

**UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS
FACULDADE DE MEDICINA**

**CONVIVENDO COM A FENILCETONÚRIA:
A PERCEPÇÃO MATERNA E DA EQUIPE MULTIPROFISSIONAL**

ROSÂNGELIS DEL LAMA SOARES

**BELO HORIZONTE
2014**

ROSÂNGELIS DEL LAMA SOARES

**CONVIVENDO COM A FENILCETONÚRIA:
A PERCEPÇÃO MATERNA E DA EQUIPE MULTIPROFISSIONAL**

Tese apresentada ao Programa de Pós-Graduação da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais, como parte dos requisitos para a obtenção do título de Doutor em Ciências da Saúde.

Área de Concentração: Saúde da Criança e do Adolescente

Orientador: Prof. Dr. Marcos José Burle de Aguiar

Coorientadora: Profa. Dra. Lúcia Maria Horta Figueiredo Goulart

BELO HORIZONTE

2014

Soares, Rosângelis Del Lama.
S676c Convivendo com a fenilcetonúria [manuscrito]: a percepção materna e da equipe multiprofissional. / Rosângelis Del Lama Soares. - - Belo Horizonte: 2014.
166f.
Orientador: Marcos José Burle de Aguiar.
Co-Orientador: Lúcia Maria Horta Figueiredo Goulart.
Área de concentração: Saúde da Criança e do Adolescente.
Tese (doutorado): Universidade Federal de Minas Gerais, Faculdade de Medicina.
1. Fenilcetonúrias/diagnóstico. 2. Fenilcetonúrias/dietoterapia. 3. Doença Crônica/psicologia. 4. Equipe de Assistência ao Paciente. 5. Pesquisa Qualitativa. 6. Dissertações Acadêmicas. I. Aguiar, Marcos José Burle de. II. Goulart, Lúcia Maria Horta Figueiredo. III. Universidade Federal de Minas Gerais, Faculdade de Medicina. IV. Título.
NLM: WD 205.5

UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS

Reitor: Prof. Jaime Arturo Ramírez

Vice-Reitora: Profa. Sandra Regina Goulart Almeida

Pró-Reitor de Pós-Graduação: Prof. Rodrigo Antônio de Paiva Duarte

Pró-Reitor de Pesquisa: Profa. Adelina Martha dos Reis

FACULDADE DE MEDICINA

Diretor da Faculdade de Medicina: Prof. Tarcizo Afonso Nunes

Vice-Diretor da Faculdade de Medicina: Prof. Humberto José Alves

PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM CIÊNCIAS DA SAÚDE ÁREA DE CONCENTRAÇÃO: SAÚDE DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE

Coordenador do Centro de Pós-Graduação: Prof. Manoel Otávio da Costa Rocha

Subcoordenador do Centro de Pós-Graduação: Profa. Tereza Cristina A. Ferrari

Chefe do Departamento de Pediatria: Prof. Alexandre Rodrigues Ferreira

**Coordenadora do Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde: Área de
Concentração Saúde da Criança e do Adolescente:** Profa. Ana Cristina S. e Silva

Subcoordenador: Prof. Eduardo Araújo Oliveira

Colegiado:

Ana Cristina Simões e Silva - Titular

Benigna Maria de Oliveira - Suplente

Eduardo Araújo Oliveira - Titular

Sérgio Veloso Brant Pinheiro - Suplente

Alexandre Rodrigues Ferreira - Titular

Débora Marques de Miranda - Suplente

Jorge Andrade Pinto - Titular

Helena Maria Gonçalves Becker - Suplente

Ivani Novato Silva - Titular

Juliana Gurgel - Suplente

Marcos José Burle de Aguiar - Titular

Roberta Maia de Castro Romanelli - Suplente

Maria Cândida Ferrarez Bouzada Viana - Titular

Cláudia Regina Lindgren - Suplente

Suelen Rosa de Oliveira - Discente titular

Isabel Vasconcelos Poggiali - Discente suplente



UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS

PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM CIÊNCIAS DA SAÚDE
SAÚDE DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE

UFMG

FOLHA DE APROVAÇÃO

“CONVIVENDO COM A FENILCETONÚRIA: A PERCEPÇÃO MATERNA E DA EQUIPE MULTIPROFISSIONAL”

ROSANGELIS DEL LAMA SOARES

Tese submetida à Banca Examinadora designada pelo Colegiado do Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde - Saúde da Criança e do Adolescente, como requisito para obtenção do grau de Doutor em Ciências da Saúde - Saúde da Criança e do Adolescente, área de concentração Ciências da Saúde.

Aprovada em 27 de maio de 2014, pela banca constituída pelos membros:


Prof. Marcos Jose Burle de Aguiar - Orientador
UFMG


Prof. Lúcia Maria Horta de Figueiredo Goulart
UFMG


Prof. Cristina Gonçalves Alvim
UFMG


Prof. Ana Lúcia Rissoni dos Santos Régis
UFOP


Prof. Maria Cristina Passos
UFOP


Prof. Maria Cristina Faber Boeg
UNICAMP

Belo Horizonte, 27 de maio de 2014.



UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS

PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM CIÊNCIAS DA SAÚDE
SAÚDE DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE

UFMG

ATA DA DEFESA DE TESE DA ALUNA ROSANGELIS DEL LAMA SOARES

Realizou-se, no dia 27 de maio de 2014, às 14:00 horas, salas 034, andar térreo da Faculdade de Medicina, da Universidade Federal de Minas Gerais, a defesa de tese, intitulada “**CONVIVENDO COM A FENILCETONÚRIA: A PERCEPÇÃO MATERNA E DA EQUIPE MULTIPROFISSIONAL**”, apresentada por **ROSANGELIS DEL LAMA SOARES**, número de registro 2010654425, graduada no curso de NUTRIÇÃO, como requisito parcial para a obtenção do grau de Doutor em Ciências da Saúde - Saúde da Criança e do Adolescente, à seguinte Comissão Examinadora formada pelo Professores Doutores Marcos Jose Burle de Aguiar - Orientador (UFMG), Lúcia Maria Horta de Figueiredo Goulart - Coorientadora (UFMG), Cristina Gonçalves Alvim (UFMG), Ana Lúcia Rissoni dos Santos Régis (UFOP), Maria Cristina Passos (UFOP), Maria Cristina Faber Boog (UNICAMP).

A Comissão considerou a tese:

Aprovada

Reprovada

CONFERE COM ORIGINAL
Centro de Pós-Graduação
Faculdade de Medicina - UFMG

Finalizados os trabalhos, lavrei a presente ata que, lida e aprovada, vai assinada por mim e pelos membros da Comissão.
Belo Horizonte, 27 de maio de 2014.

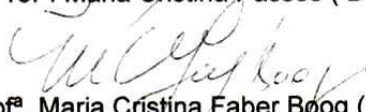

Prof. Marcos Jose Burle de Aguiar (Doutora)


Prof.ª. Lúcia Maria Horta de Figueiredo Goulart (Doutora)


Prof.ª. Cristina Gonçalves Alvim (Doutora)


Prof.ª. Ana Lúcia Rissoni dos Santos Régis (Doutora)


Prof.ª. Maria Cristina Passos (Doutora)


Prof.ª. Maria Cristina Faber Boog (Doutora)

CONFERE COM ORIGINAL
Centro de Pós-Graduação
Faculdade de Medicina - UFMG

*Ao meu pai ...
Um exemplo de luta, coragem e amor à vida.*

AGRADECIMENTOS

A Deus por me conceder a oportunidade de realizar este trabalho, com força, coragem, paciência e perseverança. Um sonho acalentado há alguns anos, a partir de inspiração profissional e amadurecimento pessoal. Uma busca que se revelou extraordinária e gratificante para conhecer, apreender e compartilhar experiências únicas do ser humano.

Às mães entrevistadas pela confiança, disponibilidade em expor suas vidas, sentimentos e dificuldades no convívio com a Fenilcetonúria. Expresso aqui, minha profunda admiração e solidariedade a essas mães guerreiras que não medem esforços para cuidar de seus filhos e viver por eles para que sejam felizes e capazes de realizar seus sonhos.

Ao meu marido Mário Fernando pela cumplicidade, presença carinhosa e permanente, um amor incondicional em todos os momentos de nossa vida.

Às minhas filhas Fernanda e Flávia pela solidariedade, compreensão e tolerância, esperando que os momentos de impaciência e ausência se transformem em exemplos de comprometimento, responsabilidade e determinação.

Aos meus pais, Alcides e Sylvia, pela lição de vida, solidariedade e respeito ao próximo, fundamentais à minha formação. Seus ensinamentos jamais serão esquecidos.

Aos meus irmãos, Ruberval e Gilson, pelo apoio, cuidado e carinho nos momentos mais difíceis.

Ao Prof. Dr. Marcos José Burlé de Aguiar, mentor e orientador do estudo, pela sensibilidade, colaboração e auxílio na viabilização institucional do projeto.

À Profa. Dra. Lúcia Maria Horta Figueiredo Goulart por aceitar me conduzir no caminho da metodologia qualitativa, incentivando-me sempre. Presença constante, amiga, dedicada e incansável, orientando e acompanhando com maestria todas as etapas do estudo.

Ao Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico (NUPAD) da Faculdade de Medicina da UFMG, pelo apoio institucional, financeiro e a oportunidade para realizar esta pesquisa, em especial ao Diretor Geral Prof. José Nélio Januário.

Aos queridos amigos e colegas da equipe multiprofissional do Ambulatório de Fenilcetonúria, do Centro de Educação e Apoio Social (CEAPS), do Setor do Controle do Tratamento (SCT) que com seus depoimentos, deram vida a este trabalho. É sempre muito prazeroso trabalhar e compartilhar atividades com uma equipe integrada, dinâmica, competente e comprometida com a saúde pública.

Às alunas do Curso de Graduação em Nutrição da UFMG que me acompanharam neste estudo com altruísmo, dedicação e responsabilidade.

Aos colegas da Unidade Funcional-Serviço de Nutrição e Dietética do Hospital das Clínicas da UFMG pelo apoio, incentivo e colaboração. Em especial à gerência e coordenações clínicas, Maria Aparecida Souza, Gicele Mendes Chagas e Vanessa Rodrigues da Silva, respectivamente.

Às professoras Dra. Cristina Gonçalves Alvim, Dra. Cristiane de Freitas Cunha Grillo e Dra. Ana Lúcia Rissoni dos Santos Régis pelas sugestões no Exame de Qualificação.

À Mariza Talim, profissional dedicada, cordial e competente da Biblioteca J. Baeta Vianna da Faculdade de Medicina da UFMG que, com muito zelo, carinho e sensibilidade, colaborou com a revisão bibliográfica desta pesquisa.

À minha querida amiga Mara Regina Mellini Jabour que desde a infância nos reconhecemos como irmãs. A distância nunca separou nossos corações e nem enfraqueceu uma amizade que será para toda a vida. Obrigada por realizar a revisão ortográfica e gramatical deste trabalho.

À minha colega e amiga, Maria Inês Moreira Sepúlveda pela formatação e normalização deste trabalho. Obrigada pela paciência e prontidão ao responder às minhas dúvidas, indagações e solicitações.

Finalmente, aos fenilcetonúricos com a esperança de que cada vez mais possamos compreender o convívio com a doença e, assim, desenvolver estratégias que possam contribuir, para amenizar as dificuldades do tratamento e melhorar a qualidade de vida dos indivíduos afetados e de suas famílias.

*“De tudo ficaram três coisas:
a certeza de que estamos começando;
a certeza de que é preciso continuar e,
a certeza de que podemos ser
interrompidos antes de terminar.*

*Mas, é preciso fazer:
da interrupção um caminho novo;
da queda um passo de dança;
do medo uma escola;
do sonho uma ponte;
da procura um encontro
e, assim, terá valido a pena existir”!*

Fernando Sabino

RESUMO

Introdução: A fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética, autossômica recessiva, ocasionada pela ausência ou deficiência da enzima hepática fenilalanina hidroxilase, que aumenta os níveis de fenilalanina (phe) sanguínea, provocando efeitos tóxicos no sistema nervoso central. Elevações persistentes das concentrações de phe no sangue e dos metabólitos ácidos ocasionam lesões neurológicas que se manifestam, em sua forma mais grave, por retardo mental irreversível. O teste de triagem neonatal, realizado do terceiro ao quinto dia de vida, permite o diagnóstico precoce e a realização do tratamento para evitar os sintomas. O tratamento consiste numa dieta restrita em proteínas associada a um substituto protéico, isento de phe, e que deverá ser mantida por toda a vida. Assim, a partir do diagnóstico, todas as atividades da família ficam centradas na existência da doença que exige além da dieta, dosagens sanguíneas contínuas e deslocamentos frequentes dos pacientes e familiares do município de origem para as consultas no Serviço de Referência. Ao mesmo tempo, por ser uma doença crônica que exige adesão a uma dieta tão especial, o tratamento desses pacientes continua sendo um desafio para a equipe de saúde. **Objetivos:** Compreender a percepção materna sobre as repercussões da PKU na dinâmica familiar e a percepção da equipe multiprofissional sobre o cuidado e o tratamento da doença. **Método:** Trata-se de um estudo qualitativo desenvolvido em duas etapas. Na primeira, a percepção materna foi investigada por meio de entrevistas semiestruturadas com mães de crianças afetadas de dois a seis anos de idade. Na segunda, elegeu-se o Grupo Focal para compreender a percepção da equipe multiprofissional sobre o cuidado e o tratamento da PKU. Os dados foram analisados pela técnica da Análise de Conteúdo. **Resultados:** Foram entrevistadas catorze mães de crianças com PKU e identificadas três categorias temáticas: Revelação do diagnóstico; Aprendendo a lidar com a doença; Implicações da doença crônica na família e no círculo social. Ao iniciar o tratamento, as mães experimentaram sentimentos descritos no processo de adaptação a uma doença crônica grave. Os deslocamentos frequentes para o Serviço de Referência potencializam as dificuldades reveladas pelas mães, alterando significativamente a estrutura familiar. A adesão à dieta é o ponto crucial do tratamento e a sua manutenção torna-se mais difícil com o avanço da idade. O ingresso na escola é mais um momento de tensão para as mães que temem pelas transgressões dietéticas e a exclusão social. Na segunda etapa do estudo, oito profissionais da equipe participaram do Grupo Focal e a análise da discussão entre eles permitiu a identificação das principais categorias temáticas: O início do tratamento; Atuação da equipe multiprofissional; Dificuldades vivenciadas. A discussão revelou a importância do trabalho multidisciplinar e o sentimento de impotência dos profissionais, em especial, quando não ocorre a adesão esperada ao tratamento. A adolescência e a PKU materna são preocupações constantes, exigindo esforços adicionais para o controle do tratamento. **Conclusão:** O tratamento da PKU é complexo, influenciado por vários fatores e produz alterações significativas na dinâmica familiar. Representa um desafio para os profissionais, uma vez que o conhecimento puramente biológico não é suficiente para o seu enfrentamento. O diálogo entre as duas etapas do estudo enfatizou as dificuldades do tratamento, não só em relação à dieta restritiva, mas também em relação aos aspectos emocionais, sociais, econômicos e culturais. Esse estudo forneceu subsídios para melhorar a compreensão sobre o convívio com a doença na dinâmica familiar e contribuiu para a abordagem mais humanizada e integrada no tratamento da PKU.

Palavras-chave: Fenilcetonúria, PKU, doença crônica, estigma, tratamento, dieta, equipe de saúde.

ABSTRACT

Introduction: Phenylketonuria (PKU) is a genetic disorder, autosomal recessive, caused by absence or deficiency of the hepatic enzyme phenylalanine hydroxylase, it increases levels of blood phenylalanine, causing toxic effects on the central nervous system. Persistent elevations of blood concentrations of phe and its acidic metabolites cause neurologic injury manifested, in its most severe form, by irreversible mental retardation. The newborn screening carried out the third to fifth day of life, allows the early diagnosis and the treatment to avoid the symptoms. The treatment consists in a restricted protein diet associated a protein substitute, free phe, which should be kept for a lifetime. Thus, from the diagnostic, all family activities are centered on the existence of the disease that demands, besides the diet, continuous blood dosages and frequent displacements of the patients and their relatives from municipality of origin for searches in the Reference Service. At the same time, since it is a chronic disease which demands the compliance to such special diet, the treatment of these patients is still a challenge to the health care team. **Objectives:** To understand the maternal perception about the repercussions of the PKU in the family dynamic and the perception of the multidisciplinary team on the care and treatment of the disease. **Methods:** This is a qualitative study conducted in two stages. At first, maternal perception was investigated by means of semi-structured interviews with mothers of affected children from two to six years old. In the second, the Focus Group was elected to comprehend the perception of the multidisciplinary team concerning the caretaking and treatment of PKU. Data were analyzed using the method Content Analysis. **Results:** Fourteen mothers of children with PKU were interviewed and three thematic categories were identified: Revelation of diagnosis; Learning to cope with the disease; Implications of the chronic disease in the family and social circle. In the start of the treatment, the mothers experienced feelings described to an adaptation process to a serious chronic disease. The frequent displacements to the Reference Service potentiate the difficulties revealed by the mothers, changing significantly the family structure. The adherence to the diet is a crucial point of the treatment and its maintenance becomes more difficulty with the aging. The entrance in the school is another moment of tension for the mothers who fear the diet transgressions and social exclusion. In the second stage of this study, eight professionals participated in the Focus Group, and the analysis of their discussion allowed the identification of the following thematic categories: the start of the treatment; the performance of the multiprofessional team; the experienced difficulties. The discussion revealed the importance of the multidisciplinary work and the feeling of impotence of the professionals, especially when the expected compliance to the treatment. The adolescence and the maternal PKU are constant concerns, which demand additional efforts to the treatment monitoring. **Conclusion:** The treatment of PKU is complex, influenced by many aspects, producing significant changes in the family dynamic. It represents a challenge to the professionals, since its biological knowledge is not enough to its coping. The dialogue between the two stages of the research emphasized the difficulties of the treatment, not only regarding the restrictive diet, but also regarding emotional, social, economic and cultural aspects. This study provided subsidies to improve the comprehension about living with the disease in the family dynamic, and contributed to more humanized and integrated approach in the treatment of the PKU.

Keywords: Phenylketonuria, PKU, chronic disease, stigma, treatment, diet, health care team.

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

APAFE	Associação de Pais e Amigos dos Fenilcetonúricos
BH4	Tetra-hidrobiopterina
CEAPS	Centro de Educação e Apoio Social
COEP-UFMG	Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de Minas Gerais
DC	Doença crônica
EIM	Erros Inatos do Metabolismo
GF	Grupo Focal
HC-UFMG	Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais
HPA	Hiperfenilalaninemia
MS	Ministério da Saúde
NUPAD-FM-UFMG	Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais
PAH	Fenilalanina hidroxilase
PETN-MG	Programa Estadual de Triagem Neonatal de Minas Gerais
phe	Fenilalanina
PKU	Fenilcetonúria
QI	Quociente de inteligência
SCT	Setor do Controle do Tratamento
SEG-HC-UFMG	Serviço Especial de Genética do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais
SR	Serviço de Referência
SUS	Serviço Único de Saúde
TFD	Tratamento Fora de Domicílio
TN	Triagem Neonatal
tyr	Tirosina
UBS	Unidade Básica de Saúde

SUMÁRIO

PREFÁCIO	13
1 INTRODUÇÃO	14
2 REVISÃO DE LITERATURA	22
2.1 Fenilcetonúria	22
2.1.1 Conceito e diagnóstico	22
2.1.2 Aspectos clínicos	24
2.1.3 Programa Nacional de Triagem Neonatal.....	26
2.1.4 Tratamento	28
2.2 Doença crônica e suas implicações	36
2.2.1 A Fenilcetonúria como uma doença crônica	38
3 OBJETIVOS	39
4 MÉTODO	40
5 RESULTADOS	52
5.1 Artigo 1	53
A percepção materna sobre as repercussões da Fenilcetonúria na dinâmica familiar	53
5.2 Artigo 2	106
A percepção da equipe multiprofissional sobre o cuidado e o tratamento da Fenilcetonúria	106
6 CONSIDERAÇÕES FINAIS	143
REFERÊNCIAS	146
ANEXOS E APÊNDICES	154

PREFÁCIO

"Há um tempo em que é preciso abandonar as roupas usadas que já têm a forma do nosso corpo e esquecer os nossos caminhos que nos levam sempre aos mesmos lugares. É o tempo da travessia e, se não ousarmos fazê-la, teremos ficado para sempre à margem de nós mesmos."

(Fernando Teixeira de Andrade)

O presente estudo investigou o tratamento e o convívio com a Fenilcetonúria (PKU) na família por meio da percepção materna e dos profissionais que atuam no Serviço de Referência do Estado de Minas Gerais.

A pesquisa foi delineada em duas etapas. A primeira investigou e discutiu as repercussões da Fenilcetonúria na dinâmica familiar, sob o ponto de vista das mães de crianças afetadas de dois a seis anos de idade. A segunda investigou a percepção dos profissionais que atuam no Serviço de Referência do Estado sobre o cuidado e o tratamento da doença.

O texto está organizado em seis capítulos. No primeiro, a Introdução contextualiza o surgimento dessa pesquisa e faz apontamentos sobre diagnóstico, tratamento e convívio com a doença, identificada nos primeiros dias de vida da criança pela triagem neonatal.

O segundo capítulo apresenta a Revisão Bibliográfica sobre a Fenilcetonúria, aspectos clínicos da doença, a triagem neonatal no Estado e o tratamento. Ressalta ainda, questões relativas às implicações da doença crônica na família, dificuldades para adesão à dieta e manutenção do tratamento por toda a vida.

Os Objetivos estão descritos no terceiro capítulo e o Método no quarto, contemplando a metodologia qualitativa, com a utilização de entrevistas semiestruturadas com as mães de crianças afetadas e do Grupo Focal realizado com a equipe multiprofissional, como instrumentos de coleta de dados.

Os Resultados foram descritos no quinto capítulo, organizados e apresentados em forma de artigos científicos, de acordo com a orientação do Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde. Área de Concentração: Saúde da Criança e do Adolescente.

O sexto capítulo trata das Considerações Finais. Em seguida, encontram-se as Referências Bibliográficas, Anexos e Apêndices, respectivamente.

1 INTRODUÇÃO

“Nada lhe posso dar que não exista em você mesmo. Não posso abrir-lhe outro mundo de imagens, além daquele que há em sua própria alma. Nada lhe posso dar, a não ser a oportunidade, o impulso, a chave. Eu o ajudarei a tornar visível o seu próprio mundo, e isso é tudo.”

(Hermann Hesse)

Os erros inatos do metabolismo (EIM) constituem um grupo numeroso de enfermidades que se apresentam, principalmente, nos primeiros meses de vida. São alterações metabólicas geneticamente determinadas e, geralmente, caracterizadas por uma deficiência específica na atividade de uma enzima, em particular, ligada à síntese proteica (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

A Fenilcetonúria (PKU) é o EIM mais comum, com uma incidência muito variável nos diversos países e populações étnicas. No Brasil, varia de um caso para cada 21.000 a 13.500 nascidos vivos (BRASIL, 2005).

A PKU é uma doença genética de herança autossômica recessiva, decorrente da perda ou diminuição de atividade da enzima hepática fenilalanina hidroxilase (PHA) que catalisa a hidroxilação da fenilalanina (phe) em tirosina (tyr). Tanto a deficiência da enzima quanto o defeito do seu cofator Tetra-hidrobiopterina (BH4) promovem aumento das concentrações de phe no sangue e tecidos. Elevações persistentes de phe e de seus metabólitos ácidos podem ocasionar lesões neurológicas que se manifestam, em sua forma mais grave, por retardo mental irreversível (SCRIVER; KAUFMAN, 2001).

