. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2015.11.006>
- Özdemir, Ü. & Taşçı, S. (2013). Kronik hastalıklarda psikososyal sorunlar ve bakım. *Erciyes Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Dergisi*, 1(1), 57-72.
- Pak, M.D. (2019). Kronik hastalıklar ve sosyal hizmet uygulaması. Ed. Özden S.A. ve Özden E. *Tıbbi Sosyal Hizmet içinde*. Nobel Akademik Yayıncılık.
- Pırtı, M., Özer G. & Yüksel B. (2004). Geç tanı fenilketonüri olgularında büyüme, gelişme ve beslenme durumunun değerlendirilmesi. *Ç.Ü. Tıp Fakültesi Dergisi*, 24, 138-44.
- Rovelli, V. & Longo, N. (2023). Phenylketonuria and the brain. *Molecular Genetics and Metabolism*, 107583. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2023.107583>
- Scriver, C. R. (2007). The PAH gene, phenylketonuria, and a paradigm shift. *Human mutation*, 28(9), 831-845.
- Seçkin, Y. & Tuzcuoğlu, N. (1997). Fenilketonürlü çocukların annelerin kaygı düzeylerini etkileyen faktörler. *M.Ü. Atatürk Eğitim Fakültesi Eğitim Bilimleri Dergisi*, 9(9), 321-342.
- Sütçü, S. (2023). Kronik hastalıklarda sosyal hizmet. *Doğu Karadeniz Sağlık Bilimleri Dergisi*, 2 (1), 50-59.
- Sütçü, S. & Demirel, A.C. (2022). Sosyal hizmet uzmanının sahip olması gereken beceriler. Ed. Özkan, Y. ve Selçuk, O. *Genelci Sosyal Hizmet Uygulaması*. Nobel Akademik Yayıncılık.
- Targum, S. D. & Lang, W. (2010). Neurobehavioral problems associated with phenylketonuria. *Psychiatry (Edgmont)*, 7(12), 29.
- TDK. (2023). Güncel Türkçe sözlük. 14.06.2023 tarihinde <https://sozluk.gov.tr/> adresinden erişildi.
- Top, F. Ü. & Alemdar, D. K. (2015). Fenilketonürlü çocuğu olan ailelerinin yaşadıkları güçlükler: Niteliksel bir çalışma. *Hemşirelikte Eğitim ve Araştırma Dergisi*, 12(1), 62-8. doi: 10.5222/HEAD.2015.062

- Ülker, İ. & Şanlıer, N. (2018). Fenilketonürde beslenme ve yeni tedavi yaklaşımları. *Güncel Pediatri*, 16(2), 187-198.
- Van Spronsen, F. J., Blau, N., Harding, C., Burlina, A., Longo, N. & Bosch, A. M. (2021). Phenylketonuria. *Nature reviews Disease primers*, 7(1), 36.
- Weglage, J., Fiinders, B., Wilken, B., Schubert, D., Schmidt, E., Burgard, P. ...Ullrich, K. (1992). Psychological and social findings in adolescents with phenylketonuria. *European Journal of Pediatrics*, 522-525. doi: 10.1007/BF01957759
- Zeybek, Ç. (2003). Fenilketonüri tarama programı. İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Sürekli Tıp Eğitimi Etkinlikleri 35, 65-71.
- Zengin, O. (2011). Sosyal hizmetin sağlık hizmetlerinin sunumundaki rolü. *Konuralp Medical Journal*, 3(3), 29-34.