ÖZET

Hatunoğlu, A.E. (2026). Diyet Kısıtlamalarının Mikronutrient Alımına Etkileri Pediatrik Fenilketonüri ve Tirozinemi Tip 1 Hastalarının Sağlıklı Kontrollerle Karşılaştırılması. İstanbul Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Aile Sağlığı ABD. Yüksek Lisans Tezi. İstanbul.

Bu çalışmanın amacı, protein kısıtlı diyet uygulayan fenilketonüri (PKU) ve tirozinemi tip 1 (TT1) tanılı çocuk ve adölesanlarda diyetle mikrobesin alımını değerlendirmek ve sağlıklı kontrol grubuyla karşılaştırmaktır. Çalışmaya 11 PKU, 11 TT1 ve 22 sağlıklı kontrol olmak üzere toplam 44 katılımcı dahil edilmiştir. Diyetle mikrobesin alımı BeBiS (9.0) yazılımı kullanılarak

24 saatlik besin tüketim kaydı yöntemiyle değerlendirilmiştir. Demir, çinko, kalsiyum, magnezyum, selenyum, B12 vitamini, folat ve D vitamini alımları yaş ve cinsiyete özgü RDA değerlerine göre değerlendirilmiştir. Ayrıca EAR/AI cut-point yöntemi ile mikrobesin yetersizliği prevalansı hesaplanmıştır. Gruplar arası karşılaştırmalarda Kruskal–Wallis ve Mann–Whitney U testleri; kategorik değişkenler için Fisher'in kesin testi kullanılmış, çoklu karşılaştırmalarda Dunn-Bonferroni düzeltmesi uygulanmıştır. Selenyum RDA karşılama oranı TT1 ve PKU gruplarında kontrol grubuna kıyasla anlamlı derecede düşük bulunmuştur (medyan: TT1=%42,9; PKU=%31,4; Kontrol=%220,0; $p<0,001$). B12 vitamini alımı da her iki hasta grubunda kontrol grubuna göre belirgin şekilde düşüktür ($p<0,001$). D vitamini alımı tüm gruplarda yetersiz olmakla birlikte, TT1 grubunda medyan RDA karşılama oranı %0,1 ile kritik düzeyde düşük saptanmıştır. EAR/AI temelli yetersizlik prevalansı değerlendirmesinde selenyum yetersizliği TT1 grubunun tamamında (%100) ve PKU grubunun %72,7'sinde tespit edilmiştir. Demir, çinko, kalsiyum, magnezyum ve folat açısından gruplar arası anlamlı fark saptanmamıştır. Protein kısıtlı diyet uygulayan PKU ve TT1 hastalarında başta selenyum ve B12 vitamini olmak üzere belirli mikrobesinlerin diyetle alımının yetersiz olduğu gösterilmiştir. Bu bulgu, metabolik hastalığa özgü beslenme tedavisinin planlanmasında mikrobesin izleminin önemini vurgulamaktadır. Serum düzeyleriyle desteklenecek ileri çalışmaların, diyetle alım ile biyokimyasal durum arasındaki ilişkiyi daha net ortaya koyması beklenmektedir.

Anahtar Kelimeler : fenilketonüri, tirozinemi tip 1, mikrobesinler, beslenme tedavisi, protein kısıtlı diyet

ABSTRACT

Hatunoğlu, A.E. (2026). Effects of Dietary Restrictions on Micronutrient Intake Comparison of Pediatric Phenylketonuria and Tyrosinemia Type 1 Patients with Healthy Controls. Istanbul University, Institute of Health Science, Division of Family Health. Masters Thesis. Istanbul.

This study aimed to evaluate dietary micronutrient intake in children and adolescents with phenylketonuria (PKU) and tyrosinemia type 1 (TT1) who follow protein-restricted diets, and to compare their intake with that of healthy controls. A total of 44 participants were included: 11 with PKU, 11 with TT1, and 22 healthy controls. Dietary micronutrient intake was assessed using 24-hour dietary recall records and the BeBiS (9.0) nutritional analysis software. Intake of iron, zinc, calcium, magnesium, selenium, vitamin B12, folate, and vitamin D was evaluated against age- and sex-specific RDA values. Micronutrient inadequacy prevalence was determined using the EAR/AI cut-point method. Group comparisons were performed using the Kruskal–Wallis and Mann–Whitney U tests; Fisher's exact test was applied for categorical variables; and Dunn-Bonferroni correction was applied for multiple comparisons. Selenium intake was significantly lower in both patient groups compared to controls (median: TT1=42.9%; PKU=31.4%; Control=220.0% RDA; $p<0.001$). Vitamin B12 intake was also markedly lower in both patient groups ($p<0.001$). Although vitamin D intake was insufficient across all groups, the TT1 group showed a critically low median RDA coverage of 0.1%. EAR/AI-based inadequacy prevalence analysis revealed selenium inadequacy in 100% of TT1 and 72.7% of PKU patients. No statistically significant differences were found between groups for iron, zinc, calcium, magnesium, or folate. Children and adolescents with PKU and TT1 on protein-restricted diets demonstrated inadequate dietary intake of key micronutrients, particularly selenium and vitamin B12. These findings underscore the importance of routine micronutrient monitoring in the nutritional management of inherited metabolic diseases. Future studies incorporating serum biomarker measurements are needed to clarify the relationship between dietary intake and biochemical micronutrient status.

Key Words: phenylketonuria, tyrosinemia type 1, micronutrients, nutritional therapy, protein restricted diets