Na PKU não há anormalidades aparentes ao nascimento, pois o fígado materno protege o feto. Os níveis sanguíneos de phe do recém-nascido fenilcetonúrico aumentam nas primeiras semanas com a alimentação proteica, incluindo o leite materno (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

O teste de triagem neonatal possibilita a identificação do recém-nascido com suspeita diagnóstica de PKU e a instituição do tratamento em tempo hábil, impedindo, assim, as manifestações clínicas da doença. A realização do teste do terceiro ao quinto dia de vida permite que a criança já esteja em uso de alimentação

proteica num período mínimo de 48 horas antes da coleta sanguínea, reduzindo, desse modo, os casos falso-negativos (STARLING *et al.*, 1999).

O Programa Estadual de Triagem Neonatal (PETN) foi criado no Estado de Minas Gerais pelas resoluções 789 de 22/09/1993 e 982 de 11/03/1994, da Secretaria de Estado da Saúde, tendo sido implantado desde 1993, mediante parceria com o Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico, órgão complementar da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais (NUPAD-FM-UFMG). Desde 2001, o NUPAD é o Centro de Referência do Programa Nacional de Triagem Neonatal em Minas Gerais. Abrange 100% dos municípios mineiros, contemplando aproximadamente 94% dos nascidos vivos no Estado. Mensalmente, são realizados cerca de 22.000 testes de triagem enviados de aproximadamente 5.000 postos de coletas municipais, para diagnóstico de Fenilcetonúria, Hipotireoidismo congênito, Anemia falciforme e Fibrose cística (AGUIAR, 2004). Recentemente, duas outras doenças foram incorporadas ao Programa, a Deficiência de biotinidase e a Hiperplasia adrenal congênita.

Além do diagnóstico precoce, o PETN-MG também é responsável pelo atendimento especializado, em tempo hábil, tanto da Fenilcetonúria quanto das outras doenças triadas, mantendo o acompanhamento da criança, de acordo com os protocolos do Serviço de Referência (SR).

A incidência da PKU em Minas Gerais é de um caso para cada 21.175 nascidos vivos (MARTINS, 2005). Portanto, considerando o número de amostras sanguíneas processadas, espera-se que, a cada mês, um novo paciente seja identificado com suspeita diagnóstica e inicie o tratamento.

O tratamento é gratuito, oferecido integralmente pelo Serviço Único de Saúde (SUS) e garantido a todos os pacientes fenilcetonúricos residentes em Minas Gerais, triados ou não pelo Programa. Contempla também pacientes com outros tipos de hiperfenilalaninemias, como a Deficiência de Tetra-hidrobiopterina (BH4) e aqueles com diagnóstico tardio que optam pelo tratamento (KANUFRE *et al.*, 2001a).

Em Minas Gerais, o tratamento da PKU é centralizado em Belo Horizonte, em parceria entre as Secretarias Estadual e Municipal de Saúde, o NUPAD-FM-UFMG e o Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (HC-UFMG).

Os pacientes são atendidos por equipe multiprofissional composta de médicos, nutricionistas, enfermeiros, psicólogos e assistentes sociais. Atualmente, 295 pacientes estão em atendimento no Ambulatório de Fenilcetonúria do Serviço Especial de Genética do Hospital das Clínicas (SEG-HC-UFMG), conforme demonstra a Tabela 1.

Tabela 1: Pacientes em acompanhamento no Ambulatório de Fenilcetonúria no período de 01/09/1993 a 31/10/2013, Belo Horizonte

Diagnóstico	Início do tratamento		n	%
	Precoce n (%)	Tardio n (%)		
Fenilcetonúria	229 (77,6)	58 (19,7)	287	97,3
Deficiência de BH4	–		8	2,7
Total	–		295	100,0

Fonte: NUPAD, 2013.¹

Dos 287 pacientes com Fenilcetonúria, 227 (79,1%) foram diagnosticados com a forma clássica da doença e 60 (20,9%) com Fenilcetonúria Leve.

O tratamento para PKU consiste no uso de uma dieta restrita em phe e, conseqüentemente, em proteínas naturais. Alimentos que contêm proteínas de alto valor biológico, como carnes, leite e derivados, ovos, e ainda, leguminosas, alguns cereais e todas as preparações ou alimentos que os contêm, são proibidos na alimentação. Poucos alimentos podem ser consumidos livremente, como açúcar, mel (após um ano de idade), óleos vegetais e algumas frutas, como acerola e limão (KANUFRE *et al.*, 2001a).

Além da dieta restrita em proteínas, o tratamento exige uso de substituto proteico, geralmente uma fórmula de aminoácidos, isenta ou com baixo teor de phe, para atingir a recomendação diária do nutriente ao indivíduo afetado. Dessa forma, o tratamento permite crescimento e desenvolvimento neuropsicomotor normais, auxiliando também na estabilização das concentrações sanguíneas de phe (MARTINS *et al.*, 1993).

O tratamento tem como objetivos manter as concentrações sanguíneas de phe nos limites considerados seguros e, ao mesmo tempo, oferecer quantidades adequadas,

¹ NÚCLEO DE PESQUISA EM APOIO DIAGNÓSTICO - NUPAD. Banco de dados.xlsx. [mensagem pessoal]. Mensagem recebida por <rodls@terra.com.br>. em 12 nov. 2013.

tanto de phe quanto de outros macro e micronutrientes (STARLING *et al.*, 1999). Na maioria dos países, incluindo o Brasil, o tratamento é preconizado por toda a vida do paciente (MACDONALD, 2010; NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH CONSENSUS, 2001).

Ao contrário de outras doenças crônicas com dietas restritivas, na PKU, os resultados das transgressões alimentares e, conseqüente aumento crônico das concentrações sanguíneas de phe, são de manifestação tardia. Mesmo assim, tais manifestações são muito subjetivas e dificultam a percepção do dano que geralmente só poderá ser evidenciado na idade escolar.

No Ambulatório de Fenilcetonúria do SEG-HC-UFMG, constata-se que nos dois primeiros anos de vida; no primeiro, em particular, os pais e familiares das crianças conseguem manter forte adesão ao tratamento, motivados pelo receio do diagnóstico e do prognóstico da doença, além da dieta de mais fácil manejo. Em geral, o controle das concentrações sanguíneas de phe é a regra.

Russel, Mills e Zucconi (1988) relataram que os pais não consideram que o tratamento no primeiro ano de vida seja um fardo. Entretanto, revelaram que os cuidados podem se tornar incrivelmente difíceis com o crescimento das crianças, em função da busca pela variedade de alimentos.

Para Castro *et al.* (2012) e Papalia e Olds (2000), as transgressões dietéticas se tornam mais comuns, especialmente após os dois anos de idade e podem ser explicadas pelas restrições dietéticas rigorosas, além dos fatores sociais, culturais e comportamentais.

Portanto, à medida que a criança cresce, vai ganhando autonomia, ampliando a convivência social e as dificuldades quanto à adesão ao tratamento vão surgindo com aumento progressivo das demandas colocadas às famílias.

Carvalho (2008) e MacDonald (2010) relataram em seus estudos, que no enfrentamento de doenças crônicas, as quais demandam tratamento complexo, continuado e por toda a vida, devem ser consideradas as condições emocionais, socioeconômicas e culturais. Os autores ressaltam que é nesse contexto que emerge a doença e é com essa estrutura sociofamiliar que vão responder a essa situação.

Sabe-se que o impacto do diagnóstico para o paciente e seus familiares precisa ser compreendido e cogita-se que a doença altera, de alguma forma, o papel social do indivíduo enfermo. Assim, as consequências da PKU se estendem à estrutura familiar, impondo a necessidade de reorganização para atender as demandas cotidianas e os cuidados com o tratamento dietético.

A experiência adquirida, ao longo de mais de vinte anos de funcionamento do SR, mostra a importância das implicações sociais no tratamento da PKU que atingem principalmente a família que lida com uma dieta especial, uma vez que esta é extremamente restritiva e diferente dos hábitos culturais da população brasileira, instituída por ocasião do diagnóstico da doença e que deverá ser mantida para toda a vida.

A observação do processo de trabalho no Ambulatório de Fenilcetonúria vem sendo feita pela autora deste estudo durante os dezesseis anos de atividades como nutricionista do PETN-MG. Foi a partir desse contexto, acompanhando as várias dificuldades enfrentadas pelas famílias, do diagnóstico ao tratamento da PKU, que surgiu a questão:

- Como a Fenilcetonúria interfere na vida da criança e da família?

De acordo com Turato, Fontanella e Campos (2006), ampliar a compreensão científica de fenômenos acerca da vida e da doença, tais como os vivenciados e simbolizados por pacientes e seus familiares, são necessidades que os profissionais de saúde enfrentam, com frequência. Partindo da premissa de que os primeiros detêm experiências de vida e informações específicas que lhes ajudarão a compreender vários problemas de saúde e de vida, esses profissionais passam a assumir o papel específico do clínico investigador.

Perriconi *et al.* (2013) em seu estudo concluíram que a capacidade de enfrentamento das mães, em resposta à doença crônica (DC), pode permitir que a equipe de saúde envolvida no cuidado de uma criança não só compreenda como os pais enfrentam um evento angustiante, como também preste a estes o apoio profissional necessário.

Burgard (2007) revelou que cabe à equipe de saúde, que acompanha os fenilcetonúricos, compreender as dificuldades de lidar com uma condição crônica e o

seu impacto no dia a dia. Os pacientes e seus familiares precisam ser apoiados, não culpados e os profissionais de saúde precisam ser treinados em adesão, a fim de se tornarem habilitados na capacidade de escuta diferenciada diante das dificuldades apresentadas. Assim, é fundamental que a equipe identifique os desafios do tratamento e proponha estratégias para superá-los. Dessa forma, será possível direcionar a intervenção da equipe, objetivando respostas que contemplem as demandas singularizadas, porque a experiência da doença é única para cada usuário e seus familiares. Estes devem ser reconhecidos pelos profissionais de saúde, como atores sociais ativos, participantes, corresponsáveis no processo de tratamento, tendo respeitadas as suas dificuldades emocionais, sociais, econômicas e culturais que impõem limites para o enfrentamento da PKU.

Num momento em que o país assume a clara direção em prol de políticas comprometidas com a melhoria das condições de vida da população, as políticas de saúde devem contribuir realizando a tarefa de produção de saúde e de sujeitos de modo sintonizado, na luta pela garantia dos princípios éticos no trato com a vida humana (BRASIL, 2011).

É importante ressaltar que o tratamento da PKU é complexo e, ao mesmo tempo, eficaz, sendo realizado integralmente pelo SUS. O fluxo pela rede pública de saúde é estabelecido desde a triagem neonatal e diagnóstico, ao tratamento, à liberação da fórmula especial para PKU e ao atendimento por equipe multidisciplinar.

A Política Nacional de Humanização da Atenção e Gestão do SUS aposta na indissociabilidade entre modos de produzir saúde e modos de gerir os processos de trabalho, entre atenção e gestão; entre clínica e política; entre produção de saúde e produção de subjetividade. Operando com o princípio da transversalidade, o HumanizaSUS utiliza ferramentas para consolidar redes, vínculos e a corresponsabilização entre usuários, trabalhadores e gestores. Ao direcionar estratégias e métodos de articulação de ações, saberes e sujeitos, pode-se efetivamente potencializar a garantia de atenção integral, resolutiva e humanizada (BRASIL, 2011).

Segundo Waldow e Borges (2011), cuidado e humanização têm sido alvo de grande interesse na área de saúde e com frequência o primeiro é referenciado como secundário à humanização. Entretanto, o cuidado é a categoria que caracteriza o

humano do ser. O cuidado é um ideal ético; pode ser nutrido, desenvolvido e, tem como aspecto fundamental o deslocamento de interesse de nossa realidade para a do outro. Segundo as autoras, compaixão; competência; confiança; consciência e compromisso são comportamentos básicos de cuidar. O cuidado, portanto, envolve atos, comportamentos e atitudes. A adoção da categoria cuidado, em lugar de humanização, permite visualizar o ser humano em uma forma mais completa, integralizadora e, considerando suas bases ontológico existenciais, como um ser único, singular e irrepetível. Assim, o cuidado torna-se um exercício; é o que o profissional acrescentará em suas ações, desencadeando o processo de cuidar, que é revestido de um conhecimento próprio, de sensibilidade, de intuição e de valores e princípios morais. Humanizar a saúde compreende o respeito à unicidade de cada pessoa, personalizando a assistência e não deve ser considerado como algo passível de ser treinado, mas, sim, sensibilizado (WALDOW; BORGES, 2011).

Humanizar a atenção e a gestão em saúde no SUS é uma estratégia inequívoca que contribui efetivamente para a qualificação da atenção integral, equânime, com responsabilização e vínculo. Pode-se dizer que a Rede de Humanização em Saúde é uma rede de construção permanente de laços de cidadania. Trata-se, portanto, de olhar cada sujeito em sua especificidade, sua história de vida, estimulando-o a se colocar como protagonista do sistema de saúde (BRASIL, 2011).

Uma das diretrizes da Política Nacional de Humanização é a *Clínica Ampliada e Compartilhada* que propõe qualificar o modo de se fazer saúde. A ampliação da clínica trabalha os danos e os benefícios gerados pelas práticas de saúde, e aposta nas equipes de diferentes especialidades compartilhando a responsabilidade com os usuários e seu entorno (BRASIL, 2009).

Assim, compreendendo os preceitos do SUS, este estudo parte da premissa de que a agregação de saberes entre os profissionais, pacientes e familiares promove o atendimento humanizado na PKU, marcando a importância de se reforçar o conceito de humanização defendido pelo serviço público de saúde.

Na pesquisa qualitativa também é fundamental precisar a hipótese de trabalho, como roteiro reconstrutivo, direcionado abertamente, para construir bases teóricas e selecionar relevâncias (DEMO, 1998).

Neste estudo, tem-se como hipótese que a PKU, como outras doenças crônicas, provoca desorganização na dinâmica familiar com repercussões psicológicas, comportamentais, sociais, econômicas e culturais, atingindo, significativamente, o indivíduo afetado em seu meio.

A literatura científica apresenta várias pesquisas sobre a PKU, entretanto pouco se tem estudado a respeito das repercussões do diagnóstico e do convívio com a doença. Considerando que há no SR de Minas Gerais, um número expressivo de pacientes com PKU quando comparado a outros centros de atendimentos no mundo, ratifica-se a importância de se desenvolver uma pesquisa dessa natureza.

O estudo foi proposto a partir das indagações iniciais, reconhecendo a importância de se ampliar a compreensão dos aspectos envolvidos no tratamento da PKU, para além das questões puramente biológicas. Tem como objetivos compreender a percepção materna sobre as repercussões da PKU na dinâmica familiar e a percepção da equipe multiprofissional sobre o cuidado e o tratamento da criança afetada, com vistas a melhorar o atendimento e a qualidade de vida dos fenilcetonúricos e de seus familiares.

“Em nossa caminhada, compartilhar rompe barreiras, cria laços, constrói união e solidariedade”.

(Pe. Nilo Luza)

2 REVISÃO DE LITERATURA

“Quando a gente pensa que chegou, descobre que é preciso ir além. Uma estrada termina, a outra começa. A imensidão da vida estará sempre à nossa frente, pronta para ser vivida quantas vezes forem necessárias”.

(Mensagem Luz e Paz)

2.1 Fenilcetonúria

2.1.1 Conceito e diagnóstico

A Fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética, autossômica recessiva, causada por mutação em um gene que codifica a enzima fenilalanina hidroxilase (PHA) localizado no braço longo do cromossomo doze (SCRIVER; KAUFMAN, 2001). É a mais frequente das doenças metabólicas e a mais grave das hiperfenilalaninemias (HPA), estando presente em diversos grupos étnicos, com incidência variada. A média mundial é de um caso positivo para cada 11.000 nascidos vivos (1: 11.000), sendo que no Brasil a incidência é de 1: 22.000 (BRASIL, 2012).

Há vários tipos de HPA, sendo que na forma clássica, denominada PKU, a atividade enzimática da PHA é ausente ou inferior a 2% (MIRA; MARQUEZ, 2000; STARLING *et al.*, 1999). Genericamente, as HPA são definidas por concentrações sanguíneas de phe a partir de 240 $\mu\text{mol/L}$ (SCRIVER; KAUFMAN, 2001). A forma transitória, em geral, é decorrente de imaturidade hepática do recém-nascido pré-termo e desnutridos intraútero, ou ainda, por erro alimentar devido a oferta excessiva de proteínas no período neonatal. Neste caso, as concentrações de phe normalizam-se até os seis meses de idade (SCRIVER; KAUFMAN, 2001; SMITH; LEE, 2000).

Concentrações de phe no sangue, continuamente elevadas, caracterizam as HPA persistentes, de origem genética e ocasionadas, na maior parte das vezes, por ausência ou deficiência de atividade da enzima PHA, responsável pela hidroxilação da phe em tirosina (tyr). A Deficiência de Tetra-hidrobiopterina (BH4) é um outro grupo de HPA, constituído pelo defeito do cofator BH4. Anteriormente, era descrito como Fenilcetonúria maligna, porque não respondia ao tratamento dietético e, com isso, a dieta, por si só, não impedia o atraso geral no desenvolvimento neuropsicomotor (SULLIVAN; CHANG, 1999). A deficiência da enzima ou o defeito do seu cofator BH4 promovem o aumento da L-phe e seus metabólitos secundários

no sangue e nos tecidos, levando aos principais sinais e sintomas da doença que podem se manifestar em maior ou menor intensidade (MARTINS *et al.*, 2006; SCRIVER; KAUFMAN, 2001; SURTEES; BLAU, 2000).

De acordo com a atividade enzimática residual, as HPA persistentes podem ser classificadas em duas formas diferentes: HPA benigna (não fenilcetonúrica ou permanente) e Fenilcetonúria clássica, também conhecida como PKU. Na forma benigna, a atividade da PHA é superior a 5% do esperado e as concentrações sanguíneas de phe permanecem entre 240 $\mu\text{mol/L}$ e 600 $\mu\text{mol/L}$ ($> 4 \text{ mg/dL}$ e $< 10 \text{ mg/dL}$), com a alimentação habitual sem qualquer restrição (SMITH; LEE, 2000). Na PKU, as concentrações sanguíneas de phe são maiores que 600 $\mu\text{mol/L}$ (10 mg/dL). Na tentativa de excretar o excesso de phe do sangue uma segunda via do metabolismo é acionada, resultando em altas concentrações, não só do aminoácido, mas também de seus metabólitos no sangue e em outros líquidos corporais, no líquido em particular.

Segundo Smith e Lee (2000), a phe em excesso e seus catabólitos têm efeito tóxico nas funções somáticas e do sistema nervoso central, interferindo na síntese proteica cerebral e na mielinização, diminuindo a formação de serotonina e alterando a concentração de aminoácidos no líquido. Os autores ainda relataram que concentrações de phe cronicamente elevadas podem inibir, por competição, o transporte de outros aminoácidos para o cérebro, especialmente a tirosina e o triptofano. Essa inibição pode ocorrer tanto por meio da barreira hematoencefálica quanto da membrana citoplasmática neuronal, resultando em menor síntese de proteínas e de neurotransmissores.

O diagnóstico da PKU deve ser preferencialmente realizado no período neonatal, antes do aparecimento dos sintomas clínicos, uma vez que a lesão neurológica é irreversível. O teste de triagem neonatal realizado do terceiro ao quinto dia de vida do bebê permite a identificação do indivíduo com suspeita diagnóstica e o tratamento precoce. Os recém-nascidos que na triagem neonatal apresentam concentrações de phe sanguínea abaixo de 240 $\mu\text{mol/L}$ são considerados normais. Aqueles com resultados entre 240 $\mu\text{mol/L}$ e 600 $\mu\text{mol/L}$, repetem o teste de triagem e caso o resultado continue acima de 240 $\mu\text{mol/L}$ são convocados a uma primeira consulta. Já os recém-nascidos cuja primeira dosagem no teste de triagem

apresenta resultados acima de 600 $\mu\text{mol/L}$ são imediatamente convocados para a primeira consulta (STARLING *et al.*, 1999).

Dependendo do resultado do exame no início do tratamento, o diagnóstico inicial é estabelecido e a conduta específica é definida, como consta na Tabela 2.

Tabela 2: Concentrações sanguíneas de fenilalanina, diagnósticos prováveis e condutas recomendadas na primeira consulta

Dosagem de phe	Diagnóstico provável	Conduta
< 240 $\mu\text{mol/L}$ (< 4 mg/dL)	Hiperfenilalaninemia transitória (HPT)	Acompanhamento durante 6 meses. Se as concentrações sanguíneas de phe se mantêm sem restrições dietéticas, a criança recebe alta do Serviço.
$\geq 240 \mu\text{mol/L}$ e < 600 $\mu\text{mol/L}$ (≥ 4 mg/dL e < 10 mg/dL)	Hiperfenilalaninemia Benigna (HPP)	Adequação da dieta em relação à quantidade proteica e acompanhamento da criança até os 6 anos de idade, ocasião em que receberá alta do Serviço. A menina recebe recomendações para retornar ao Ambulatório no início da adolescência ¹ .
phe $\geq 600 \mu\text{mol/L}$ (≥ 10 mg/dL)	Fenilcetonúria	Tratamento dietético imediato.

Fonte: Starling *et al.*, 1999

⁽¹⁾As meninas no período da puberdade recebem orientação de retornarem ao ambulatório para acompanhamento e orientação dietética, devido ao risco potencial de teratogenicidade das concentrações sanguíneas elevadas de phe.

2.1.2 Aspectos clínicos

A criança com PKU não apresenta anormalidades aparentes ao nascimento, pois o fígado materno protege o feto. Os níveis sanguíneos de phe do recém-nascido fenilcetonúrico aumentam nas primeiras semanas com a alimentação proteica, incluindo o leite materno (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

Elevações persistentes das concentrações sanguíneas de phe e de seus metabólitos podem atingir níveis de dez a vinte vezes superiores ao normal, produzindo efeitos tóxicos no sistema nervoso central. As crianças não conseguem atingir marcos normais do desenvolvimento, uma vez que as lesões neurológicas, que não estão presentes ao nascimento, vão comprometendo progressivamente a função cerebral com desenvolvimento de retardo mental (NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH, 2001; MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006; SULLIVAN; CHANG, 1999).

Indivíduos afetados, sem diagnóstico e tratamento precoces desenvolvem manifestações clínicas já nos primeiros meses de vida (entre o terceiro e o sexto mês). Entre elas são mencionadas desnutrição proteico-energética, eczema, cheiro característico (de mofo ou de rato) na urina, hiperatividade, hiper-reflexia, convulsões, microcefalia, comportamento autista, distúrbios motores e de comportamento, atraso da linguagem e do desenvolvimento neuropsicomotor em geral com retardo mental de intensidade variada, mas sempre irreversível (ACOSTA; YANNICELLI, 2001; CLARK, 1992; SCRIVER; KAUFMAN, 2001; SURTEES; BLAU, 2000).

O controle inadequado das concentrações sanguíneas de phe determina alterações metabólicas com baixas concentrações de adrenalina, dopamina, noradrenalina e serotonina. Essas alterações determinam a perda de funções, especialmente da capacidade intelectual do fenilcetonúrico. Estima-se que um paciente pode perder em média, cinco unidades de Quociente de Inteligência (QI) a cada 10 semanas de atraso no tratamento. Além da redução do quociente intelectual, pode ocasionar lentidão no raciocínio, dificuldade de aprendizado, ansiedade e distúrbios de personalidade (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006; MIRA; MARQUEZ, 2000).

Pesquisadores interessados em compreender os mecanismos que causam os danos cerebrais em pacientes com PKU, com tratamento iniciado precocemente, têm procurado estabelecer associações entre as concentrações de phe no sangue e o desempenho intelectual (SCHWEITZER-KRANTZ; BURGARD, 2000)

Cabe ressaltar ainda, que os pacientes com PKU apresentam concentrações de phe sanguínea de duas a dez vezes maiores que um indivíduo não fenilcetonúrico. Esse efeito provocado pela doença ocorre mesmo nos pacientes com diagnóstico precoce e bom controle do tratamento (HUIJBREGTS *et al.*, 2002). Assim, a qualidade do

controle do tratamento é mais um fator a ser considerado. Quanto maior os níveis de phe sanguínea, maior a quantidade de phe corporal, o que pode representar maior quantidade de phe cerebral, interferindo, assim, no Sistema Nervoso Central, dependendo da atividade da barreira hematoencefálica (PIETZ *et al.*, 2002).

2.1.3 Programa Nacional de Triagem Neonatal

O rastreamento de doenças, utilizando exames complementares no período imediato ou próximo do nascimento, encontra-se hoje difundido internacionalmente como prática relevante em saúde pública. Entretanto, por mais sensível e específico que seja o método laboratorial da triagem, o diagnóstico final é eminentemente clínico e depende de exames adicionais para confirmação da suspeita inicial (JANUÁRIO, 2013).

No Brasil, o Estatuto da Criança e do Adolescente, Lei Federal nº 8069, de 13 de julho de 1990, estabeleceu a obrigatoriedade aos hospitais e demais estabelecimentos de atenção à saúde de gestantes, tanto públicos quanto privados, que procedam a exames que visem ao diagnóstico e à terapêutica de anormalidades no metabolismo do recém-nascido, bem como prestar orientação aos pais sobre as doenças eventualmente diagnosticadas (BRASIL, 1990). A partir daquela data, alguns Estados criaram Programas de Triagem Neonatal. Entre 1992 e 1993, as Secretarias Estaduais de Saúde assumiram a realização desses Programas (MONTEIRO; CANDIDO, 2006).

O Programa Estadual de Triagem Neonatal de Minas Gerais (PETN-MG) foi criado em 1993 e é coordenado pela Secretaria Estadual de Saúde. O Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da UFMG (NUPAD-FM-UFMG) é o órgão executor do programa, responsável pelo tratamento e pelos testes laboratoriais realizados nos 853 municípios do Estado para triagem de Fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, anemia falciforme, fibrose cística, deficiência de biotinidase e hiperplasia adrenal congênita.

As experiências dos programas de triagem neonatal mostram dados importantes, como a possibilidade de cobertura com qualidade e agilidade, integrando a rede básica de saúde com o centro de referência (HOROVITZ; LLERENA JR.; MATTOS, 2005).

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) foi uma iniciativa do Ministério da Saúde, com o objetivo de implementar e regulamentar a Triagem Neonatal no Brasil. Em 06 de junho de 2001, a Portaria GM/MS nº 822 do Ministério da Saúde (MS) desencadeou este processo transformando o exame de Triagem Neonatal (TN) em um Programa com destaque para todas as etapas, desde a coleta da amostra, tratamento e seguimento dos pacientes por equipe multidisciplinar. O PNTN trouxe uma nova perspectiva para a TN no sistema público de saúde que se mantém até o momento. Ressaltam-se algumas ações implementadas:

- reforçou a triagem obrigatória para Fenilcetonúria (PKU) e Hipotireoidismo Congênito, e incluiu a Triagem para Doenças Falciformes/outras Hemoglobinopatias e para Fibrose Cística;
- credenciou unidades de gerenciamento e assistência em cada Estado, os Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), que possuem equipe multidisciplinar com inclusão de nutricionista capacitado para o atendimento de fenilcetonúricos;
- disponibilizou a fórmula de aminoácidos para fenilcetonúricos por meio das Secretarias de Estado da Saúde e os medicamentos essenciais ao tratamento dos pacientes detectados nas quatro doenças triadas no programa;
- disponibilizou dados oficiais importantes podendo ser considerado um Programa de Saúde Pública de sucesso. Em onze anos o PNTN realizou triagem em mais de vinte milhões de recém-nascidos nas vinte e sete (27) Unidades da Federação e nos trinta (30) SRTN, alcançando uma taxa de cobertura de cerca de 80% dos nascidos vivos brasileiros (BRASIL, 2012).

Em Minas Gerais, a triagem neonatal abrange 100% dos municípios mineiros, contemplando aproximadamente 94% dos nascidos vivos do Estado. A PKU apresenta uma incidência de um caso para cada 21.175 nascidos vivos triados. Considerando, que o NUPAD realiza em média 22.000 exames mensais, espera-se que, a cada mês, um novo paciente seja identificado e inicie o tratamento (AGUIAR, 2004; MARTINS, 2005).

A TN não se esgota nos resultados dos exames, devendo ser desenvolvidas diversas ações inerentes ao tratamento e acompanhamento das crianças afetadas,

uma vez que estão sujeitas a prejuízos irreversíveis no seu crescimento e desenvolvimento, podendo até chegar ao óbito precoce (JANUÁRIO, 2013).

O acompanhamento clínico-nutricional de pacientes com PKU no Estado de Minas Gerais é centralizado em Belo Horizonte no Ambulatório de Fenilcetonúria do Serviço Especial de Genética do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (SEG-HC-UFMG). O NUPAD mantém uma equipe de médicos, nutricionistas, psicólogos, enfermeiros e assistentes sociais, atuando de forma integrada, para atender e acompanhar todos os pacientes com PKU em tratamento. Conta ainda, com as atividades desenvolvidas pelo Centro de Educação e Apoio Social (CEAPS) e pelo Setor do Controle do Tratamento (SCT) que se responsabilizam pela busca ativa e acolhimento dos pacientes e familiares nos dias de consulta. O tratamento gratuito, oferecido pelo SUS, é garantido a todos os pacientes fenilcetonúricos residentes em Minas Gerais, triados ou não pelo Programa, com diagnóstico precoce ou tardio (KANUFRE *et al.*, 2001a).

De acordo com o protocolo estabelecido no Estado, a realização do teste do terceiro ao quinto dia de vida permite o início precoce do tratamento para evitar as manifestações clínicas da doença. A recomendação deste período para realização do teste diminui o aparecimento de casos falso negativos para PKU, além de atender a exigência de que a criança esteja em uso de alimentação proteica, num período mínimo de 48 horas antes da coleta sanguínea (STARLING *et al.*, 1999).

2.1.4 Tratamento

O tratamento da PKU é dietético e deve ser iniciado preferencialmente até o vigésimo primeiro dia de vida da criança (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006; NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH CONSENSUS, 2001).

A dieta é baseada em uma rigorosa restrição proteica e, para atingir a ingestão diária recomendada de proteínas, sem que haja uma ingestão excessiva de phe, é essencial o uso de um substituto proteico. Este, geralmente, é uma fórmula de aminoácidos isenta ou com baixos teores de phe, suplementada com tyr, selênio, vitaminas e minerais. O uso do substituto proteico deve ser feito, preferencialmente, junto com uma proteína natural, portanto, durante ou logo após as refeições, uma vez que sua absorção é comprometida por ser constituído exclusivamente de aminoácidos livres. É fundamental ao tratamento, pois além de permitir crescimento

e desenvolvimento adequados aos indivíduos afetados, auxilia também na estabilização das concentrações sanguíneas de phe, por fornecer e complementar o aporte proteico necessário, evitando assim, o catabolismo proteico (BONN, 2010; MARTINS *et al.*, 1993; STARLING *et al.*, 2005).

As concentrações sanguíneas de phe, consideradas seguras para os fenilcetonúricos, são mais elevadas do que aquelas padronizadas para os indivíduos sem a doença. De acordo com a Tabela 3, o SEG-HC-UFMG adota os valores de referência de phe preconizados pelo Protocolo Britânico (WAPPNER *et al.*, 1999).

Tabela 3: Níveis recomendados de phe sanguínea, de acordo com a idade do paciente

Idade (anos)	Níveis sanguíneos de phe	
	$\mu\text{mol/L}$	mg/dL
RN a < 6	$\geq 120 \leq 360$	$\geq 2 \leq 6$
$\geq 6 < 10$	$\geq 120 \leq 480$	$\geq 2 \leq 8$
≥ 10	$\geq 120 \leq 700$	$\geq 2 \leq 11,5$

Fonte: Modificado de Wappner *et al.*, 1999. RN= recém-nascido

Até a década de 1980, em todos os centros de tratamento da doença, ao iniciar a dieta para PKU, suspendia-se o aleitamento materno, introduzindo-se uma fórmula láctea modificada com baixo teor de phe na alimentação de recém-nascidos. O leite materno não era utilizado, devido à presumida dificuldade de se verificar a quantidade de phe ingerida pelas crianças e, em consequência, controlar os níveis sanguíneos deste aminoácido. Na década de 1990, foi descrita nova técnica na qual o volume de leite materno ingerido era estimado pelo percentil de peso da criança. A fórmula especial isenta em phe deveria ser oferecida de três em três horas, em mamadeira, e o leite materno oferecido em livre demanda nos intervalos entre as mesmas (GREVE *et al.*, 1994). Esta técnica possibilitou a utilização do leite materno, como fonte de phe, no tratamento dos lactentes fenilcetonúricos atendidos no SEG/HC/UFMG, a partir de janeiro de 2000. Atualmente, a maioria das crianças com PKU que inicia o tratamento no SEG/HC/UFMG está em aleitamento materno. Quando este não é possível, o leite em pó modificado é indicado como fonte de phe na dieta dos lactentes.

O crescimento infantil é um processo complexo, influenciado por fatores genéticos, ambientais e emocionais. Um estado nutricional adequado, desde o início da vida, é

indispensável para o crescimento e desenvolvimento neuropsicomotor normais da criança. Devido às particularidades da dieta para fenilcetonúricos, além da ingestão de phe e tyr, calorias e proteínas também devem ser constantemente monitoradas. A utilização de dietas hipoproteicas é contraindicada no tratamento da PKU, pois além de causar desnutrição, ocasiona diminuição da tolerância à phe dietética, devido ao catabolismo proteico endógeno, elevando os níveis sanguíneos do aminoácido (ACOSTA; YANNICELLI, 2001).

A fórmula de aminoácidos é responsável por fornecer, aproximadamente, 80% da proteína dietética diária dos fenilcetonúricos. Quando os aminoácidos livres, presentes nestas fórmulas são a principal fonte proteica, a recomendação diária de proteína é maior (BRASIL, 2012). Para alguns autores, essa oferta diária deveria ser de 150% das necessidades proteicas preconizadas para indivíduos sem a doença (ACOSTA; YANNICELLI, 2001; SHAW; LAWSON, 1994). Dietas inadequadas no uso de proteínas resultam em desnutrição e diminuição da tolerância dietética, devido ao catabolismo proteico endógeno (ACOSTA; YANNICELLI, 2001). Segundo Brasil (2012), a deficiência de proteína leva ao déficit de crescimento em crianças e perda de peso em adultos, osteopenia, diminuição na concentração de pré-albumina, perda de cabelo, diminuição da tolerância de phe. Além disso, essas fórmulas devem ser oferecidas em pequenas porções ao longo do dia para evitar aumentos repentinos de phe no sangue, aumentar a biodisponibilidade dos aminoácidos e prevenir sintomas gastrointestinais, como vômito e diarreia, relatados em crianças que ingerem a fórmula apenas uma ou duas vezes ao dia.

Por ser um aminoácido essencial, a phe deve ser oferecida em quantidades recomendadas para fenilcetonúricos e que permitam níveis sanguíneos seguros, de acordo com a idade do paciente. A tyr deverá ser suplementada na dieta, mediante a utilização do substituto proteico, uma vez que sua produção pode estar comprometida (ACOSTA; YANNICELLI, 2001; CORNEJO; RAIMAN, 2010; KANUFRE *et al.*, 2001a).

A fórmula especial, geralmente utilizada, é de alto custo e garantida gratuitamente pelo SUS a todos os pacientes em acompanhamento no SR. Apresenta variação média de consumo, por paciente, de duas a oito latas por mês, de acordo com a faixa etária.

A recomendação de phe é individualizada e depende da atividade enzimática, idade, velocidade de crescimento e estado de saúde. A prescrição dietética de phe varia com a tolerância individual, em relação aos níveis sanguíneos de phe, e de acordo com a faixa etária, sendo maior nos primeiros meses de vida (20 a 50 mg/kg/dia), declinando posteriormente com a diminuição da velocidade de crescimento.

Evidencia-se, na prática clínica, um tratamento rigoroso em função das alterações metabólicas que determinam ajustes imediatos e constantes na prescrição dietética. De acordo com o protocolo do SR, as consultas e exames laboratoriais devem ocorrer semanalmente nos primeiros seis meses de vida; quinzenalmente de seis meses a um ano e mensalmente de um a dois anos de idade. A partir de dois anos, as consultas ocorrem a cada dois meses, e as coletas sanguíneas são mensais realizadas alternadamente no município de origem e no SR no dia da consulta.

Aos seis meses, todos os pacientes com suspeita diagnóstica de PKU são submetidos ao teste de sobrecarga, para confirmação e classificação do diagnóstico quanto ao tipo de hiperfenilalaninemia, como descrito na Tabela 4. Esse teste consiste em oferecer 180 mg de phe/dia, durante três dias, uma concentração superior em aproximadamente quatro vezes à oferta diária recomendada nessa idade, introduzindo-se o leite de vaca em substituição à fórmula láctea infantil.

Tabela 4: Classificação das hiperfenilalaninemias, de acordo com o resultado do teste de sobrecarga

Classificação/Diagnóstico	Dosagem de phe no sangue (µmol/L)
Fenilcetonúria Clássica	≥ 1200
Fenilcetonúria Leve	≥ 600 < 1200
Hiperfenilalaninemia Permanente	≥ 240 < 600
Hiperfenilalaninemia Transitória	< 240

Fonte: Starling *et al.*, 1999.

Os alimentos proibidos na PKU são os que contêm alto teor de proteína e, conseqüentemente, de phe. Entre eles estão todas as carnes, embutidos, leites e derivados (queijo, requeijão, iogurte, Yakult®, Danoninho®) ovos, feijão, soja, ervilha, lentilha, grão-de-bico, amendoim, gelatina, farinha de trigo, bolos, pães e biscoitos em geral. Os alimentos industrializados com altos teores de phe e os

alimentos para fins especiais que contêm aspartame, em sua composição, também são contraindicados (KANUFRE *et al.*, 2001, 2010; MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

Os alimentos permitidos na alimentação do fenilcetonúrico são os que contêm baixos teores de phe (de zero a 20 mg phe/100 g de alimento). Estão incluídos nesse grupo mel, balas de frutas e de gomas, pirulitos de frutas, picolés de frutas, algodão-doce, geléia de frutas, goiabada, farinha de mandioca, farinha de tapioca, polvilho, sagu. Entre as bebidas, estão os sucos de frutas artificiais, refrigerantes isentos de aspartame, groselha, chá, café e alguns cremes e pudins nos sabores baunilha, morango e caramelo, além de pós para *milk-shake* isentos de phe (KANUFRE *et al.*, 2001a, 2010; MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

Os alimentos com médio teor de phe (20 a 200 mg phe/100 g de alimento) podem ser fornecidos na dieta, de acordo com a prescrição deste aminoácido. As quantidades desses alimentos são determinadas pela idade, tolerância individual e níveis sanguíneos de phe apresentados periodicamente, de acordo com o protocolo do SR. Entre eles estão as massas feitas sem ovos e com farinha de trigo especial com baixo teor de proteína, arroz, batata-inglesa, batata-doce, batata-baroa, mandioca, cará, inhame, abóbora, abobrinha, berinjela, beterraba, brócolis, cenoura, chuchu, couve-flor, jiló, quiabo, repolho, vagem, tomate, pepino, pimentão, folhosos e frutas em geral (KANUFRE *et al.*, 2001a, 2010; MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

Assim, os alimentos vegetais são permitidos, porém em quantidades rigorosamente calculadas, para se evitar ingestões de phe acima da tolerância individual de cada paciente. Isto implica uma dieta individualizada vegetariana estrita, isenta de leguminosas, e não utilizada em livre demanda (STARLING *et al.*, 1999). Condição esta que torna a alimentação do fenilcetonúrico um desafio para as famílias, sobretudo considerando os hábitos culturais da população brasileira evidenciados pelo consumo de arroz e feijão. Além disso, a dieta exige habilidade numérica para a quantificação diária de phe dos alimentos ingeridos. Os teores de phe nos alimentos, em medidas caseiras e em cem gramas (100 g) de produto encontram-se nas tabelas do ANEXO 1.

O controle e a adesão ao tratamento devem ser monitorados pelos resultados de coletas sanguíneas frequentes, segundo o protocolo praticado no SR e pela avaliação dos registros alimentares de setenta e duas horas. A dificuldade de

adesão à dieta parece estar relacionada à proibição do consumo de proteínas naturais e à exigência da utilização de um substituto proteico, em geral, à base de fórmulas de aminoácidos livres com odor e paladar característicos, pouco palatável e que reflete um estigma para o fenilcetonúrico.

Para Garcia e Canesqui (2005), o modo de se alimentar tem um significado maior que o simples ato de comer e se articula com a identidade e outras dimensões sociais. Uma vez que a alimentação é moldada pela cultura e sofre os efeitos da organização da sociedade, sua abordagem não comporta um olhar unilateral. A interação existente entre as dimensões cognitivas e emocionais que estão envolvidas neste comportamento torna-se, portanto, evidente (TORAL; SLATER, 2007).

A relação entre alimentação e qualidade de vida tem sido intensamente comprovada e discutida na literatura. Assim, a reflexão sobre os vários aspectos envolvidos no campo da nutrição exige uma mudança de foco dos fenômenos mensuráveis para as questões de ordem social, psicológica e cultural (BOOG, 1999, 2005).

O estudo do comportamento alimentar tem despertado grande interesse por se tratar de um elemento importante para o sucesso de intervenções nutricionais e pela possibilidade de aumentar a efetividade dessas intervenções. Uma vez que todos esses fatores citados interferem na alimentação dos indivíduos, a problemática de vida do paciente precisa ser conhecida e compreendida pelos profissionais que o atendem (BOOG, 1997, 2008).

Araújo *et al.* (2010) relataram que as práticas alimentares são práticas sociais arraigadas à cultura. Gostos, escolhas e preferências dos indivíduos, aparentemente voluntários, são construídos simbolicamente como sinais da posição social, *status* e de distinção. Desse modo, o estilo de vida guarda estreita relação com a posição social e se reflete na opção pelo tipo de alimentação e padrões estéticos.

Tratamentos baseados em dietas restritivas estão relacionados a dificuldades potencializadas pelo caráter social e cultural que envolve os alimentos. O saber científico não é suficiente para modificar os costumes alimentares, pois estes não estão fundamentados tão somente na racionalidade humana, nem no materialismo médico. Porém, convivem tensamente com os valores simbólicos e com os prazeres

propiciados pela comida, sejam eles gustativos, psicológicos ou sociais, provenientes das situações criadas em torno das refeições (ROMANELLI, 2006).

A simples transmissão de informações nutricionais não é suficiente para auxiliar o paciente que precisa fazer mudanças na alimentação, pois estas informações alcançam somente a dimensão intelectual e a alimentação envolve muito mais do que isso. A educação nutricional tem como grande desafio a necessidade de elaborar estratégias educativas que além de transmitir informações, possibilitem a criação de novos sentidos para o ato de comer (RODRIGUES; BOOG, 2005).

A educação nutricional deve voltar-se para a formação de valores, para o prazer, para a responsabilidade, mas também para o lúdico e a liberdade. As abordagens interdisciplinares surgem como opções que podem oferecer caminhos alternativos para essa prática (BOOG, 2008). Segundo Freire (2003), é importante reconhecer que educar não é simplesmente transferir conhecimento, mas criar possibilidades para sua produção ou construção.

Araújo *et al.* (2010) relataram que, em estudos realizados com pacientes celíacos, a maioria dos pacientes entrevistados revelou ter grandes dificuldades na escolha de componentes da dieta. Entre os problemas citados estão dificuldade em determinar se os alimentos eram livres de glúten e de encontrar produtos isentos de glúten no mercado. Para estes pacientes situações como viajar, alimentar-se fora do lar e relacionar-se com amigos e familiares podem representar problemas e interferir, dessa forma, na sua vida social.

O estudo realizado por Di Ciommo *et al.* (2012) explorou as experiências de vinte pacientes maiores de sete anos com PKU, sob o ponto de vista deles mesmos, abordando principalmente as limitações e estigmas sociais advindos da dieta. Nesse estudo, apenas um menino de dez anos se referiu à Fenilcetonúria como uma doença; a maioria preferiu os termos como tolerância, alergia ou problema. Um deles revelou que era uma alergia, pois há doença quando você se sente doente. Para ele, alergia é quando você não pode comer algo. Comer um alimento especial faz com que os jovens se sintam diferentes. Essa diferença foi relatada pelos adolescentes como um sentimento de inferioridade, discriminação e medo, numa fase em que esses sofrem comparações feitas entre uns e outros. Muitos renunciam a passeios, viagens escolares, festas com medo de se sentirem envergonhados.

Neste caso, especificamente, os autores sugerem que intervenções sejam realizadas para minimizar o fardo da doença com vistas à redução do seu estigma e à melhoria da adaptação social.

Atualmente, preconiza-se um tratamento dietético mantido por toda a vida, já que mesmo após o desenvolvimento neurológico completo do indivíduo, níveis elevados de phe podem alterar as funções cognitivas. A interrupção da dieta também está associada à piora do QI em crianças e diminuição da atenção e da velocidade de processamento das informações em adultos (NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH, 2001).

Dessa forma, pacientes com mau controle dos níveis sanguíneos de phe ou que abandonam o tratamento, estão sujeitos a consequências graves, não só em relação ao desenvolvimento intelectual, mas também a prejuízos no convívio social, em função da instabilidade emocional, irritabilidade, agressividade, hiperatividade, dentre outros. Também são descritas pela literatura baixa autonomia, baixa autoestima, solidão e tristeza (SULLIVAN; CHANG, 1999; WEGLAGE; RUPP; SCHMIDT, 1994).

Ressalta-se ainda, que é imprescindível a dieta permanente e contínua para fenilcetonúricos do sexo feminino para se evitar a PKU materna. Crianças filhas de mães com PKU ou com hiperfenilalaninemia não fenilcetonúrica que apresentam phe sanguínea acima de 240 $\mu\text{mol/L}$ (4 mg/dL) estão sujeitas a baixo peso ao nascimento, microcefalia, retardo mental, retardo de crescimento pós-natal e cardiopatia congênita de complexidade variável, além de outras anomalias relacionadas à teratogenicidade dos níveis elevados de phe (WAISBREN *et al.*, 1997). Assim, recomenda-se que essas pacientes mantenham níveis sanguíneos de phe abaixo desse valor, pelo menos três meses antes da concepção e durante toda a gestação (BRASIL, 2012).

Uma vez que o principal aspecto do tratamento da PKU diz respeito à dieta, sua eficácia depende, em grande parte, da extensão na qual o paciente ou seu cuidador segue as recomendações nutricionais. No entanto, o engajamento adequado não é alcançado facilmente entre os fenilcetonúricos. No Ambulatório de Fenilcetonúria do SEG-HC-UFMG, constata-se que, após o segundo ano de vida, o controle dietético e, conseqüentemente dos níveis sanguíneos de phe, torna o tratamento mais difícil e

complexo. Nesse período, evidencia-se uma mudança de consistência da dieta, maior autonomia da criança em função da busca pelo seu próprio alimento, além da ampliação dos contatos sociais no meio em que vive como inserção na escola, visita a parentes e amigos, viagens, etc. Assim, as transgressões dietéticas tornam-se cada vez mais comuns com o avanço da idade e podem ser explicadas pelas restrições dietéticas rigorosas, fatores sociais, culturais e comportamentais. Com isso, as demandas colocadas às famílias aumentam, progressivamente.

Frank; Fitzgerald e Legge (2007) relataram que a aderência ao tratamento parece decrescer com a idade e que pesquisas recentes mostram a possibilidade de problemas ligados aos aspectos cognitivos e às funções sociais em adultos com PKU que descontinuaram o tratamento dietético.

Porém, a aderência dos pacientes ao tratamento e a resposta deles não devem ser medidas somente pelos níveis sanguíneos de phe avaliados nas consultas ambulatoriais. Sabe-se que há uma tendência natural de o ser humano buscar o melhor controle e adesão ao tratamento nos dias que antecedem às consultas. O maior desafio, certamente, é manter o controle sanguíneo adequado e a dieta restritiva durante o tempo todo.

2.2 Doença crônica e suas implicações

O desenvolvimento científico e tecnológico tem possibilitado o diagnóstico precoce das doenças, e a terapêutica adequada permite, muitas vezes, o controle de sua evolução e cura. Mesmo com esses avanços, algumas doenças, especialmente as crônicas, desencadeiam alterações orgânicas, emocionais e sociais, que exigem constantes cuidados e adaptação. Considera-se doença crônica (DC) aquela que tem um curso longo com possibilidade de sequelas, que impõe limitações às funções do indivíduo, requer adaptação e afeta o cotidiano de todos os membros da família. A DC caracteriza-se pela necessidade de gerenciamento e cuidados permanentes, além de seguimento por profissionais de saúde (SILVA *et al.*, 2010; VIEIRA; LIMA, 2002).

Constatar a existência da doença traz muito sofrimento para todos os familiares e a fragilidade imposta pelo diagnóstico pode levar à exclusão social, por terem que enfrentar uma sociedade que é excludente em relação aos mais vulneráveis

(CARVALHO, 2008). Segundo Castro e Piccinini (2002), o isolamento social da família que apresenta um portador de DC com restrições diversas é um acontecimento frequente que pode deixar o doente mais vulnerável a transtornos emocionais, à criação de problemas para o enfrentamento da enfermidade, além de perpetuar o estigma.

As implicações das doenças crônicas não pertencem exclusivamente ao indivíduo doente, estendem-se também para os familiares e convívio social. Estes significados que são compartilhados, de forma direta ou indireta, acabam influenciando a evolução da doença. Eles podem auxiliar na redução ou aumento dos sintomas, no exagero ou na diminuição das dificuldades, ou ainda nos impedimentos ou facilidades relativas ao tratamento (FERREIRA *et al.*, 2012).

Para Ferreira *et al.* (2012) e Silva *et al.* (2010), a DC traz consigo não apenas aspectos negativos, mas também positivos que se aplicam inclusive ao cuidador, e não apenas ao paciente. O efeito impactante que exerce no cuidador familiar do paciente é importante na relação paciente-doença e, geralmente, é negligenciado na prática clínica. Ampliar a compreensão sobre a vivência e os aspectos decorrentes do contato com a doença constitui uma possibilidade de cuidar: cuidar do doente crônico e de seu familiar.

Sabe-se que a DC ultrapassa os limites do corpo da criança e atinge toda a estrutura familiar, a partir da quebra de suas rotinas, abalando emocionalmente todos os seus membros. Frente a essas situações, é fundamental uma abordagem multiprofissional que envolva não só os aspectos clínicos, mas suas repercussões psicológicas e sociais, tanto para a criança como para a família. Torna-se necessário que os profissionais de saúde estejam atentos aos aspectos que transcendem o tratamento médico, pois sem uma visão abrangente sobre sua evolução e das relações da criança com os que a cercam, o êxito do tratamento pode ficar comprometido (SILVA *et al.*, 2010).

As dificuldades relativas à natureza do tratamento são evidentes, resultando, entre outros problemas, em baixas taxas de engajamento entre os pacientes e suas famílias. Entretanto, apesar das dificuldades vividas por muitas famílias com uma criança com DC, algumas conseguem disponibilizar recursos internos e externos e criar estratégias eficazes para lidar com a doença (SANTOS, 1998).

O ajustamento da DC à situação familiar acontece de modo diferenciado, em tipo e intensidade, dependendo do estágio do ciclo de vida em que a família se encontre. Incentivar as famílias a antecipar problemas, mobilizar recursos e compartilhar sentimentos pessoais, propicia o encorajamento das mães-cuidadoras em suas habilidades de cuidar (FERREIRA *et al.*, 2012).

2.2.1 A Fenilcetonúria como uma doença crônica

A PKU afeta significativamente as famílias que precisarão de apoio para se ajustar às novas demandas. Além do tratamento baseado numa dieta muito restritiva, diferente da consumida pela população em geral, ainda requer dosagens sanguíneas frequentes. A identificação de uma criança com PKU também pode afetar seus irmãos, que podem sentir a atenção dos pais mais focada no fenilcetonúrico (SCHILD, 1972).

Apesar da existência de poucos estudos que tratem da relação mãe-criança com DC, as evidências apontam que as relações familiares são fundamentais para o adequado enfrentamento da doença e do prolongado tratamento. Observa-se que o envolvimento das pessoas que compõem os laços sociais e afetivos dos fenilcetonúricos podem facilitar a adesão ao tratamento, e os aspectos psicológicos do paciente podem interferir nos resultados. Além disso, a contextualização do stress familiar associado à DC, especialmente o parental, precisa levar em conta as próprias características das mães e pais, além da percepção que possuem em relação à doença do filho. A maioria das crianças percebe a doença como algo externo a elas, não demonstram indícios de entendimento do seu papel no tratamento e acreditam que irão se curar em curto intervalo de tempo. E a forma como a doença é representada pelo indivíduo influencia seu modo de agir sobre ela (CASTRO; PICCININI, 2002).

Enfim, as famílias que vivenciam uma DC na infância passam por um processo de reorganização do seu cotidiano, e a percepção, pela equipe de saúde, das demandas singulares de cuidado dessas famílias auxilia a reconhecer as dificuldades vivenciadas e a mobilizar recursos para o enfrentamento e adaptação (SILVA *et al.* 2010).

3 OBJETIVOS

“A arte de escutar é como uma luz que dissipa a escuridão da ignorância”.

(Dalai Lama)

OBJETIVO GERAL

Compreender a percepção materna sobre as repercussões da Fenilcetonúria na dinâmica familiar e a percepção da equipe multiprofissional sobre o cuidado e o tratamento.

3.1 Artigo 1

OBJETIVO GERAL

Compreender a percepção materna sobre as repercussões da Fenilcetonúria na dinâmica familiar.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- conhecer as mães entrevistadas e suas crianças com Fenilcetonúria;
- compreender as reações maternas diante do diagnóstico e tratamento;
- identificar estratégias que famílias e crianças desenvolvem para lidar com a doença.

3.2 Artigo 2

OBJETIVO GERAL

Compreender a percepção da equipe multiprofissional sobre o cuidado e o tratamento da Fenilcetonúria.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- conhecer as dificuldades e desafios encontrados pela equipe durante o tratamento;
- identificar as estratégias dos profissionais para a superação das dificuldades vivenciadas pela equipe;
- subsidiar uma reflexão da equipe para sugerir ações que contribuam para melhorar a adesão ao tratamento da Fenilcetonúria.

4 MÉTODO

“Quando estamos caminhando na direção da verdade e do amor, cada passo é sagrado e a direção é sempre avançar”.

(Hebelardo Magalhães)

4.1 Alicerce metodológico do estudo

A contribuição das ciências sociais para o entendimento de comportamentos ligados à saúde e à doença tem sido considerada cada vez mais essencial para o desenvolvimento apropriado de ações de prevenção e tratamento (BOOG, 2005).

Este estudo tem como referencial metodológico a pesquisa qualitativa, visto que esta é considerada a mais adequada para a compreensão dos aspectos subjetivos dos fenômenos psicossociais do ser humano, dentre os quais as vivências de doenças (TOMAZI; YAMAMOTO, 1999).

Esse tipo de pesquisa busca interpretar o que as pessoas dizem sobre um fenômeno e o que fazem ou como lidam com ele. Tem o objetivo de apreender esse conhecimento na perspectiva do sujeito, isto é, o que se manifesta ou é percebido pela sua consciência ou pelos sentidos e suas significações uma vez que constituem o cerne desse tipo de pesquisa. O investigador respeita a posição dos sujeitos investigados, com fidelidade à fala dos mesmos, interpretando os resultados e levando em consideração as relações de significado que estabelecem. Conseqüentemente, isto permite gerar, de fato, um conhecimento original (TURATO, 2003).

4.2 Amostragem

Na pesquisa qualitativa, várias fontes de informações devem ser utilizadas como forma de apreender todos os elementos necessários ao aprofundamento da realidade em estudo.

As estratégias de amostragem devem ser sempre determinadas pelo propósito do desenho do estudo. Normalmente, não se busca a representatividade estatística na pesquisa qualitativa. Da mesma forma, o tamanho da amostra não é determinado por regras inflexíveis, mas por outros fatores, como a profundidade e a duração

requeridas para cada entrevista e a possibilidade de haver um único entrevistado (POPE; MAYS, 2006).

Segundo Minayo *et al.* (1994), uma amostra ideal é aquela capaz de refletir a totalidade nas suas múltiplas dimensões. Com base nisso, a autora propõe alguns critérios básicos para a amostragem:

- definir claramente o grupo social mais relevante para as entrevistas;
- não se esgotar, enquanto não delinear o quadro empírico da pesquisa;
- prever um processo de inclusão progressiva encaminhada pelas descobertas do campo e seu confronto com a teoria;
- prever uma triangulação.

A amostragem por saturação é uma ferramenta conceitual frequentemente empregada nos relatórios de investigações qualitativas em diferentes áreas no campo da saúde. É usada para estabelecer ou fechar o tamanho final de uma amostra em estudo, interrompendo a captação de novos componentes. A constatação de saturação depende dos objetivos do pesquisador. Se ele tem como objetivo a captação daquilo que caracteriza o grupo, a saturação amostral se dará num determinado nível. Esse nível poderá garantir maior validade externa, ou seja, maior capacidade de reproduzir as interpretações para contextos mais amplos (FONTANELLA; RICAS; TURATO, 2008).

A avaliação da saturação teórica a partir de um grupo de participantes é feita por um processo contínuo de análise dos dados, começado já no início do processo de coleta. Tendo em vista as questões colocadas aos entrevistados, que refletem os objetivos da pesquisa, essa análise preliminar busca o momento em que pouco de substancialmente novo aparece, considerando cada um dos tópicos abordados ou identificados durante a análise e o conjunto de entrevistados (FONTANELLA; RICAS; TURATO, 2008).

4.3 Coleta de dados

A seleção do instrumento de coleta de dados deve considerar os objetivos do estudo e a forma mais adequada para responder a eles. À medida que os dados são coletados, o pesquisador procura identificar temas e relações, constrói interpretações, gera novas questões ou aperfeiçoa as anteriores, o que, por sua vez,

leva-o a buscar novos dados, complementares ou mais específicos, que testem suas interpretações, num processo de sintonia fina que vai até a análise final. A organização dos dados é processo contínuo, no qual se procura identificar dimensões, categorias, tendências, padrões, relações, revelando-lhes o significado. O processo que acompanha toda a investigação é complexo, não linear e implica trabalho de síntese, organização e interpretação dos dados. (ALVES-MAZZOTI *et al*, 2004).

Considerando que este estudo foi desenvolvido em duas etapas, a amostragem e coleta de dados de cada uma delas foram descritas separadamente.

Primeira Etapa: A percepção materna sobre as repercussões da Fenilcetonúria na dinâmica familiar

Nesta etapa do estudo, a entrevista semiestruturada foi o principal instrumento para coleta de dados, uma vez que se pretendia estudar em profundidade a percepção materna da PKU na dinâmica familiar. O questionário clínico e sociodemográfico foi utilizado como instrumento complementar para melhor compreender a realidade investigada.

A entrevista é a técnica qualitativa mais comumente utilizada nos estabelecimentos de atenção à saúde, pois traz importantes contribuições, na obtenção de dados não só objetivos como também subjetivos que podem revelar aspectos investigados em profundidade (POPE; MAYS, 2006; TURATO; FONTANELLA; CAMPOS, 2006).

De acordo com Simioni; Lefèvre; Pereira (1996) e Triviños (1994), antes de iniciar a entrevista, o investigador deve estar plenamente convencido da necessidade de desenvolver, no seu transcorrer, um clima de empatia e confiança entre o entrevistador e o entrevistado, a fim de que este possa falar livremente a respeito dos temas propostos.

Em entrevistas semiestruturadas, o entrevistador não necessita formular muitas perguntas. Recomenda-se a utilização de um roteiro pré-elaborado de questões essenciais a serem abordadas. Esse roteiro é um instrumento para orientar a entrevista, *uma conversa com finalidade*, permitindo assim, o diálogo entre entrevistador e entrevistado, para que seja o facilitador de abertura, de ampliação e de aprofundamento da comunicação. Desse modo, o pesquisador convida os entrevistados a falar sobre os próprios problemas vivenciados, interesses,

preocupações, opiniões, expectativas, medos, visando apreender o conjunto das ideias, sentimentos e atitudes dos atores sociais, previstos no objetivo do estudo (MINAYO, 2004).

Abordar indivíduos através de entrevistas semiestruturadas implica em intervir cuidadosamente para se obter o máximo em profundidade sobre seus pontos de vista. Os indivíduos podem falar sobre os tópicos almejados, mas também sobre questões introduzidas por eles mesmos durante a entrevista, obviamente se forem úteis aos objetivos da pesquisa. Espera-se que os entrevistados se expressem com suas próprias palavras, comportando-se como um sujeito ativo na entrevista. Tipicamente, essas entrevistas deveriam ter um caráter aberto ao início, a partir de uma primeira indagação que é chamada de *pergunta disparadora*. Essa pergunta focaliza o trabalho de investigação, encorajando a geração de ideias e deverá estar relacionada diretamente ao objetivo geral da pesquisa. A frase usada para focar o problema não deve ser muito geral, nem muito específica, impedindo desenvolvimentos que não sejam de interesse do entrevistador (TURATO; FONTANELLA; CAMPOS, 2006).

Nesse contexto, a pergunta disparadora deste estudo foi: *Como a Fenilcetonúria interfere na vida da criança e da família?*

As entrevistas com as mães

Os sujeitos escolhidos para essa pesquisa foram mães de crianças fenilcetonúricas, uma vez que as mães são consideradas informantes privilegiadas sobre a saúde da criança, além de representarem a maioria dos acompanhantes que conduz seus filhos ao Serviço de Referência (SR). Foi considerado critério de inclusão: ser mãe de criança de dois a seis anos de idade, com diagnóstico precoce para PKU e em tratamento regular no Ambulatório de Fenilcetonúria do Serviço Especial de Genética do Hospital das Clínicas da UFMG (SEG-HC-UFMG). Elegeu-se esta faixa etária, considerando-se que, a partir dos dois anos de idade, o controle da dieta se torna mais difícil, de acordo com a literatura e a experiência no SR. A criança experimenta mais, explora o ambiente, está mais curiosa por conhecer o que está à sua volta e a alimentação faz parte desse contexto. Esses resultados também foram encontrados na literatura (CASTRO *et al.*, 2012; PAPALIA; OLDS, 2000). Foram

excluídas as mães com mais de um filho com PKU com o objetivo de evidenciar as reações diante de um evento novo da doença na família.

Para a identificação das mães elegíveis, foi feita busca no banco de dados do NUPAD, a partir de 01/09/2010 até 31/03/2011, quando foi atingida a saturação da amostra. Nesse período, quarenta mães atendiam aos critérios de inclusão.

Para a coleta de dados, as entrevistas foram realizadas no período de outubro e novembro de 2011, com base em roteiro pré-elaborado de seis perguntas, a partir da revisão de literatura afim, da experiência adquirida pela pesquisadora no Ambulatório de Fenilcetonúria do SEG-HC-UFMG e de acordo com os objetivos do estudo. Entre elas:

- Como foi receber a notícia de que seu filho teria Fenilcetonúria?
- Como tem sido conviver com isso?
- O que mudou?
- Como você percebe a reação de seu filho (a) diante da dieta?
- Quais são as maiores dificuldades?
- Como percebe o tratamento e o acompanhamento?

A captação das mães foi realizada no Centro de Educação e Apoio Social (CEAPS), no intervalo entre a coleta sanguínea para dosagem de phe da criança e consulta no Ambulatório de Fenilcetonúria do SEG-HC-UFMG.

Após a apresentação da pesquisadora, procedeu-se a breve explicação sobre a pesquisa e coleta da assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (APÊNDICE 1).

Em seguida, foi aplicado um questionário para a caracterização das mães e de suas crianças com PKU (APÊNDICE 2), incluindo informações clínicas e sociodemográficas, cujo objetivo foi identificar aspectos que pudessem contribuir para a compreensão da realidade em estudo.

Todas as entrevistas seguiram o roteiro pré-estabelecido e foram gravadas em MP3, com autorização da informante. As gravações variaram em sua duração, a depender do transcurso da entrevista, de dezoito a trinta e nove minutos cada. Foi garantido o anonimato das mães participantes, identificando-as, em seus relatos, pela ordem

cronológica de ocorrência das entrevistas. Utilizando o critério de saturação, foram entrevistadas catorze mães, e assim constituída a amostra.

Posteriormente, as entrevistas foram transcritas na íntegra pela pesquisadora com o auxílio de duas acadêmicas do curso de Graduação em Nutrição da Universidade Federal de Minas Gerais, possibilitando, dessa maneira, melhor apreensão do conteúdo gravado.

Segunda Etapa: A percepção da equipe multiprofissional sobre o cuidado e o tratamento da Fenilcetonúria

Considerando os objetivos da pesquisa, elegeu-se o Grupo Focal (GF) para a coleta de dados desta investigação com a participação dos profissionais que atuam no SR do Estado de Minas Gerais.

O GF é uma das estratégias de relatos orais que valorizam as experiências vividas pelos sujeitos da pesquisa e o que eles têm a dizer sobre elas, além de privilegiar a comunicação, a partir de um foco, um ponto em especial (RIGOTTO, 1998).

Por ser relativamente simples e rápido, o GF tem sido muito utilizado para a estruturação de ações em saúde pública. Também parece responder a contento à nova tendência de educação para a saúde, que tem se deslocado da perspectiva do indivíduo para os grupos sociais, observando-se a perspectiva cultural dos seus possíveis beneficiários. Na área da saúde essa é uma nova opção, pois ao mesmo tempo em que permite ao pesquisador obter dados para seus estudos, propicia aos pesquisados um espaço de reflexão, de autoavaliação, o que possibilita mudança de comportamento (IERVOLINO; PELICIONI, 2001).

Essa técnica é um tipo de entrevista em grupo que enfatiza a comunicação entre os participantes da pesquisa, a partir de tópicos que são fornecidos pelo pesquisador. Tem como objetivo identificar a percepção do fenômeno estudado sob a ótica dos atores envolvidos diretamente na questão, com a finalidade de gerar dados distintos pela interação entre os seus integrantes. Cabe enfatizar que o interesse do pesquisador orienta o foco, mas os dados são trazidos pela interação grupal (KITZINGER, 2006).

A interação grupal favorece a desinibição e a participação dos integrantes do grupo, possibilitando a captação da realidade vivida pelos participantes, assim como seus

sentimentos, atitudes, ideias e informações a respeito do tema abordado. Essa interação pode produzir dados que dificilmente seriam conseguidos fora do grupo (MORGAN, 1997).

O Grupo Focal com a equipe multiprofissional

Foram convidados a participar como sujeitos dessa pesquisa dez profissionais das diferentes áreas do conhecimento que atuam no acolhimento e atendimento dos pacientes fenilcetonúricos no SR. Os critérios de inclusão considerados foram: ser profissional do Ambulatório de Fenilcetonúria do SEG-HC/NUPAD/FM/UFMG, do Setor do Controle do Tratamento (SCT-NUPAD) e do Centro de Educação e Apoio Social (CEAPS-NUPAD) envolvidos no tratamento do fenilcetonúrico.

Dois profissionais convidados não compareceram à atividade do GF, conforme agendamento prévio. Oito participaram, entre eles: médicos pediatra e geneticista, nutricionistas, enfermeiro, assistente social, técnico e auxiliar administrativo. Foram excluídos o orientador e a autora desta pesquisa que conduziu a dinâmica.

Para a coleta de dados, utilizou-se um roteiro pré-elaborado de cinco perguntas, a partir da revisão de literatura afim, da experiência adquirida pela pesquisadora no Ambulatório de Fenilcetonúria e de acordo com os objetivos do estudo. Entre elas:

- Como tem sido atender as crianças com Fenilcetonúria e seus familiares?
- Qual a sua percepção ao abordar pais e familiares na 1ª consulta?
- Como vocês têm percebido a adesão ao tratamento?
- Do ponto de vista institucional, quais são as maiores dificuldades que o serviço encontra e as estratégias para superá-las?
- Quais os grandes desafios que você identifica no tratamento e acompanhamento das crianças com diagnóstico precoce de PKU?

Alguns cuidados foram tomados para garantir um ambiente relaxado e condutor de troca de experiências e perspectivas, conforme orientado por Morgan (1997):

- A sessão foi realizada em sala fechada e sem ruídos, para não haver interrupções.
- As cadeiras foram dispostas em círculo, de modo a promover a participação de todos e um bom contato visual entre os participantes.
- Os participantes foram esclarecidos sobre os objetivos do encontro e a importância de falar um de cada vez.

- Não se permitiu a entrada de outro participante, após o início da sessão.
- Foram utilizados dois gravadores para registrar as falas, os relatos e as discussões.

Antes de iniciar as atividades do GF a pesquisadora fez uma breve explanação sobre o estudo e os seus objetivos. Foi esclarecida a utilização do instrumento de gravação, sua finalidade e importância. O Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) e o Consentimento Pós-Informado (APÊNDICE 3) foram apresentados aos participantes e após a leitura, assinados. Em seguida, os participantes se apresentaram.

O tempo de atividade do GF foi de uma hora e dezoito minutos (1:18 h). Toda a discussão foi gravada em MP3, e o material coletado em áudio foi transcrito na sua íntegra pela pesquisadora com o auxílio de uma acadêmica do curso de Graduação em Nutrição. O anonimato dos membros do grupo foi preservado. Para garantir a confidencialidade das informações, os participantes foram identificados por códigos (P1, P2,....., P8).

4.4 Análise dos dados

O processo de análise é deflagrado pela escuta do material gravado e o início das transcrições. Na pesquisa clínica qualitativa, as transcrições na íntegra são geralmente a opção, refletindo acuradamente as palavras dos entrevistados e do entrevistador. Assim, a fala dos diversos sujeitos deverá ser transcrita de forma a recuperar a integralidade dos depoimentos (SIMIONI; LEFÈVRE; PEREIRA, 1996; TURATO; FONTANELLA; CAMPOS, 2006).

Os dados coletados no estudo foram trabalhados utilizando a Análise de Conteúdo definida como:

um conjunto de técnicas de análise de comunicação, visando obter, por procedimentos sistemáticos e objetivos de descrição do conteúdo das mensagens, indicadores (quantitativos ou não) que permitam a inferência de conhecimentos relativos às condições de produção/recepção (variáveis inferidas) destas mensagens (BARDIN, 2011, p. 37).

Essa técnica foi desenvolvida basicamente em quatro etapas:

1) A pré-análise ocorreu a partir do material transcrito, reunindo todo o material empírico, leitura flutuante do mesmo, explorando exaustivamente o conteúdo de cada observação nas entrevistas e GF;

- 2) Após a exploração do material, procedeu-se à operação de codificação, isto é, a partir dos dados brutos foram feitos recortes das unidades de registro significativas por temáticas, visando alcançar o núcleo de compreensão do texto;
- 3) Em seguida, os dados foram agrupados por temas, possibilitando a formulação das principais categorias;
- 4) Finalmente, realizou-se o tratamento/análise/estudo dos resultados, incluindo-se a inferência e a interpretação.

Para descrever e explicar fenômenos sociais, a Análise de Conteúdo utiliza categorias analíticas que são construídas por operações de desmembramento do texto em unidades (categorias), identificando o que elas têm em comum, permitindo seu agrupamento (CAREGNATO; MUTTI, 2006; POPE; MAYS, 2006).

Segundo Gomes (1999) e Minayo *et al.* (1994) categoria é um conceito que se refere a elementos com características comuns ou que se relacionam entre si, possibilitando ao investigador estabelecer classificações. Trabalhar com categorias envolve o procedimento de agrupar elementos, ideias ou expressões em torno de um conceito.

4.5 Triangulação

A triangulação é utilizada com frequência para maximizar a confiança na validade dos achados. É um processo que consiste em olhar o objeto sob seus diversos ângulos, confrontar resultados entre dois ou mais métodos de coleta de dados ou fontes de informação, em que o pesquisador procura padrões de convergência para desenvolver ou corroborar uma interpretação global (MINAYO, 2012; POPE; MAYS, 2006).

Durante o processo de análise, a confrontação com os dados de literatura tem então uma função complementar, como uma estratégia de triangulação teórica, metodológica e de dados (DENZIM, 1970; MINAYO 2004; TURATO 2003; TURATO; FONTANELLA; CAMPOS, 2006).

Estabelecer ligações entre descobertas obtidas por diferentes fontes ilustrá-las, tornando-as mais compreensíveis, pode também conduzir a paradoxos, dando

novas direções à problemática em estudo (NEVES, 1993; TURATO; FONTANELLA; CAMPOS, 2006).

Minayo (2004, 2012) defende a triangulação como uma forma eficiente de validação e aponta para a importância da interação entre o pesquisador e os atores sociais, e da base teórica para se avaliar os dados, além daquilo que está sendo mostrado. Considera a comparação como um recurso fundamental para se garantir maior universalidade ao conhecimento e, do ponto de vista técnico, segundo ela, os autores que trabalham com pesquisa qualitativa propõem a triangulação como prova eficiente de validação. Para a autora, uma boa pesquisa normalmente suscita confrontar os dados produzidos com outros trabalhos já realizados ou, melhor ainda, desencadeados a partir dela. Ela ainda revela que a postura científica reconhece o caráter aproximado do conhecimento, ou seja, o ato de conhecer sempre inacabado, nunca pleno. Portanto, buscou-se, a fidedignidade dos vários pontos de vista para garantir a diversidade de sentidos expressos pelos interlocutores, evitando-se assim, a ideia de verdade única.

Durante todo o processo de análise dos dados nas duas etapas, a triangulação foi realizada com os pesquisadores e a literatura afim.

O fato de a pesquisadora pertencer à equipe multiprofissional poderia ter gerado um viés de interpretação. Para minimizar esse possível viés, a pesquisadora contou com o auxílio da orientadora na análise do material transcrito, uma que a mesma não é integrante dessa equipe.

Por outro lado, recomenda-se que o pesquisador deva estar imerso no contexto do estudo, permitindo assim, maior profundidade na compreensão da realidade investigada. Segundo Minayo, 1994; Turato; Fontanella; Campos, 2006, durante a dinâmica investigativa, considera-se positiva a participação do pesquisador como um agente de mediação entre a análise e a produção de informações. Portanto, é importante que haja uma interação entre o pesquisador e os sujeitos da pesquisa, uma vez que ambas as partes buscam uma compreensão mútua.

Ao final do estudo, pode-se realizar uma triangulação metodológica, entre as diferentes técnicas qualitativas empregadas em cada etapa.

4.6 Qualidade na pesquisa qualitativa

A pesquisa qualitativa de boa qualidade deve ser de alguma forma relevante para a população em estudo. Dificilmente se encerra em si própria: ela sempre está aberta à discussão, à possibilidade de agregar novos elementos e quanto mais debate propiciar, melhor será sua contribuição para a comunidade científica (POPE; MAYS 2006).

A qualidade designa a parte essencial das coisas, aquilo que seria mais importante e determinante e sinaliza o horizonte da intensidade, para além da extensão. Significa uma outra dimensão dos fenômenos qualitativos que busca profundidade e plenitude. Enfim, ela é um desafio de resgate permanente e persistência da renovação (DEMO, 1998).

Para Turato (2003), os estudos qualitativos teriam sua maior força e relevância, do ponto de vista da construção do conhecimento, na validade. O autor concebe validação interna como um processo que envolve o autor e seu projeto respeitando padrões que assegurem a verdade a partir da função do pesquisador, dos recursos e instrumentos utilizados na pesquisa. Os dados são admitidos como válidos pelo uso do conjunto de conhecimentos e experiências que perfazem a base intuitiva, intelectual e técnica do investigador.

Dessa forma, os antecedentes profissionais da autora e a convivência com os pacientes fenilcetonúricos e seus familiares, há mais de dezesseis anos, permitiram que o presente estudo resguardasse os cuidados necessários para o atributo da sua validade interna.

Já a validação externa, na pesquisa clínico-qualitativa, seria:

um processo envolvendo o autor em posse dos achados da pesquisa e seus interlocutores acadêmicos, de cuja interação ou debate afetivo intelectual proviriam considerações favoráveis ou adversas ao atributo de verdade desses achados (TURATO, 2003, p. 391).

Os estudos qualitativos não se propõem a generalizar os resultados construídos. Desse modo, a validade do estudo não pode ser pensada a partir da possibilidade de generalizações. A validação desta pesquisa está fundamentada na diversidade, na realidade desnudada, a partir da complexidade humana baseada na singularidade dos sujeitos investigados.

4.7 Considerações éticas

Este estudo foi considerado exequível no âmbito do Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da UFMG (NUPAD-FM-UFMG) e aprovado pelo seu Conselho Diretor. Foi submetido à Câmara do Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina, Unidade Funcional de Pediatra do Hospital das Clínicas (HC), Diretoria de Ensino Pesquisa e Extensão do HC-UFMG e aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa da UFMG (COEP-UFMG), processo CAAE 0525.0.203.000-09 em 04/12/2009.

As mães entrevistadas e os profissionais da equipe multiprofissional foram informados sobre os propósitos do trabalho, objetivos e métodos explicitados nos Termos de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). A participação de todos os sujeitos da pesquisa foi condicionada à leitura e assinatura dos referidos documentos, conforme Anexos 1 e 3.

Os pesquisadores se comprometeram a resguardar os dados confidenciais sob sigilo e a garantir o anonimato dos participantes da pesquisa nas publicações, apresentações, assegurando a privacidade dos mesmos.

Os questionamentos e dúvidas apresentados pelas mães, antes, durante ou logo após as entrevistas, foram acolhidos, esclarecidos imediatamente após as entrevistas ou encaminhados para resoluções e providências. Os resultados dos encaminhamentos foram informados oportunamente, às mães interessadas.

Os dados obtidos nesse estudo serão usados exclusivamente para fins científicos, sendo o seu acesso restrito aos pesquisadores e componentes da banca que participaram do Exame de Qualificação e Defesa da Tese. As gravações e transcrições das entrevistas permanecerão sob a guarda da autora durante cinco anos e, após esse período, serão destruídas.

5 RESULTADOS

“Toda palavra tem sempre um mais além, sustenta muitas funções, envolve muitos sentidos. Atrás do que se diz um discurso, há o que ele quer dizer e, atrás do que quer dizer, há ainda um outro querer dizer, e nada nunca será esgotado”.

(Jacques Lacan)

Para a apresentação dos resultados foram organizados dois artigos. No primeiro artigo, foi investigada a percepção materna sobre as repercussões da Fenilcetonúria na dinâmica familiar. Foram entrevistadas mães de crianças de dois a seis anos de idade com diagnóstico precoce de Fenilcetonúria, triadas pelo Programa Estadual de Triagem Neonatal de Minas Gerais e em tratamento regular no Serviço de Referência.

O segundo artigo investigou a percepção da equipe multiprofissional sobre o cuidado e o tratamento da doença. Para essa investigação, foi realizado um Grupo Focal com oito profissionais do Serviço de Referência que atendem pacientes fenilcetonúricos e seus familiares.

5.1 Artigo 1

A percepção materna sobre as repercussões da Fenilcetonúria na dinâmica familiar

RESUMO

Introdução: A Fenilcetonúria (PKU) é um dos distúrbios metabólicos mais comuns, transmitida geneticamente de forma autossômica recessiva. A PKU é normalmente identificada pela triagem neonatal que permite a realização do tratamento em tempo hábil, essencial para o crescimento e desenvolvimento normal das crianças afetadas, e evita o retardo mental irreversível. O tratamento da PKU é dietético, deve ser mantido por toda a vida, e consiste numa restrição rigorosa de proteínas associado a um substituto proteico, não palatável, isento de phe. Além de exigir uma dieta diferente daquela culturalmente estabelecida pela população, implica em deslocamentos frequentes dos pacientes e familiares dos municípios de origem ao Serviço de Referência onde são realizadas as consultas periódicas para acompanhamento clínico e laboratorial. Como uma doença crônica, o impacto da PKU pode ser traumático e desorganizador para as famílias, mantendo suas atividades centradas na existência da doença. **Objetivo:** Compreender a percepção materna sobre as repercussões da PKU na dinâmica familiar. **Método:** Trata-se de um estudo qualitativo, que utilizou entrevistas semiestruturadas com mães de crianças fenilcetonúricas de dois a seis anos de idade com diagnóstico precoce para PKU, triadas pelo Programa Estadual de Triagem Neonatal de Minas Gerais. Os dados foram avaliados pela Análise de Conteúdo. **Resultados:** Foram entrevistadas catorze mães, cujos depoimentos possibilitaram a identificação das seguintes categorias: Revelação do diagnóstico; Aprendendo a lidar com a doença; Implicações da doença crônica na família e no círculo social. A maioria das mães revelou que a transmissão do resultado do teste de triagem é um momento crucial e desencadeador do choque de se ter um filho diferente. Ao iniciar o tratamento, as mães experimentaram sentimentos descritos no processo de adaptação a uma doença crônica grave como negação, raiva, depressão, aceitação e esperança. Além do sentimento de culpa, reconheceram que se sentem sobrecarregadas em relação aos múltiplos papéis sociais assumidos pelas mulheres, sendo que a solidão foi um sentimento frequente. Apesar do receio do comprometimento intelectual de seus filhos, a ausência de sinais da doença nas crianças afetadas e em tratamento regular parece desencorajar os familiares a manter o tratamento. O ingresso na escola é um segundo momento de tensão para elas, por temerem as transgressões dietéticas e a exclusão social. **Conclusão:** O estudo possibilitou que as mães expressassem suas angústias e dificuldades, ampliando a compreensão sobre os aspectos envolvidos no tratamento da PKU, para além das questões puramente biológicas. Considerando que o tratamento exige monitoramento e dedicação permanentes, as mães entrevistadas demonstraram interesse em serem incluídas no cuidado, ressaltando-se a importância da escuta sensível. Apesar das dificuldades, elas reconheceram a importância do diagnóstico precoce e tratamento adequado que permitem o desenvolvimento normal às crianças com PKU.

Palavras-chave: Fenilcetonúria, PKU, doença crônica, estigma, tratamento, dieta, adaptação.

The maternal perception about the repercussions of the Phenylketonuria in the family dynamic

ABSTRACT

Introduction: The phenylketonuria (PKU) is one of the most common metabolic disorders, transmitted genetically as an autosomal recessive disease. The PKU is normally identified by the newborn screening, which allows the immediate treatment essential to the normal growth and development of the affected children and avoids the irreversible mental retardation. The PKU treatment is dietary, should be kept for a lifetime, and consists in a rigorous restriction of proteins, associated with a protein substitute, unpalatable, free phenylalanine. Additionally to the diet, which is culturally different from the normal pattern of the population, it implies frequent displacements of the patients and their relatives from the municipalities where they live to the Reference Service where periodic consultations for clinical and laboratory monitoring are performed. As a chronic disease, the impact of the PKU can be traumatic and disturbing to the families that maintain their activities centered in the existence of the disease. **Objective:** To understand the maternal perception about the repercussions of the PKU in the family dynamic. **Methods:** This is a qualitative study, which uses semi-structured interviews with mothers of phenylketonuric children from two to six years old, which harbor an early diagnostic of PKU carried out by the Program of Newborn Screening of Minas Gerais State. Data were analyzed by Content Analysis. **Results:** Fourteen mothers were interviewed and their statements allowed the identification of the following categories: Revelation of diagnosis; Learning to cope with the disease; Implications of the chronic disease in the family and social circle. The majority of the mothers revealed that the transmission of the screening test results is a crucial moment triggering the emotional shock of having a different child. In the start of the treatment, the mothers experienced feelings described as an adaptation process to a serious chronic disease, such as denial, anger, depression, acceptance and hope. Besides the feelings of guilt, they recognize that they felt overloaded regarding the multiple social roles played by the women, being loneliness a frequent feeling. Despite the fear of the sequels from the disease in their children, the absence of the symptoms in the affected children in a regular treatment, seems to discourage the relatives to sustain it. The entrance in the school is a second moment of tension to them, due to the possibility of dietary transgressions and social exclusion. **Conclusion:** This study allowed the mother to express their anguishes and difficulties, enhancing the comprehension about the aspects involved in the PKU treatment besides the pure biological issue. Considering that the treatment demands permanent monitoring and dedication, the interviewed mothers demonstrated interest in being included in the treatment, and highlighted the importance of sensitive listening. Despite the difficulties, they recognized the importance of the early diagnostic and appropriated treatment to the normal development of the children with PKU.

Keywords: Phenylketonuria, PKU, chronic disease, stigma, treatment, diet, adaptation.

INTRODUÇÃO

A Fenilcetonúria (PKU) é um dos distúrbios metabólicos mais comuns, transmitida geneticamente de forma autossômica recessiva. É a mais grave das hiperfenilalaninemias (HPA) e caracteriza-se pela ausência ou deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase (PAH), sintetizada pelo fígado, que é responsável pela conversão da fenilalanina (phe) em tirosina (tyr), levando a um acúmulo de phe no sangue (CORNEJO; RAIMANN, 2010; MARTINS; FISBERG; SCHIMIDT, 1993; SCRIVER; KAUFMAN, 2001).

A PKU é normalmente identificada pela triagem neonatal realizada do terceiro ao quinto dia de vida da criança. Essa condição permite a realização do tratamento precoce, preferencialmente até os vinte e um dias de vida, essencial para o crescimento e desenvolvimento normais das crianças afetadas. A manifestação clínica mais grave da PKU é o retardo mental irreversível (STARLING *et al.*, 1999).

O Programa Estadual de Triagem Neonatal de Minas Gerais (PETN-MG) foi criado em 1993 e é coordenado pela Secretaria Estadual de Saúde. O Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais (NUPAD-FM-UFMG) é o órgão executor do programa, responsável pelo tratamento e pelos testes laboratoriais realizados nos 853 municípios do Estado para triagem de Fenilcetonúria, Hipotireoidismo congênito, Anemia falciforme, Fibrose cística, Deficiência de biotinidase e Hiperplasia adrenal congênita.

O tratamento da PKU é dietético e consiste numa restrição significativa de proteínas, devendo ser iniciado logo após a suspeita diagnóstica, para evitar o retardo mental irreversível. Para adequar a alimentação às necessidades proteicas do indivíduo afetado, a dieta restrita em phe deve ser associada a um substituto proteico isento ou pobre em phe. Indivíduos com PKU devem manter a dieta para o resto da vida, pois a sua interrupção está associada à piora do Quociente Intelectual (QI) em escolares e à diminuição da atenção e da velocidade de processamento das informações em adultos (NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH, 2001).

O acompanhamento clínico-nutricional de pacientes com PKU no Estado de Minas Gerais é realizado por uma equipe multiprofissional e centralizado em Belo Horizonte, no Ambulatório de Fenilcetonúria do Serviço Especial de Genética do

Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (SEG-HC-UFMG). É gratuito, oferecido pelo SUS, e garantido a todos os pacientes fenilcetonúricos residentes em Minas Gerais, triados ou não pelo programa (KANUFRE *et. al* , 2001a).

O impacto da PKU é frequentemente traumático e desorganizador para as famílias. Independentemente dos níveis de estabilidade no momento do diagnóstico, muitas famílias precisam de apoio para se ajustar às novas demandas. A partir do diagnóstico, as atividades da família passam a ser centradas na existência dessa doença, ratificada pelo uso imperativo de uma dieta rigorosa, diferente daquela culturalmente utilizada. Assim, no cotidiano da assistência ao paciente e seus familiares, observa-se uma experiência complexa, que não se explica apenas pela doença em si. Significa muitas vezes mudanças radicais na vida dessas pessoas, que buscam uma alimentação alternativa, diferente da culturalmente estabelecida, alterando, em algum nível, seus papéis familiares e sociais (SCHILD, 1972).

Na literatura, há poucos estudos que abordaram o convívio com a doença, suas repercussões, aspectos emocionais e psicológicos envolvidos no tratamento da PKU.

Awiszus & Unger (1990), por meio de entrevistas com os genitores, relataram que o problema mais importante, do ponto de vista das famílias, era o manejo da dieta, acompanhado por experiência de perda e culpa.

O estudo de Russel, Mills e Zucconi (1988) constatou que o choque e a descrença associados ao medo e à ansiedade são reações comumente relatadas pelos pais em relação ao diagnóstico da PKU.

Considerando, que há no Serviço de Referência (SR) de Minas Gerais, um grande número de pacientes com PKU, em relação a outros países, ratifica-se a importância de se desenvolver um estudo voltado para o conhecimento e a compreensão da doença no convívio familiar.

Este estudo teve como objetivos compreender a percepção materna sobre as repercussões da PKU na dinâmica familiar e no círculo social, na busca de conhecimentos que possam contribuir para uma abordagem mais humanizada e eficaz no tratamento da doença.

MÉTODO

Trata-se de um estudo qualitativo. Participaram da pesquisa mães, informantes privilegiadas sobre a saúde da criança e que representam a maioria dos acompanhantes no SR. Considerou-se critério de inclusão: ser mãe de criança de dois a seis anos de idade, com diagnóstico precoce para PKU e em tratamento regular no Ambulatório de Fenilcetonúria do SEG-HC-UFMG. Foram excluídas as mães com mais de um filho com PKU em tratamento, visando o estudo da situação de doença como evento novo na família.

As mães elegíveis para o estudo foram identificadas pela busca no banco de dados do NUPAD, considerando o período de 01/09/2010 a 31/03/2011. Foram encontradas quarenta mães que atendiam aos critérios de inclusão.

Para a coleta de dados, foi utilizada a técnica de entrevista semiestruturada. A partir da revisão de literatura afim, da experiência adquirida pela pesquisadora no Ambulatório de Fenilcetonúria e, de acordo com os objetivos do estudo, foi elaborado um roteiro de seis perguntas (QUADRO 1).

Quadro 1: Roteiro de perguntas para as entrevistas

Perguntas
<ul style="list-style-type: none"> • Como foi receber a notícia de que seu filho teria Fenilcetonúria? • Como tem sido conviver com isso? • O que mudou? • Como você percebe a reação de seu filho (a) diante da dieta? • Quais são as maiores dificuldades? • Como percebe o tratamento e o acompanhamento?

A captação das mães foi realizada no Centro de Educação e Apoio Social (CEAPS), no intervalo entre a coleta sanguínea para dosagem de phe da criança e consulta no Ambulatório de Fenilcetonúria do SEG-HC-UFMG.

Após a apresentação da pesquisadora, procedeu-se a breve explicação sobre a pesquisa e a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (APÊNDICE 1) foi coletada. Logo após, foi aplicado um questionário para a caracterização das mães e de suas crianças com PKU (APÊNDICE 2), incluindo

informações clínicas e sociodemográficas, com vistas a identificar aspectos que pudessem contribuir para a compreensão da realidade em estudo.

Todas as entrevistas seguiram o roteiro estabelecido e foram gravadas em MP3, com autorização da informante. A duração das entrevistas variou de dezoito a trinta e nove minutos. Foi garantido o anonimato das mães participantes, identificando-as, em seus relatos, pela ordem cronológica de ocorrência das entrevistas. Todas as entrevistas foram transcritas pela pesquisadora com o auxílio de duas acadêmicas do curso de Graduação em Nutrição da Universidade Federal de Minas Gerais.

Catorze mães foram entrevistadas e não houve recusas. O grupo de participantes foi fechado quando as informações obtidas em novas entrevistas tornaram-se repetitivas, já não mais contribuindo significativamente para a compreensão da realidade investigada e para a reflexão teórica nela fundamentada. Assim, foi utilizado o critério de saturação para a definição do término da coleta de dados (FONTANELLA; RICAS; TURATO, 2008; MINAYO, 2004).

Para análise do material coletado, utilizou-se a técnica da Análise de Conteúdo na modalidade temática (BARDIN, 2011). E assim, foram identificadas as principais categorias. A análise final ocorreu com o tratamento e a interpretação dos resultados obtidos. A triangulação entre os pesquisadores foi realizada durante todo o processo de análise.

Este trabalho foi aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa da Universidade Federal de Minas Gerais (COEP-UFMG), processo CAAE 0525.0.203.000-09.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

1. As mães entrevistadas e suas crianças com PKU

O perfil sociodemográfico das catorze mães entrevistadas consta na Tabela 1.

Tabela 1: Perfil das mães de crianças fenilcetonúricas entrevistadas (n = 14)

Características		N	%
Idade (anos)	≥ 25 e < 30	8	57,2
	≥ 30 e < 35	4	28,6
	≥ 35 e < 45	1	7,1
	≥ 45	1	7,1
Número de filhos	1	7	50,0
	2 ou mais	7	50,0
Vive com o pai da criança	Sim	13	92,9
	Não	1	7,1
Consanguinidade entre os pais	Sim	4	28,6
	Não	10	71,4
Escolaridade	Analfabeta	1	7,1
	Fundamental incompleto	2	14,3
	Fundamental completo	4	28,6
	Médio incompleto	1	7,1
	Médio completo	3	21,5
	Superior	2	14,3
	Pós-graduação	1	7,1
Renda familiar em Salário Mínimo (SM)	<1	1	7,1
	≥ 1 e < 3	7	50,0
	≥ 3 e < 6	2	14,3
	≥ 6 e < 10	2	14,3
	≥ 10	2	14,3
Trabalha fora do lar	Sim	7	50,0
	Não	7	50,0
Religião	Adventista do 7º dia	1	7,1
	Espírita	2	14,3
	Nenhuma	2	14,3
	Evangélica	4	28,6
	Católica	5	35,7
Contato com a Unidade Básica de Saúde (UBS)	Sim	13	92,0
	Não	1	7,1
Distância entre o município de origem e o centro de referência (Km)	< 50	6	42,9
	≥ 50 e < 120	1	7,1
	≥ 120 e < 250	4	28,6
	≥ 250 e < 400	1	7,1
	≥ 400	2	14,3
Dificuldades com o Tratamento Fora do Domicílio (TFD) (*)	Sim	5	35,7
	Não	6	42,9
	Não usa	3	21,4
Recebe auxílio financeiro	Sim	3	21,4
	Não	11	78,6

Fonte: NUPAD, 2013¹

(*) Benefício relativo ao transporte, oferecido pelas prefeituras, para tratamento dos pacientes no SR, quando este está localizado fora do seu município de origem.

¹ NÚCLEO DE PESQUISA EM APOIO DIAGNÓSTICO - NUPAD. Banco de dados.xlsx. [mensagem pessoal]. Mensagem recebida por <rodls@terra.com.br>. em 12 nov. 2013.

As mães tinham idade entre vinte e cinco e quarenta e sete anos, sendo a mediana de trinta e seis e meio (36,5) anos. Apenas uma não vivia com o pai da criança.

Das catorze mães entrevistadas, onze (78,6%) tinham, no mínimo, o ensino fundamental completo; três (21,4%) tinham o nível superior e uma (7,1) era pós-graduada.

Seis (42,9%) mães entrevistadas relataram renda familiar acima de três salários mínimos (SM). A religião Católica foi a mais frequente, relatada por cinco mães (35,7%), seguida da Evangélica, com quatro mães (28,6%) praticantes.

A maioria das mães (13) mantém contato com a Unidade Básica de Saúde (UBS). A metade delas residia há mais de 120 Km de distância do SR, sendo que a residência mais distante ficava a aproximadamente 500 Km. Alguns municípios têm dificuldades para viabilizar a vinda dessas famílias às consultas no SR.

O Tratamento Fora do Domicílio (TFD) é um benefício, oferecido pelas prefeituras para as famílias, garantido por uma portaria federal da Secretaria de Assistência da Saúde. Refere-se ao transporte dos pacientes, para o SR, quando este não é oferecido no próprio município. Entretanto, esse benefício não é concedido para as famílias que moram em locais considerados próximos de onde ocorre o tratamento. Portanto, as mães que residem na região metropolitana de Belo Horizonte também devem vir por conta própria, situação que, na maioria das vezes representa um problema para as famílias, em especial, as mais carentes.

Os meios de transportes mais utilizados para o deslocamento ao SR são as ambulâncias, vans ou ônibus intermunicipais. Cinco das mães entrevistadas (35,7%) queixaram-se que têm muita dificuldade e nem sempre conseguem receber o benefício. Três famílias (21,5%) não utilizam o TFD. Uma delas pela dificuldade de liberação do benefício pelo município; a outra por não receber o benefício e a última por residir longe do local de onde parte o transporte.

A maioria das mães, 78,6%, (11) relatou não receber qualquer apoio financeiro. Entre as três (21,4%) que afirmaram o recebimento de auxílio, duas eram atendidas pelo Programa Bolsa Família e a terceira recebia um SM como benefício assegurado à criança por ação judicial.

A Tabela 2 mostra as características das crianças fenilcetonúricas, cujas mães foram entrevistadas.

Tabela 2: Perfil das crianças fenilcetonúricas cujas mães foram entrevistadas (n = 14)

Características		N	%
Sexo	Masculino	9	64,3
	Feminino	5	35,7
Idade (anos)	≥ 2 e < 3	5	35,7
	≥ 3 e < 4	3	21,5
	≥ 4 e < 5	1	7,1
	≥ 5 e < 6	5	35,7
Idade na primeira consulta (dias)	≥ 15 e < 22	7	50,0
	≥ 22 e < 29	5	35,7
	≥ 29 e < 34	2	14,3
Percentagem de comparecimento da criança às consultas (%)	< 70	1	7,1
	≥ 70 e < 80	3	21,5
	≥ 80 e < 90	3	21,5
	≥ 90 e < 100	5	35,7
	100	2	14,3
Tipo de hiperfenilalaninemia	PKU clássica (*)	7	50,0
	PKU leve (**)	7	50,0
Relato de transgressão alimentar	Sim	4	28,6
	Não	10	71,4
Controle adequado por faixa etária (média phe sanguínea em µcromol/L)	No 1º ano	14	100,0
	No 2º ano	11	78,6
	No 3º ano	7	50,0
	No 4º ano	5	35,7
	No 5º ano	2	14,3

Fonte: NUPAD, 2013.¹

(*) Valor de Referência de phe sanguínea: > 1200 µmol/L

(**) Valor de Referência de phe sanguínea: 600 a 1200 µmol/L

¹ NÚCLEO DE PESQUISA EM APOIO DIAGNÓSTICO - NUPAD. Banco de dados.xlsx. [mensagem pessoal]. Mensagem recebida por <rodls@terra.com.br>. em 12 nov. 2013.

A maioria das crianças, cujas mães foram entrevistadas, era do sexo masculino e apresentava idades na primeira consulta que variavam de quinze a trinta e quatro dias, com média de vinte e três (23) dias e mediana de vinte e quatro e meio (24,5) dias. Cabe ressaltar que, metade das crianças (7) chegou para a primeira consulta com até vinte e um (21) dias de vida. Considerando que o tempo médio entre o recebimento da amostra de sangue, o processamento da mesma e a liberação do resultado pelo laboratório é de menos de dois dias (1,95 dias), observa-se um tempo adequado entre a realização do teste da triagem e o início do tratamento. Todas as crianças fizeram o teste de sobrecarga no sexto mês de vida, conforme o protocolo de atendimento do SR.

Entre as duas crianças que chegaram mais tarde à primeira consulta (≥ 29 e < 34), uma delas realizou o teste de triagem neonatal em laboratório particular no nono (9º) dia de vida. O resultado demorou quinze (15) dias para ser liberado e a família teve dificuldades em encontrar o SR para iniciar o tratamento. A outra realizou a coleta para a triagem aos vinte (20) dias de vida. O atraso foi ainda agravado por se tratar de uma família que reside em local de difícil acesso, em município muito distante da capital do Estado, iniciando o tratamento aos trinta e quatro (34) dias.

Neste estudo, metade das crianças cujas mães foram entrevistadas apresentou um percentual de comparecimento às consultas entre 90 e 100 %, sendo que duas delas não faltaram a nenhum agendamento.

Quanto à adesão à dieta, dez das mães entrevistadas (71,4 %) relataram que o filho (a) não transgride a dieta e quatro delas (28,6 %), afirmaram a ocorrência de transgressão dietética. Dentre as crianças que transgridem a dieta, apenas uma delas tem idade inferior a três anos.

Em relação aos níveis sanguíneos de phe, constata-se um maior controle no primeiro ano de vida, em que todas as crianças apresentaram resultados satisfatórios, dentro dos valores de referência. A partir do segundo ano, esse controle vem decaindo, por transgressões em qualidade ou quantidade, ou seja, uso de alimentos não permitidos, ou ingestão aumentada dos alimentos permitidos, respectivamente. Nota-se, que já no terceiro ano de vida, apenas metade das crianças, cujas mães foram entrevistadas (7), apresentou um bom controle bioquímico.

2. Análise das entrevistas com as mães

Durante a análise do material transcrito, os dados foram agrupados por temas e, por meio de processo classificatório, foram identificadas as principais categorias com suas subdivisões, conforme o Quadro 2 apresenta.

Quadro 2: Categorias e subcategorias identificadas nas entrevistas com as mães

Categorias	Subcategorias
A. Revelação do diagnóstico	A.1 A percepção materna sobre a comunicação da alteração no teste da triagem neonatal e o encaminhamento para o Serviço de Referência. A.2 A chegada ao primeiro atendimento no Serviço de Referência
B. Aprendendo a lidar com a doença	B.1 O estigma da doença B.2 As reações maternas no convívio com a doença B.3 O tratamento B.4 Estratégias, sugestões e expectativas
C. Implicações da Fenilcetonúria na família e no círculo social	C.1 Implicações econômicas para a família C.2 A criança no ambiente familiar e social C.3 A criança na escola

A. REVELAÇÃO DO DIAGNÓSTICO

A.1 A percepção materna sobre a comunicação da alteração no teste da triagem neonatal e o encaminhamento para o Serviço de Referência

O diagnóstico na triagem neonatal parece inverter a lógica do diagnóstico habitual em pediatria. Geralmente, os genitores de uma criança que está doente buscam um diagnóstico ou orientação que explique a situação do filho para resolvê-la. Na triagem, a criança está bem, sem qualquer sinal de doença, proporcionando aos pais os prazeres do nascimento, quando alguém bate à porta e informa: 'O recém-nascido não é esse que vocês comemoram. Ele pode ter um problema e o problema pode ser grave'. E assim, após essa informação, a comemoração é interrompida pelo choque da má notícia.

Segundo Canguilhem (2006, p.58),

A doença que jamais tinha existido na consciência do homem, passa a existir na ciência do médico. Médicos dispõem de informações clínicas e técnicas laboratoriais que lhes permitem saber que estão doentes pessoas que não se sentem doentes.

Para o autor não há inversão da lógica para a identificação do diagnóstico.

A doença que pode ser prevenida por antecipação pelo saber médico é a lógica, pois traz a mensagem sobre a possibilidade de seu aparecimento, evitando repercussões graves e irreversíveis. Ressalta ainda, que é preciso lucidez e coragem para não preferir uma ideia de doença, em que é possível haver algum sentimento de culpabilidade individual, a uma explicação da doença com causalidade no genoma familiar. Uma herança que o herdeiro não pode recusar, já que herança e herdeiro é uma coisa só (p. 240).

Apesar de ser uma tarefa praticamente inevitável para o médico, dar más notícias a um paciente ou familiar, continua sendo um papel difícil e especial do trabalho inerente ao profissional de saúde. O diagnóstico de uma doença grave, que envolve risco de morte, incapacidade e outras perdas, provoca sentimentos intensos e dolorosos. Má notícia tem sido definida como qualquer informação que envolva uma mudança drástica negativa na perspectiva de futuro do indivíduo afetado (PIRES, 1998).

Portanto, comunicar uma alteração no teste de triagem neonatal, geralmente causa um grande impacto, desencadeando reações imediatas de susto, choque, desorientação, revolta.

“No começo foi um susto enorme porque a gente sempre espera um filho saudável. [...] É muito assustador.” (3)

“Eu acho que me pegou assim, num momento que eu tava muito fraca psicologicamente, entendeu? [...] Aí veio essa notícia”. (6)

A maneira como é dada a notícia sobre a suspeita diagnóstica de PKU também pode acentuar o impacto da doença com implicações para além dos aspectos emocionais que poderão interferir e se perpetuar durante todo o tratamento. Além do susto, em várias entrevistas as mães também relataram que receberam a notícia da doença sem qualquer preparo.

“O jeito que ela falou foi aquele jeito assim, sei lá, de supetão, de uma vez, sabe? [...] me assustou demais da conta, porque de primeira vista, eu sinceramente, achei que meu filho tivesse morrendo”. (13)

“O rapaz [...] já chegou dizendo só o pior, que a neném tinha uma doença muito grave que já teria nascido com um retardo mental. Interferiu na

amamentação, eu não tava conseguindo dar de mamar pra neném”. (6)

Também houve questionamentos em alguns relatos sobre a falta de conhecimento da doença pelos profissionais de saúde envolvidos na Triagem Neonatal.

“Pra mim, o que ela me falou foi a mesma coisa que nada. Ela simplesmente chegou e disse que deu uma alteração no teste do pezinho dele, mas que não me preocupasse, porque no máximo ele ia tomar um leitinho diferente”. (5)

“Quando eu soube da notícia, eu liguei pra pediatra dele, mas ela também não soube explicar muito não, era uma coisa muito estranha pra ela”. (10)

Independente da formação profissional, por se tratar de uma doença rara, é frequente observar que os profissionais não têm conhecimento adequado sobre a doença; por essa razão, não conseguem esclarecer, nem lidar com o diagnóstico e isso pode agravar o choque e desencadear pânico.

Entre as mães entrevistadas, uma delas revelou a trajetória do diagnóstico de PKU do seu filho, a partir da coleta realizada em laboratório particular.

“Eu ganhei ele lá no Hospital. Tudo particular. Logo depois de cinco dias fez o teste, aí deu uma pequena alteração. [...] o pediatra pediu pra gente repetir. No laboratório particular de novo. A gente foi nuns quatro médicos e nenhum sabia. Nenhum falou assim: ‘Ó, isso aqui vocês tem que procurar referência que é o NUPAD’. Não, nenhum dos três pediatras”. (15)

No SR há um fluxo bem-estabelecido e bem-sucedido realizado pela rede pública (SUS) para o tratamento das doenças identificadas pela triagem neonatal. Todo planejamento é voltado para minimizar o tempo do diagnóstico, não havendo similar no serviço privado. Devido a isso, encaminhamentos equivocados podem provocar atraso no diagnóstico e no início do tratamento.

Ao se identificar uma criança com suspeita diagnóstica para PKU, deflagra-se um processo para agilizar a chegada ao SR, o que implica no deslocamento imediato de mães e crianças, do seu município de origem até Belo Horizonte.

A abordagem repentina realizada pelos profissionais da UBS, com vistas a uma viagem urgente é revelada no seguinte depoimento:

“Ele já chegou e falou assim: ‘Ó, você arruma sua bolsa que daqui a meia hora você tem que estar viajando’. Ele não teve habilidade”. (6)

A falta de habilidade profissional para realizar esse encaminhamento com urgência e a agilidade necessária para realizar o primeiro atendimento e iniciar o tratamento, pode alarmar ainda mais a família provocando desestabilização. Por outro lado, se

a consulta fosse protelada, a criança estaria sujeita às repercussões relativas ao atraso para dar início ao tratamento, aumentando os riscos de sequelas neurológicas. Além disso, provavelmente os pais ficariam muito preocupados e ansiosos com o diagnóstico não esclarecido, aguardando a primeira consulta.

Ressalta-se, ainda, que a grande extensão territorial do Estado, leva várias famílias de crianças afetadas a percorrerem longas distâncias até o SR. Conforme descrito na Tabela 1 (página 59), mais da metade das mães entrevistadas residiam a pelo menos 50 Km de distância do SR e duas delas residiam a mais de 400 Km do SR. Essa condição também pode interferir na organização dos municípios para viabilizar a vinda dessas famílias às consultas e, conseqüentemente, no controle e na adesão ao tratamento. Por isto, é necessário que o profissional seja habilitado a se dirigir a essas famílias de forma mais prudente e adequada.

A.2 A chegada ao primeiro atendimento no Serviço de Referência

No primeiro dia de atendimento no SR, o que a mãe espera é que o filho (a) não tenha a doença, identificando-se, neste momento, a fase de negação.

“[...] fomos muito bem-recebidos, muito bem-acolhidos. Foi um dia de muita expectativa, a gente fica ansioso, porque lá no fundo a gente quer que o resultado venha ser contrário daquilo que a gente está esperando, né?” (9)

Todos os recém-nascidos encaminhados para o SR são submetidos à nova dosagem sanguínea de phe no dia da primeira consulta no Ambulatório de Fenilcetonúria do SEG-HC-UFMG. Após avaliação do geneticista e de acordo com essa nova dosagem, são feitos os diagnósticos de probabilidade e realizadas as condutas específicas.

“Aí que o mundo foi caindo na minha cabeça, o quê que era a Fenilcetonúria”. (15)

“Quando a gente chegou aqui e viu que tinha que vir toda quarta-feira, essa distância, aquela dieta, eu já precepei com o leite materno. Se podia amamentar [...]”. (3)

Quando os resultados confirmam a suspeita diagnóstica para PKU, neste momento, apesar do desalento que a ratificação do diagnóstico traz, os pais já estão mais informados sobre a doença. Já sabem que se trata de uma condição crônica, que os atendimentos semanais serão iniciados e que a criança permanecerá em tratamento ao longo da vida. São também comunicados que as coletas sanguíneas serão

frequentes, além do uso diário de uma dieta rigorosa associada a uma fórmula especial imprescindível ao tratamento. Enfim, uma mudança radical em suas vidas, com a possibilidade de desencadear um novo impacto. Dessa vez, o choque pode ficar mais evidente com manifestações de muito sofrimento, choro, angústia.

Awzius e Unger (1990) entrevistaram cuidadores de crianças fenilcetonúricas acerca das experiências com o tratamento durante o primeiro ano de vida. Os autores mostraram que o principal problema enfrentado na época do nascimento foi a aceitação do diagnóstico. Uma experiência descrita como um choque e vivida com extremo sentimento de culpa. Constataram também, sentimentos de negação, raiva e dificuldade de acreditar que o tratamento é para a vida toda.

B. APRENDENDO A LIDAR COM A DOENÇA

B.1 O estigma da doença

A presença de uma doença crônica (DC) pode ser vista como um fardo para toda a vida. Em se tratando da PKU, ainda pouco conhecida, carrega o estigma de uma doença marcada pelas sequelas neurológicas e o retardo mental.

Para Goffman (1988), o estigma revela a identidade social de um indivíduo e pode estar relacionado à classe social, à etnia, à profissão ou a uma doença. O indivíduo estigmatizado é aquele cuja identidade real inclui qualquer atributo que frustra as expectativas da normalidade. O autor descreve que uma doença estigmática pode definir alguém como marcado, indesejável ou em desvantagem, o que faz com que essa pessoa se sinta envergonhada, inferiorizada ou inaceitável no meio em que vive.

Partindo-se do pressuposto que o indivíduo com uma DC apresenta um atributo que o difere dos demais, ele pode ser ou se sentir estigmatizado como revelado pelas mães entrevistadas.

“Quando ela me falou que tinha um problema eu já achei que era aquilo: Não ia andar, não ia falar, não ia escutar”. (3)

“Eu só enxergava aquela parte da informação que era retardo mental, graves sequelas. O retardo pra mim é uma palavra muito pesada”. (5)

As mães também relataram que alguns sentimentos persistiam ao longo do tratamento. Um receio relacionado à possibilidade de danos no desenvolvimento das

crianças, apesar do diagnóstico precoce. O receio da morte, do retardo mental e da incapacidade, gerando medo e pânico nas famílias, sobretudo pelo futuro incerto e pelas dificuldades de lidar com a doença durante toda a vida da criança.

“Aí na segunda consulta, que eu vi os meninos com problema, foi me dando aquela coisa ruim, sabe? Então eu pensei: Meu Deus será que a minha vai crescer e ficar desse jeito”? (12)

Assim, o estigma da PKU passa a ser mais um desafio no convívio com a doença, em busca da inserção social desses indivíduos afetados, com vistas a uma dinâmica familiar saudável e adequada a todos os seus membros.

B.2 As reações maternas no convívio com a doença

Após a notícia do diagnóstico, várias são as reações maternas descritas e que podem permanecer durante muitos anos. As mães, em seus depoimentos, revelaram suas reações no convívio com a PKU e ao mesmo tempo mostraram como foram aprendendo a lidar com a doença.

“Uma criança com fenil não é esse bicho de sete cabeças, mas entre aspas, é. É muito complicado. É um tratamento que se não souber adaptar fica com sequelas. É cansativo, mas vale a pena”. (4)

Kübler-Ross (2000), descreve os vários estágios que podem ser vivenciados por pacientes e familiares diante da doença grave. Entre elas, negação, raiva, barganha, depressão, aceitação e esperança. A autora encara esses fatos como uma forma saudável de lidar com as situações dolorosas e desagradáveis que ocorrem durante o diagnóstico e tratamento de uma doença, em especial, daquelas de caráter crônico. Cinco desses seis estágios puderam ser identificados nas falas das mães entrevistadas.

O primeiro estágio é caracterizado por um sentimento de negação, que pode funcionar como proteção, para que se possa assimilar a nova situação.

“No começo apesar de eu não falar nada eu fiquei bem assim fechada. Eu procurava às vezes nem ver. Eu lia aquilo e falava assim: ‘Meu filho não tem isso não’. Eu não aceitava”. (7)

“Eu tive muito medo. Eu não queria ela (a criança). Eu não queria uma criança doente. Podia doar, pra alguém que não tivesse filho. Eu não queria chegar perto dela”. (8)

No segundo estágio, a raiva surge, quando já não é mais possível manter firme a negação. Neste estágio, é comum o sentimento de solidão, isolamento, fuga como atitudes de defesa. Para a família e amigos, essa é uma fase difícil de lidar.

“Por que esse médico veio falar isso comigo, que é pro resto da vida? Será que ele é Deus? Quando eu olho pra ele dá uma raiva dele falar que é o resto da vida”. (12)

A barganha pode ser identificada num terceiro estágio, como uma tentativa de adiantamento, uma promessa, um prêmio, oferecido por um bom comportamento. Pode ser manifestada pelo pedido de uma graça, mediante uma troca. No presente estudo, a barganha não surgiu de forma clara e objetiva nos depoimentos das mães entrevistadas.

O quarto estágio é descrito como o da depressão. A autora ressalta a necessidade de atenção para que o sintoma não seja silencioso e que as intervenções adequadas possam ser realizadas. Só as pessoas que conseguem superar suas angústias e ansiedades são capazes de encontrar uma forma diferente de encarar a realidade.

“E eu entrei até em depressão. Eu não levantava, eu não comia, assim, eu acho que eu fiquei meio doida da cabeça”. (8)

O quinto estágio descreve a aceitação da doença. Fase de adaptação, onde não estarão mais presentes raiva e inveja daqueles que não serão obrigados a se submeter a limitações no seu dia a dia.

“Eu acho que o importante é você tá vendo ele ali vivo né. Você poder tá convivendo com seu filho. Hoje eu percebo assim que não é uma coisa do outro mundo, né? Existe coisa pior”. (6)

A esperança é o sexto estágio e parece persistir durante as diferentes fases da vida. Apesar de ser recomendado o tratamento por toda a vida, algumas mães, em seus relatos, manifestaram a esperança de cura.

“[...] Mas a gente nunca vai perder a esperança que de uma hora pra outra Deus pode curar a pessoa, a qualquer momento”. (15)

“Ela não come nada que não pode. Confio muito nela. Ela vê casos aqui e fala: ‘Ó mãe, se eu comer, vai dar isso? Ela pede muito a Deus pra que cure ela e eu falo que pra Deus nada é impossível, né’? (4)

Em alguns depoimentos, observou-se que a esperança aliada à fé e à religião pode funcionar como um eixo estruturador durante o tratamento. Como pode ser visto na Tabela 1 (página 59), doze das mães entrevistadas (85,7%) relataram ter religião.

“Já que é, a gente vai pedir a Deus pra ajudar a gente a cuidar dele, que ele continua tendo saúde. Vai tratando direitinho, né?” (15)

Este último estágio é marcado pela necessidade de compreensão da doença, ultrapassando os limites físicos e biológicos. É buscar em Deus respostas às suas questões, colocando-o como condutor de tudo que acontece na vida das pessoas. É preciso aceitar, pois acreditam que Ele sabe o que faz (MOREIRA; DUPAS 2006).

A culpa também é um sentimento que geralmente surge no diagnóstico da PKU e pode se manter ou reincidir ao longo do tratamento, quando relacionados à transgressão dietética face à possibilidade de danos no desenvolvimento das crianças.

“Eu fico culpada, na hora que eu recebo o resultado lá no hospital. Eu penso assim: Nossa eu tenho que melhorar a alimentação da (criança) porque eu tenho medo dela ficar com problema. Aí eu preocupo em mudar sabe?” (8)

Neste estudo, também foram observados comportamentos de resiliência, pelo depoimento de algumas das mães entrevistadas. A resiliência é um conceito que vem sendo utilizado para explicar a capacidade que alguns indivíduos têm em lidar com problemas, resistir a situações adversas como choque, estresse, sem entrar em surto psicológico. O termo se refere a uma habilidade de superar adversidades, o que não significa que o indivíduo saia ileso da crise (ARAÚJO; MELLO; RIOS, 2011; YUNES, 2003).

“Eu cheguei na minha casa, ajoelhei no pé da minha cama e chorei muito. Aí eu falei assim pra Deus: Eu vou chorar hoje tudo o que eu tiver pra chorar, porque eu não vou chorar nunca mais. No que depender de mim ela vai ter uma vida normal. A partir deste dia eu levantei da cama e fui cuidar dela. E assim eu tenho feito até hoje”. (9)

“Olha, no início foi difícil, mas logo que ele foi desenvolvendo, a gente já deu pra saber que não era assim, tão horrível, tão difícil quanto que a gente achou”. (1)

Damião e Ângelo (2001) relataram que, com o passar do tempo, algumas famílias conseguem perceber que a doença crônica (DC) é administrável, que realmente é possível conviver com ela e pensar num futuro para a criança, por meio da utilização de estratégias de enfrentamento, aceitação da doença e domínio da situação com mais segurança e desenvoltura.

B.3 O tratamento

Levando-se em conta que o acompanhamento clínico-nutricional é centralizado em Belo Horizonte, uma das grandes dificuldades encontradas é o deslocamento das famílias que têm necessidade de viajar frequentemente, durante todo o seguimento do tratamento.

Algumas mães relataram as dificuldades vivenciadas durante as viagens para as consultas.

“É muito difícil, principalmente por você ter que ficar expondo a criança, um bebezinho em tantas viagens, assim, longa distância, carro de prefeitura”. (3)

“Ela (a criança) fica muito cansadinha, né. Corpinho doendo. Na volta ela já está mais cansada e fica meio enjoadinha, chora [...]”. (6)

Especialmente para as famílias que moram fora de Belo Horizonte, esse ir e vir pode representar um imenso sacrifício, principalmente no primeiro ano de vida. Só nos primeiros seis meses, pacientes e familiares fazem o trajeto vinte vezes até o SR, sendo que até completar um ano, já se deslocaram trinta e duas vezes. Neste estudo, apenas uma mãe entrevistada residia em Belo Horizonte.

Assim, o tratamento preconizado por toda a vida, exige da família mais do que disponibilidade de tempo. Requer dedicação, reorientação das finanças, reorganização de tarefas e todo o empenho centrado em um de seus membros, na tentativa de estruturar a vida, a partir dessa nova circunstância.

Além das viagens contínuas, uma das mães relatou a dificuldade de deixar outros filhos em casa sem assistência.

“Quando eu venho pra cá, as meninas ficam lá sozinhas, uma vai pra escola e a outra vem e fica olhando ela (filha de 24 anos deficiente com diagnóstico tardio de PKU sem tratamento por opção da família). Fico preocupada com elas lá. Fico preocupada, mas tem que tratar, né? Não pode deixar ele sem tratar”. (11)

Dessa forma, o tratamento provoca um distanciamento da mãe do lar e dos outros membros do núcleo familiar. Esse afastamento também pode alterar as relações familiares, prejudicando ainda mais o enfrentamento da situação.

Outra questão evidenciada na fala das mães foi a dificuldade com o Tratamento Fora de Domicílio (TFD). Apesar de ser um benefício regulamentado, o fluxo nem sempre é satisfatório. Entre as queixas relatadas estão: falta de recursos pelos

municípios; falta de motoristas; ausência de veículos, sobretudo em períodos de campanha eleitoral; veículos em estado precário de conservação e manutenção, gerando insegurança aos passageiros; não liberação de recursos às famílias para deslocamentos alternativos como carros próprios, ônibus intermunicipais.

“[...] Na viagem é um tumulto muito grande, cada semana você vem de uma forma, num carro muitas vezes sem segurança”. (3)

Algumas mães também reclamaram que vêm em ambulâncias, viajam muitas horas com excesso de passageiros, muitos pacientes em condições clínicas mais graves e com patologias diversas.

“No início, eu vinha de carro próprio. Depois, com muita luta eu consegui o transporte dela de ambulância. Foi doído. Com menino no colo, era um banco com dois ferros pra você segurar e aquela chacoalhação. Você tinha que segurar você e o menino. A ambulância cheia, cada um com seu problema de saúde”. (4)

As mães também revelaram suas preocupações quanto à viagem de retorno para casa, uma vez que é frequente serem pressionadas pelos motoristas das ambulâncias para serem liberadas rapidamente das consulta no ambulatório.

“A gente fica meio preocupada é com horário de ir, com medo do pessoal deixar a gente pra trás. Tem hora que tem que engolir muito sapo. É direito dela, nós vamos correr atrás. Não me deixa pra trás que no outro dia eu estou lá”. (4)

Uma das mães participantes também mencionou o desejo de vir acompanhada por outro membro da família, além da criança em tratamento, e que não foi possível.

“Uai, ele (o pai quando soube que a criança tinha um problema) ficou preocupado querendo vir também pra ajudar a trazer. Mas não tinha condição de vim. Aí ele conformou”. (11)

Algumas crianças têm necessidade de vir com mais de um acompanhante, em especial no início do tratamento, em que a mãe se encontra mais fragilizada e insegura. É uma oportunidade para o pai poder acompanhá-la, inclusive para ter maior conhecimento sobre a doença e o tratamento. Ainda há os casos de pacientes com sequelas graves neurológicas e motoras. Entretanto, há dificuldades de o município disponibilizar mais uma vaga no transporte oferecido.

Duas das mães entrevistadas residiam no meio rural e uma delas relatou sua dificuldade de acesso do meio rural para a área urbana no dia da consulta do filho (a) em Belo Horizonte.

“Aqueles primeiros dias eu sofri muito, que eu vim até a cavalo pra mim chegar lá na cidade. Meu marido ia levando o menininho com a bolsa em cima do cavalo e eu ia a pé. A lama, o barro atolava minha perna. Tinha dia que eu esmuricia querendo voltar pra trás, mas eu tenho que ir. Molhava toda e tinha que enfrentar assim mesmo. Aí eu falei que eu não estava aguentando. Aí eles pegou a buscar. Eles dão um jeito agora.” (11)

As famílias residentes em zonas rurais, muitas vezes estão distantes do município e do local de onde parte o transporte para Belo Horizonte. Para alcançá-lo, andam a pé durante horas, ou até mesmo a cavalo ou em charrete, de madrugada ou bem tarde da noite.

Uma das mães também relatou que em sua cidade não há transporte diário para o SR, permanecendo em Belo Horizonte por mais de dois dias. Dormem em casas de apoio disponibilizadas pelo município de origem, podendo retornar no dia seguinte ou ficar ainda mais tempo.

“Prá vir buscam em casa dois dias antes. Eu saí de casa na segunda-feira e só chego na quinta. Tem dia que faz uma semana, tem dia que eu chorava querendo ir embora, quando não tinha o carro”. (11)

“Eu nem ia embora, né? Eu ficava na casa (casa de apoio do município de origem). Era difícil achar vaga, pra ir embora e pra voltar. Ficava umas duas semanas, ou ficava um mês”. (14)

Desde o início da triagem neonatal em setembro de 1993 até 31/12/2012, foram agendadas 20.906 consultas. Esses agendamentos resultaram em 83,4% de comparecimentos às consultas, com 17.433 atendimentos sendo que, para a faixa etária do presente estudo (de dois a seis anos incompletos) foram registrados, aproximadamente, 87% de comparecimentos (NUPAD, 2012)¹.

Como pode ser visto na Tabela 2 (página 61), resultados semelhantes foram encontrados neste estudo. Dez das crianças, cujas mães foram entrevistadas, compareceram a, no mínimo, 80% das consultas agendadas, sendo que sete delas compareceram a, pelo menos, 90%. As faltas que geram os não comparecimentos às consultas se referem a motivos variados, entre eles a depressão materna.

¹ NÚCLEO DE PESQUISA EM APOIO DIAGNÓSTICO - NUPAD. Banco de dados.xlsx. [mensagem pessoal]. Mensagem recebida por <rodls@terra.com.br>. em 12 out. 2012.

“Às vezes eu costumo faltar à consulta devido ao meu problema de depressão. [...] Porque tem dia que eu quero conversar com Deus e tudo, mas tem dia que eu não quero sair, eu não quero ver ninguém. Então isso aí já afeta bastante”. (13)

O percentual de absenteísmo às consultas agendadas é um dos indicadores para se avaliar a adesão ao tratamento (Tabela 2, página 61). Por isso, nos últimos anos, o Setor do Controle do Tratamento (SCT-NUPAD) vem aprimorando esse monitoramento, para verificar o motivo de cada ausência, fazendo contato com o município de origem do paciente em tratamento.

Por se tratar de doença grave e rara, muitas mães revelaram em seus depoimentos que é comum observar um desconhecimento dos médicos no município de origem da criança afetada.

“Eu levo ele nos médicos lá e eu acho eles muito despreparados. Têm medo. E a Fenilcetonúria não é uma coisa pra se ter medo”. (5)

“Até quando ele adoecia, os pediatras não queriam dar remédio pra ele porque não sabiam se ele podia tomar. Até vacina eu tive que ligar aqui pra doutora ligar lá pra poder liberar vacina pra ele. Aquela que é feita de ovo”. (1)

Frequentemente, pais e profissionais de saúde dos diversos municípios entram em contato com o SR para esclarecer suas dúvidas quanto à dieta, aos sintomas clínicos, prescrição de medicamentos, aplicação de vacinas, entre outros.

A dificuldade dos profissionais, em relação ao atendimento e ao manejo da doença, associada ao tratamento totalmente centralizado em Belo Horizonte é um dos fatores que pode contribuir para o enfraquecimento do vínculo familiar com a rede pública de saúde de seu município. Ressalta-se, ainda, que a fragmentação da assistência dificulta o monitoramento do tratamento, além de contribuir para a mitificação da doença.

A partir de dois anos de idade as consultas no SR passam a ser a cada dois meses, sendo necessária a realização de uma coleta sanguínea mensal para dosagem de phe no próprio município. Com relação a isso, uma das mães relatou sua dificuldade quanto à realização dessa coleta.

“Nas últimas vezes a gente fez a coleta na maior dificuldade. Lá, por exemplo, a coleta não faz no Centro de Saúde da nossa região, tem que ir em outro local pra fazer. E com muito custo, porque é uma pessoa só que faz”. (15)

A coleta sanguínea mensal é uma conduta adotada há mais de 15 anos pelo protocolo do SR e reforçada em todos os treinamentos mensais oferecidos pelo NUPAD-FM-UFMG, em Belo Horizonte, aos profissionais de saúde de todos os municípios do Estado. Apesar disso, há dificuldades para a sua realização em vários municípios, sendo uma das principais alegações a falta de profissionais capacitados para realizar a coleta venosa em crianças.

No CEAPS e no Ambulatório de Fenilcetonúria, o entrosamento entre as mães de crianças com diagnóstico precoce e tardio se dá naturalmente e vai se consolidando aos poucos, pela condição em comum e pela solidariedade entre elas.

Se por um lado, o atendimento centralizado no SR é difícil, por outro permite que as mães vendo outras crianças diagnosticadas, tratadas e com boa evolução clínica percebam que o tratamento é possível, bem sucedido e previne o retardo mental.

“Pra gente que tá chegando é bom. Você pega com mais coragem, mais força. Eu não quero que o meu filho fique daquele jeito, porque o deles foi tarde”. (12)

“Mesmo começando o tratamento novinha, se eu deixar ela comer carne, feijão essas coisas que não pode, o PKU que ela toma não vai fazer efeito. O exame só vai aumentando, quando for ver já estourou tudo dentro dela”. (12)

Entretanto, uma das mães relatou preferir não ter esse encontro, por se intimidar com a situação.

“Eu fico pensando no caso do meu filho ficar daquele jeito, incomoda. Preferia não ver, dá dor no coração da gente. Fico com dó”. (14)

A maioria das crianças em atendimento no ambulatório vem acompanhada apenas pela mãe, como ocorre com a maior parte das crianças na sociedade brasileira. No caso da PKU, o pai é solicitado, pelo menos uma vez na primeira consulta, para o aconselhamento genético e os esclarecimentos quanto ao diagnóstico e o tratamento. Nas consultas subsequentes, poucos pais acompanham as mães e seus filhos com PKU. Neste estudo, das catorze mães entrevistadas, apenas duas delas vinham acompanhadas regularmente pelos companheiros. Três das mães entrevistadas manifestaram como se sentem.

“Não, nunca veio, desde o início só eu e ele, só. Eu fico com um buraco”.(14)

“Eu só vim sozinha, até agora. Ele teve aqui foi ano passado, uma vez só. Só eu ouvi tudo”. (12)

Assim, essa rotina, a cargo principalmente da mãe, favorece o desencadeamento da solidão materna. Em geral, a mãe se responsabiliza quase exclusivamente pelo tratamento da criança, enquanto o pai trabalha para manter o lar. Nóbrega *et al.* (2012) também constataram essa sobrecarga de tarefas quando entrevistaram mulheres cuidadoras. Estas se consideraram como únicas executoras do cuidado à criança em diferentes âmbitos: familiar, domiciliar, hospitalar, comunitário. Percebe-se que a questão de gênero é intrínseca à sociedade, exercendo fortes influências culturais perante o modo como as mães organizam suas vidas e a rotina familiar diante das demandas desencadeadas pela DC.

Gutierrez e Minayo (2010), também relataram que ao discutir cuidados de saúde no âmbito da família, a figura da mulher-mãe como principal cuidadora aparece quase como um consenso, o que significa que cuidado é quase sinônimo de mulher. A relação mulher-cuidado assume uma naturalidade por se tratar de fazeres pertencentes à esfera doméstica. Nesse sentido, recomenda-se a investigação das condições ligadas à estrutura familiar na sociedade e na cultura em que os cuidados devem ser produzidos.

Em um estudo sobre a PKU na família, Brazier e Rowlands (2006) relataram sobre a importância de melhorar os sentimentos de desamparo, dependência e isolamento destas famílias. Os autores ainda revelaram o depoimento de uma mãe sobre a doença e o tratamento: *“Viver com PKU nunca será fácil, mas você não tem escolha, a não ser seguir em frente e então viver sua vida”* (p. 488).

É a mãe que tem a oportunidade de conhecer os pacientes com diagnóstico tardio e, com isso, refletir e, muitas vezes, imaginar seu próprio filho naquela condição. Essa angústia pode trazer sentimentos ambíguos de alívio, medo, tensão, além de reforçar a necessidade do tratamento adequado.

“Aí quando ele falava alguma coisa assim: ‘Ai minha filha, eu podia tá dando uma carne, e eu não posso. Dá uma tristeza’. Eu falava: Não vai dar mesmo não, você nunca viu os meninos que tem problema lá. Oh, você não vai na consulta então você não tem direito de falar muita coisa aqui não. Quem tem que falar sou só eu. Eu já até libero ele de sair com ela. Eu acredito que ele não é bobo de dar, porque mostra no exame”. (12)

As mães também afirmaram que o difícil manejo da dieta traz uma sobrecarga de responsabilidades e estresse constante para elas.

“O pai dele, ele é o tipo de pessoa que não consegue falar não. Então esse espírito de liderança eu tenho na minha casa, e isso não é vantagem, porque a gente fica muito sobrecarregada. Só você diz não, só você toma decisões, só você calcula, só você mede. Só você impõe as regras. Então eu cheguei num ponto que eu realmente arreei”. (5)

Neste estudo, muitos depoimentos revelaram que a dieta pode se tornar fonte de conflito entre os genitores da criança com PKU. A figura materna aparece como detentora da maior responsabilização pela criança e seu tratamento, podendo se sentir muito controladora e exigente.

“O pai tem muita dó dele. Ele acha que o fato dele ter Fenilcetonúria, no restante ele não precisa cobrar. Ele acha que pode comer batata todo dia. Coitado! Ele diz: ‘Não pode comer isso, não pode comer aquilo, deixa ele comer batata hoje’. Eu digo: Não vou deixar [...] e pronto. Acabou, entendeu? Eu xingo. Tem que ter limite. Aí fica os dois com raiva de mim. O pai dele fala que eu sou o carrasco da família. Então, a gente vive discutindo”. (5)

“O pai é bem mais ansioso, tem bem mais dificuldade de lidar com a situação. Lá em casa eu sou mais centrada e ele é mais permissivo. Ele tem muita dificuldade pra lidar com o não. Quando eu falo com ele: Isso ela não pode comer. Eu vejo que ele fica como se ele fosse a criança”. (9)

Os pais parecem ter mais dificuldade em controlar a dieta do(a) filho(a). Às vezes, tornam-se vulneráveis ao comportamento da criança afetada e, com isso, podem permitir certas transgressões alimentares. Quando não conseguem se impor à criança, cenas de manha, manipulação e falta de limite podem ocorrer.

Por outro lado, é comum as mães tomarem para si a responsabilidade do cuidado para com os filhos, principalmente quando exigem atenção especial. No estudo de Awzius e Unger (1990), os pais das crianças só foram mencionados duas vezes quando se falava da dieta, sendo que uma das mães disse que, quando o marido percebeu que ela dava conta da dieta sozinha, ele simplesmente deixou a responsabilidade para ela.

A importância da triagem neonatal por possibilitar o diagnóstico precoce, tratamento adequado e vida normal às crianças afetadas também foi mencionada.

“Eu agradeço todo dia pelo tratamento que tem, porque antigamente não tinha. Só de olhar pra minha filha e ver que ela é normal eu sou satisfeita. Cada vez que eu venho aqui eu vejo tanta criança que já tá ficando adulta, tudo normal... Prá mim é uma felicidade enorme”. (6)

Interessante notar que, embora o Programa de Triagem Neonatal seja bem conhecido e divulgado, o Teste do Pezinho ainda encontra resistência para sua

realização. Uma das mães entrevistadas revelou o conflito vivenciado com a avó da criança PKU que considerava o exame um sofrimento desnecessário.

“A gente fala: ‘Bendito Teste do Pezinho’. Porque evita muito sofrimento. Você ter a oportunidade de tirar seu filho daquela situação é outra coisa. Uma coisa é a criança já nascer assim, outra coisa é você poder dar pra ela o melhor. Aí minha mãe fala sempre: ‘Imagina se você tivesse me escutado’. Ainda bem que sou cabeçuda”. (5)

As mães entrevistadas também revelaram suas opiniões sobre o tratamento no SR.

“Pra mim o tratamento, o acolhimento aqui, não tem nada o que reclamar. É um apoio que vocês estão dando para a gente, para que o filho da gente cresça saudável”. (1)

“Pra mim tá ótimo, porque você chegar, você ter uma casa de apoio, ter médicos pra esclarecer, pra te ajudar. Eu acho isso muito importante”. (5)

Apesar de estarem satisfeitas com o acolhimento e o tratamento, as mães entrevistadas revelaram em seus depoimentos o cansaço e a demora no dia da consulta, especialmente no Ambulatório de Fenilcetonúria do SEG-HC-UFMG.

“Aqui (no CEAPS) a gente conversa, vê televisão, almoça, os meninos brincam e a gente fica acompanhando eles, põe os papo em dia, né? Só quando chega lá embaixo (no ambulatório), que a gente tá cansada mesmo! O dia podia render rápido pra a gente ir embora”. (12)

“O problema é o ambulatório, o espaço é muito pequeno, e a gente fica muito tempo porque são muitas crianças. Eles não conseguem comportar bem, ficam gritando, às vezes até incomoda a consulta”. (10)

Considerando a incidência da PKU no Estado, espera-se que, anualmente, pelo menos doze novos casos sejam identificados pelo Programa de Triagem Neonatal de Minas Gerais. Isso significa que há um aumento progressivo do número de pacientes a serem atendidos, uma vez que os novos casos se agregam aos antigos que permanecerão em tratamento por toda a vida. Desse modo, novas demandas vão surgindo, como solicitações frequentes de relatórios, laudos, encaminhamentos para consultas especializadas, prolongando o tempo dos atendimentos e acentuando o tempo de espera para a liberação dos pacientes a cada consulta.

Uma das mães entrevistadas trouxe sugestões para o preenchimento desse tempo.

“Eu acho assim, que podia ter uma aula de pintura, né? Pras mães, porque pras crianças já tem. Um artesanato seria bom, ter uma palestra falando mais da fenil, né”? (8)

Desenvolver projetos ligados à arte nas salas de espera por equipes de saúde multiprofissional poderiam ser utilizados como estratégia para ensinar os pacientes a lidarem com a própria saúde e para conscientizá-los sobre questões ligadas a esse tema (NAZARETH; SOUZA; FIGUEIREDO, 2007).

O eixo do tratamento da PKU é a dieta baseada numa restrição significativa de proteínas associada a um substituto proteico. O substituto proteico, imprescindível ao tratamento, é oferecido gratuitamente pelo Sistema Único de Saúde (SUS). Em geral, trata-se de uma fórmula à base de aminoácidos livres, isenta ou com baixos teores de phe, enriquecida com vitaminas, minerais, selênio e tyr.

O tratamento tem como objetivo principal controlar a ingestão dietética de phe, mantendo seus níveis sanguíneos dentro dos limites de referência, preconizados para fenilcetonúricos, em cada faixa etária. Ao mesmo tempo, deve propiciar uma oferta adequada de macro e micronutrientes que permitam a manutenção do crescimento e desenvolvimento próprios do indivíduo e mantido por toda a vida.

Na dieta, os alimentos não permitidos são todos aqueles de origem animal, as leguminosas, os derivados de trigo e os produtos dietéticos que contenham aspartame. Outros alimentos como arroz, batata, legumes, pipoca, sucos e frutas em geral são permitidos em quantidades controladas. Apenas são liberados os alimentos e produtos à base de óleos vegetais e açúcares, além de mel (a partir de um ano de idade), sucos em pó artificiais, refrigerantes, algodão doce, balas e pirulitos sem leite. A dieta deve ser individualizada, de acordo com os níveis de tolerância observados ao longo do tempo e mantida por toda a vida (KANUFRE *et al.*, 2001a).

O leite em pó formulado para crianças até os seis meses de vida tem menor concentração de phe, e é prescrito na dieta, associado ou não ao leite materno (STARLING, 2005). Ao contrário do substituto proteico, sua distribuição não é garantida pelo SUS e a aquisição é responsabilidade da família que, em geral, tem dificuldade pelo custo elevado. Mesmo não sendo obrigatória a oferta pelos municípios de origem da criança afetada, alguns se tornam sensíveis a essa demanda, especialmente em relação às famílias mais carentes e realizam a sua liberação, mediante receita médica ou do nutricionista.

Uma das mães entrevistadas relatou sua dificuldade e desconforto em relação à aquisição da fórmula láctea infantil modificada. Na sua concepção ela teria direito de recebê-la gratuitamente.

“Quando é o (nome da fórmula láctea infantil) é a maior dificuldade pra eles fornecerem. Porque, todas as mães aqui ganham. Só ele que não ganha”. (1)

Desde o início do tratamento, nos primeiros dias de vida, a fórmula de aminoácidos, isenta de phe, é oferecida em mamadeira e com boa aceitação.

“O primeiro ano, o primeiro momento, o impacto que eu tive foi: Será que essa menina vai pegar essa mamadeira? Aí, a partir do momento que ela pegou, adorou, mamou. Aí eu já fiquei mais tranquila”. (9)

A maioria das mães revelou que é muito difícil manter a ingestão adequada desse substituto proteico quando se pretende substituir a mamadeira pelo copinho.

“Eu já notei que sem a mamadeira, de outra forma, ele não quer tomar o PKU. Ele não aceita. Aí ele já acha, ele dá vômito”. (3)

“Já tentei colocar na garrafinha, naqueles copinhos. Já tentei bater com fruta e ele também não aceitou. A única forma é na mamadeira [...]”. (13)

Considerando a importância da ingestão da fórmula especial para PKU, há uma tolerância e até um relaxamento em relação à substituição da mamadeira pelo copinho, a partir dos dois anos de idade. Para as crianças, parece haver um condicionamento do paladar dessa fórmula especial ao uso da mamadeira, dificultando a sua aceitação em outros recipientes. Há crianças que, já em fase escolar avançada, ainda fazem uso da mamadeira, tornando-se difícil a retirada desta que, por sua vez, pode prejudicar o amadurecimento emocional da criança, além da própria dentição.

Uma mãe relatou que seu filho com mais de cinco anos ainda usa a mamadeira e suga o seu bico até dormir.

“Festas de família, não deixo ele ir não, porque sempre dá ele coisa errada. Os outros vai e ele fica. Até que ele fica querendo ir. Eu ligo a televisão e dou brinquedo pra ele. Ele vai assistindo pica-pau, vai indo toma uma mamadeira de PKU e lá ele dorme. Até ela seca (mamadeira) ele fica com o bico na boca”. (11)

Este recurso ela usa para acalmá-lo sempre que é necessário desviar a atenção dele em relação a algum alimento que não pode ingerir. Ou ainda, para distraí-lo enquanto seus irmãos saem para festinhas, evitando assim a transgressão da dieta.

As mães entrevistadas revelaram que, no início do tratamento, a dieta é mais simples de se manejar e monitorar.

“O primeiro ano foi tranquilo, porque ele não exigia nada, ele era uma criança, um bebê e ele não tinha vontade própria, não pedia. Então foi tranquilo”. (10)

“A criança tem menos autonomia, ela aceita o que você dá, ela não pede, De acordo que vai crescendo, a alimentação vai aumentando. Já quer coisa diferente”. (6)

“No começo a criança aceita tudo, né? Então, igual, ele aceitou o PKU super bem. Então no começo é muito bom, mas depois, né? Ele falou que ele vai fugir então pra comprar bombom. Então é complicado”. (3)

Nos primeiros meses de vida, a criança é completamente dependente do cuidador e quando se adapta à fórmula especial de aminoácidos, praticamente não há nenhuma dificuldade quanto à adesão ao tratamento. Awzius e Unger (1990) também relataram em seu estudo que dez dos onze cuidadores entrevistados afirmaram que a criança não tinha problemas com a aceitação da dieta ao longo do primeiro ano de vida.

A fórmula especial de aminoácidos apresenta um sabor peculiar, característico de aminoácidos livres, pouco palatável e, especialmente, repellido por indivíduos não fenilcetonúricos. Di Ciommo *et. al.* (2012) mencionaram que ter PKU é difícil, não apenas pela restrição dietética rigorosa que deve ser mantida durante toda a vida, mas também por causa da intragável fórmula especial.

Entretanto, muitas crianças apresentam uma excelente aceitação, demandando maior oferta e tratamento de forma peculiar, como se fosse um achocolatado.

“Ele não fica sem esse mingau. Ele pede PKU, ele fala que é gostoso. Come ele puro. Essa é a melhor coisa que aconteceu. Se ele vê a latinha, que fica dentro da geladeira ele fala: ‘Me dá um pouquinho de PKU. Que delícia, que delícia’”. (15)

Apesar de raros, os efeitos adversos do uso dessa fórmula especial podem surgir como nos relatou uma das mães entrevistadas.

“Ele acabava de tomar o PKU não passava 10 minutos e fazia aquele cocô preto, aquela espuma, aquele fedor, aquele mau cheiro. E eu sempre insisti: Eu acho que é o PKU. E aí só se chegou a essa conclusão depois de seis meses de muito sofrimento. Ele começou a desnutrir, a desidrata. Aí... (choro). Mas como é o trabalho dos médicos e eles foram investigando questão de higiene, teve que compreender tudo. Teve que fazer vários exames até por sonda, de fezes. Aí, no finalzinho, depois dele ficar internado aqui no Pronto Socorro vocês decidiram tirar o PKU dele por uma semana. Depois de oito meses parou de fazer cocô. Começou a fazer cocô duro”. (5)

Para os lactentes, a fórmula de aminoácidos isenta de phe é associada ao amido de milho, ao açúcar e, às vezes, ao óleo vegetal. Por esse motivo, resulta num produto de osmolaridade superior às fórmulas modificadas infantis (cerca de 300 mOsm/kg de água), podendo levar a intercorrências gastrointestinais. Portanto, a tolerância individual deve ser sempre considerada.

A ingestão da fórmula especial para PKU deve ser fracionada de três a quatro porções diárias, ao longo do dia e, preferencialmente após as refeições. Especialmente a partir da idade escolar, a ingestão adequada desse substituto proteico pode se tornar uma grande dificuldade em casa, na escola e no meio social. Essa prática ideal de consumo pode ainda interferir nas atividades cotidianas do indivíduo afetado, inclusive em sua alimentação, marcando significativamente as limitações que a doença impõe e, não raro, por constrangimento, omitem a existência dela. Frank, Fitzgerald e Legge (2007) ao investigarem o impacto social das dietas restritivas para os fenilcetonúricos e o convívio com a doença concluíram que os pacientes se sentem não só constrangidos e diferentes dos demais, por não poderem comer o que os outros comem à sua volta, como ainda por terem que consumir a fórmula de aminoácidos, algo não familiarizado à população, em geral.

Duas das informantes relataram a dificuldade de aceitar e viabilizar uma dieta tão restritiva em relação aos alimentos comuns do dia a dia.

“Porque no meu entender, até quando eu conheci a doença, uma pessoa não sobrevivia sem carne, sem leite, sem ovo, sem feijão, sem farinha de trigo, sem outras coisas. Pra mim tudo isso é muito importante”. (5)

“Olha a única coisa que afeta e que muda muito, e que mexe demais é na alimentação. Porque acaba que a gente tem que adequar o tipo de alimento dele. A gente a vida toda comeu o que sempre foi acostumado a comer e de uma hora pra outra você vê aquele momento de mudar. É complicado”. (13)

As características da dieta para PKU são marcantes, tanto pela limitação de alimentos quanto pelo não uso daqueles sempre cultuados como indispensáveis à vida e ao bom desenvolvimento do indivíduo. Com isso, as famílias, no início do tratamento, vivem um conflito diário, em busca de adaptação à nova situação.

Uma das mães também relatou a dificuldade encontrada por ela em variar a alimentação da criança.

“Olha, pra ele comer eu tenho que por o arroz mesmo. Ele come mais o arroz, porque tem hora que não tem outra coisa. Eu tenho outras coisas de

comer, mas ele não pode comer. Aí eu dou ele é mais o arroz". (11)

O baixo consumo de fontes vegetais pode ocorrer por falta de recursos financeiros, pela ausência desse hábito alimentar na família, como também pela escassez na oferta desses alimentos em determinados municípios. Essas são algumas das situações que agravam ainda mais a diversificação da dieta que, além de monótona, pode se tornar muito pobre em nutrientes.

Ao proceder à seleção dos alimentos industrializados, os rótulos também devem ser verificados em relação ao conteúdo de proteínas do alimento por porção. Com relação à isso, uma das mães revelou uma dificuldade.

"[...] tem coisa que a gente não consegue ler e tem umas que eu não tenho como oferecer, porque a tabela nutricional só está na caixa. O caramelo não tinha nada, nenhuma informação, aí eu perguntei pra moça e ela falou assim: 'Ah, é porque ele vem na caixa e eu não tenho mais a caixa'. Então, eu acho que a tabela nutricional dos alimentos deixa muito a desejar. E tem alguns que nem vêm o quesito proteína [...]". (9)

Os produtos acondicionados em caixas com várias unidades são comercializados no varejo, em porções individuais e, muitas vezes, não contêm a descrição da composição de nutrientes, presente no rótulo da embalagem original; não sendo possível avaliar a composição desses alimentos, não se pode quantificar o conteúdo de phe e, portanto, o consumo seguro.

As famílias são orientadas quanto à leitura e interpretação da quantidade de proteína existente nos produtos industrializados por porção. Essas informações são úteis para quantificar a ingestão diária de phe dos alimentos consumidos. Entretanto, muitas mães, independente do nível de instrução, relataram ter dificuldade para calcular ou se sentiram inseguras para fazer a escolha, conforme relatado por uma das mães com nível superior.

"Nas consultas eu sempre levo escrito. Às vezes eu trago um monte de embalagem. Eu nunca dou nada que eu não pergunte antes, mesmo uma balinha eu gosto de perguntar, fico mais segura". (7)

Segundo, Bekhof *et. al* (2003), a baixa adesão ao tratamento é frequentemente um problema encontrado. A hipótese de que o aumento do conhecimento sobre a doença poderia melhorar o controle da dieta não foi confirmada no estudo dos autores. Concluíram então, que a adesão ao tratamento é influenciada pelos aspectos psicológicos e emocionais, e não apenas pelo conhecimento da doença.

Este estudo corrobora os achados da literatura, na medida em que, identifica a importância dos aspectos psicossociais envolvidos no tratamento, possibilitando a elaboração de estratégias para lidar com a doença e melhorar a adesão ao tratamento, tornando-o mais eficaz.

Existem poucos produtos especiais para PKU no Brasil e são de alto custo quando comparados com os similares. No entanto, há pacientes que são contemplados, em geral, por doações realizadas por alguns municípios. Uma das mães relatou a expectativa dela em relação à aquisição desses alimentos especiais.

“Uai, eu falo assim: Às vezes podia me ajudar com uma cesta, que tem alimento só pra ele. Eu vi falando que tem a cesta e o assistente social falou que ia tentar ver se arrumava uma cesta pro (nome da criança). Até hoje não conseguiu nada. Às vezes Deus ajuda que eu consigo ainda, né? Tá muito difícil”. (11)

Em geral, os produtos industrializados com baixo teor de phe apresentam maior custo em relação aos similares; são comprados pelas famílias ou adquiridos pelos municípios para doação aos fenilcetonúricos. A Associação de Pais e Amigos dos Fenilcetonúricos (APAFE) atende a essa demanda com o preparo de cestas especiais de alimentos para PKU, contendo produtos variados, artesanais ou industrializados.

Awzius e Unger (1990) relataram que os principais desafios encontrados foram o planejamento do cardápio, os cálculos das quantidades adequadas dos alimentos, o custo da dieta e a dúvida em relação a ter outro(a) filho(a). Os autores também revelaram dificuldades semelhantes que diziam respeito a: ensinar a criança sobre a natureza da sua doença; manter o controle da alimentação da criança ao longo do dia; disponibilizar alimentos substitutos em ocasiões especiais; manter as decisões sobre a alimentação da criança. O estudo também concluiu que, apesar da grande preocupação em manter as metas dietéticas e reconhecer os potenciais riscos para o desenvolvimento da criança, a maioria dos cuidadores não mantinha uma dieta adequada.

Assim, a dificuldade de acesso aos alimentos especiais, torna a dieta ainda mais monótona e sem atrativos, comprometendo a ingestão adequada de nutrientes, fator que favorece a transgressão alimentar. A escassez de opções implica na necessidade de a mãe elaborar receitas especiais para PKU. Entretanto, algumas relataram dificuldades.

“A dificuldade mesmo é só que a gente tem que tá fabricando os alimentos em casa, que a gente não acha isso pra comprar. A maioria das coisas a gente tem que tá fabricando mesmo”. (10)

“Eu passo uns apertos na cozinha, eu ainda não sou ótima na cozinha. Eu vou, mas é difícil. Às vezes a gente trabalha, não tem tanto tempo de ficar na cozinha [...]”. (7)

A elaboração das receitas especiais para PKU pode ficar comprometida pela falta de tempo para se dedicar à culinária, falta de recursos financeiros para a compra de ingredientes específicos e falta de habilidade na cozinha. Além disso, conforme relatado por uma das mães, mesmo quando se dispõe de recursos, há dificuldades de se encontrar alimentos, com baixa concentração de phe, de qualidade e próprios para o consumo.

“Quando eu saio pra fazer compras pro meu outro filho eu levo de tudo que eu posso, que cabe no meu orçamento. Pra ela (a criança com PKU), mesmo eu tendo condições de comprar eu acho muito poucas coisas [...]. Pouquíssimas e quando acha às vezes a qualidade é tão ruim, sabe”? (9)

Nalin *et al.* (2010) identificaram algumas dificuldades para a correta adesão ao tratamento dietético da PKU, tais como: limitação de informações sobre o conteúdo de phe nos alimentos comercializados, dieta muito restritiva que favorecia a monotonia do cardápio e dificuldade de acesso a produtos com baixo teor proteico.

Archer *et al.* (1988) relataram um caso no qual a família e a criança tratada precoce e continuamente enfrentavam sérias dificuldades durante as refeições. Os problemas com a alimentação da criança tiveram início numa idade muito precoce, por volta de um mês de vida, e continuaram nos anos pré-escolares e escolares. Entretanto, ao longo do tempo, a criança apresentou índices de crescimento e desenvolvimento adequados, e nenhum problema comportamental, além daqueles relacionados com a alimentação, foi diagnosticado. Esses problemas incluíam a demora para comer uma pequena quantidade de alimentos, a não aceitação dos alimentos permitidos e a recusa em experimentar outros novos, além de não ingerir a fórmula especial. A criança também apresentava vômitos constantes entre as idades de três e seis anos. Descrevia a alimentação como repulsiva e dizia sentir-se excluída por não poder comer o que as outras pessoas comiam. Essas dificuldades foram trabalhadas quando os pais e a criança submeteram-se a sessões terapêuticas e de treinamento de técnicas para manejar o comportamento dela durante alimentação. Após seis meses de intervenção, relataram enfrentar menos

dificuldades durante as refeições em família. Nessa família, a crença na gravidade da doença e nos benefícios do tratamento favoreceu o engajamento satisfatório por parte dos pais, alcançado, sobretudo, pelo ambiente familiar equilibrado.

Moreira e Dupas (2006) relataram em seu estudo que a restrição alimentar fica muito mais difícil quando a criança está interagindo com pessoas que não compartilham dessa situação.

No presente estudo, algumas mães relataram que com o passar dos anos, a criança começa a escolher o que quer comer e a comparar a alimentação dela com a dos outros.

“Ela (criança de 2 anos e 1 mês) hoje tá na fase que se eu dou o dela e eu tô com o meu ela querer o meu. E joga o dela fora. Entendeu? Ela já tá nessa fase assim, de ter opinião própria”. (6)

“Ele tá crescendo né? Ele já tá entendendo as coisas. Eu acho que tá ficando mais difícil. Igual eu falei, ele pede o feijão, o bolo, o pão e a carne”. (13)

Sabe-se que, à medida que a criança vai crescendo as dificuldades vão surgindo. Especialmente, após o segundo ano de vida quando começa a conviver e a se socializar com os outros membros da família e do círculo social. Segundo a Tabela 2 (página 61), no primeiro ano de vida, todas as catorze crianças, cujas mães foram entrevistadas, apresentaram controle adequado dos níveis sanguíneos de phe. A partir do segundo ano, três destas crianças não mantiveram o controle. Entre as crianças que transgrediram a dieta, apenas uma delas tem idade inferior a três anos, as demais têm de quatro a cinco anos. Esses achados corroboram os obtidos no SR, uma vez que a adesão à dieta é praticamente plena no primeiro e segundo anos de vida. Após essa idade, há uma tendência de reduzir essa aderência.

Castro *et al.* (2012) no estudo realizado com 63 pacientes fenilcetonúricos, entre seis e doze anos, no SR de Minas Gerais, observaram que até os dois anos de idade, 32 crianças (55%) apresentaram melhor controle das concentrações médias de phe no sangue. Já, entre dois e seis anos de idade, apenas 13 (20,6%) foram considerados com bom controle. Os autores também concluíram que os resultados podem ser explicados pela menor autonomia da criança até os dois anos, associada ao maior domínio da família sobre as atividades desenvolvidas pelos pacientes nos primeiros anos de vida e, conseqüentemente, maior rigor na fiscalização da ingestão alimentar.

Papalia e Olds (2000) também relataram que até o segundo ano de vida, a família costuma ser a única referência da criança e, com isso, fica mais fácil controlar a alimentação dela. Nessa fase, a criança ainda experimenta pouco e não costuma sair de perto dos pais ou responsáveis.

A criança com diagnóstico precoce para PKU e em tratamento regular, não apresenta sinais da doença, uma vez que as manifestações clínicas surgem no período de três a seis meses de idade, em pacientes sem tratamento. Essa ausência de sinais que, a princípio, poderia ser uma vantagem para as crianças afetadas, também pode provocar dúvidas quanto à existência da doença, dificultando a crença no diagnóstico e, conseqüentemente a implicação para o tratamento e a adesão à dieta.

“... as sequelas, o retardo. Eu olhava pra ele e não tinha sinal, não tinha essa informação”. (5)

“Conversei na escola, conversei com a orientadora, eu deixo bem claro, passo medo mesmo, porque é uma coisa muito séria. Às vezes olham e falam: ‘Esse menino não tem nada’. A pessoa não acredita, falam que a mãe é xiliquenta”. (7)

“Eu costumo deixar (nome da criança) com a família dele (do marido). Mas eu tenho muito medo, sabe? Eles falam: ‘Ela pode comer, porque ela não tem nada. Isso é bobeira, a menina é esperta, pode dar ela. Não vai fazer mal não só um pedacinho’”. (8)

De acordo com o protocolo do SR, todas as crianças cujas mães foram entrevistadas, fizeram o teste de sobrecarga no sexto mês de vida, para confirmação do diagnóstico. Uma das mães revelou que pediu a Deus pela cura.

“É, com seis meses ele fez o exame e a gente esperou que não desse. Eu esperei o resultado que não ia dar que não ia ter a doença. Que Deus ia tirar essa... Mais uma esperança, né”? (15)

Apesar de todas as evidências apontarem que a quantidade de phe ingerida na dieta tem influência direta no resultado das coletas sanguíneas, observa-se, durante os atendimentos no Ambulatório de Fenilcetonúria que muitos pais mantêm a esperança da reversão do diagnóstico nessa fase. Esse pode ser um momento para reviver os sentimentos de choque e decepção desencadeados no início do tratamento.

Entretanto, uma das mães relatou que, após o teste de sobrecarga, passou a aceitar melhor o diagnóstico e o tratamento.

“No teste de sobrecarga o exame subiu de novo. Aí eu acho que a gente aceitou mais. Eu já estava aceitando, até porque a gente já sabia que a criança ia ficar normal, não ia ter nada, sequela nenhuma. Era só continuar o tratamento”. (15)

Com a definição do tipo de hiperfenilalaninemia (HPA) as famílias que ainda relutavam em aceitar a doença podem se tornar mais resignadas em busca de melhorar a adesão ao tratamento, como ainda a aceitação.

Quando os pais não aceitam o diagnóstico, e a fase de negação se prolonga, o risco da transgressão dietética aumenta, haja vista o relato de uma das mães a esse respeito.

“Olha quando ele era mais novinho, o pai dele deu um pedaço de salsicha pra ele experimentar. E nele sentir o gosto, quando faz parece que ele já sente o cheiro”. (13)

Outros relatos indicam que a boa adesão ao tratamento é uma atitude que começa na família. Há crianças que fazem suas refeições à mesa com os demais componentes da família, sem que o cardápio diferente provoque qualquer constrangimento. É provável que esse processo tenha sido construído desde o início do tratamento.

“Ele come as coisinhas que eu faço pra ele. Eu já fiz pastelzinho, coxinha de mandioca. De vez em quando eu invento. [...] Pode deixar carne; fritar um ovo e deixar lá que ele (a criança) não mexe. Pode fazer churrasco e se outra pessoa de fora falar: Toma. Ele fala assim: ‘eu não posso comer tutu (a carne é tutu)’. Então quer dizer que ele já está conhecendo o que ele pode e o que não pode comer.” (1: criança de 3 anos e 8 meses)

“Eu como na frente dele. Ele diz “Cheiro de carne é ruim mamãe”. (3)

“Lá em casa a gente não tirou nada da cozinha, porque eu tenho um adolescente. A minha geladeira tem presunto e muçarela, os iogurtes dele. Aí, quando ele senta na mesa pra comer eu ofereço outra coisa pra ela (a filha com PKU)”. (9)

Portanto, há evidências de que quando a família, desde o início do diagnóstico, tenta impor uma rotina que favoreça o tratamento, a criança poderá ter menos dificuldade em aderir à dieta.

Em alguns depoimentos, as mães relataram que a dieta para PKU alterou o hábito alimentar da família, com a inclusão ou aumento de fontes vegetais e essa mudança melhorou a qualidade da alimentação de todos. Nesse sentido, a doença traz a oportunidade de modificar hábitos de vida, beneficiando toda a família.

“Alterou nossa rotina completamente. A alimentação em casa mudou. Eu e o pai aprendemos a comer verdura, a gente não comia. A gente não era de comer fruta. O pai só comia tomate. Tem dia que a gente nem faz carne. A gente tem uma alimentação hoje melhor [...]. Então, eu acho que ele ter vindo com esse problema também ajudou a família de certa forma”. (3)

Cabe ressaltar, que o momento das refeições pode ser um momento de educação em família. Entretanto, apesar de não ser recomendado, também é observado que a família tenta privar-se dos alimentos proibidos aos fenilcetonúricos ou, quando os consome, o faz longe dos olhos da criança, às escondidas, pela dificuldade de conciliar a alimentação da família com a dieta oferecida ao filho com PKU.

“Eu sempre gostei de Danoninho®, biscoito recheado, iogurte, cereal, pão de forma, presunto, muçarela [...]. Então tive que parar de comprar tudo. Seria o caso de não comer carne também, ou comer afastado, porque se ver chama a atenção”. (13)

O apoio familiar em relação à adesão à dieta é fundamental para o controle adequado do tratamento, conforme relatado por uma das mães entrevistadas.

“Meu marido e a família dele também ajudam bastante quando o (nome do filho) vai pra lá. Eu já expliquei tudo direitinho. Meu pai principalmente. Tem participação de muita gente da família”. (13)

Segundo Ferreira *et al.* (2012), os significados das doenças crônicas não pertencem exclusivamente ao indivíduo doente. Também são propriedade dos familiares e da rede social que, compartilhados de forma direta ou indireta, acabam influenciando o tratamento e o curso da doença.

Fiese e Everhart (2006) sugerem que as estratégias de gestão do cuidado de crianças com DC e clima familiar coeso podem promover a adesão ao tratamento ao longo do tempo. Relataram que interações familiares conflituosas e desengajadas tendem a perturbar a adesão e, inevitavelmente causar um declínio na saúde da criança.

Alaei *et al.* (2011) no estudo sobre a condição social da família e aderência à dieta de pacientes com PKU na população iraniana relataram que houve uma associação significativa entre pais divorciados e desempregados com níveis elevados de phe no sangue.

B.4 Estratégias, sugestões e expectativas

Ao longo do tratamento, ao serem vivenciadas dificuldades de todas as ordens, algumas estratégias são identificadas e compartilhadas com outras famílias. Entre as principais motivações, está sempre presente a busca pela melhora da adesão à dieta e o comprometimento dos filhos com o tratamento.

Algumas mães relataram estratégias adotadas, visando controlar a alimentação da criança com PKU.

“Aí eu separo o horário dele. Eu acho melhor dar ele primeiro, pra ele comer direitinho, porque ele precisa comer”. (15)

“As vasilhas da salada e do arroz eu sempre deixo mais fácil de pegar. Eu deixo mais pra traz o feijão e a carne. Uns dias atrás, ela esperava a gente distrair e ia pegando uns farelinho do pão na mesa. Aí eu já guardo no forminho que ele é no alto”. (12)

A internet foi uma das formas mais comuns de pesquisa sobre a doença e alimentos especiais para PKU. Este tipo de estratégia pode ser muito útil não só para pesquisar temas de interesse como também para troca de ideias e esclarecimentos com o SR, conforme relatado por uma das mães entrevistadas.

“Muitas vezes eu tô com dificuldade com alguma coisa, eu passo e-mail pra cá, peço à (nutricionista) ajuda, [...]. A gente precisa desse contato, e só vocês nutricionistas podem orientar a gente”. (7)

Muitas famílias veem a importância de conversarem com suas crianças com PKU desde pequenas sobre o tratamento e as restrições dietéticas. Há aquelas que desde o princípio, não modificam suas rotinas em casa, mantendo a mesma alimentação à mesa, compartilhando as refeições e participando das reuniões sociais. A conscientização e a educação permanentes quanto ao controle da dieta passa a ser um objetivo diário a ser perseguido. Quatro das mães entrevistadas relataram como lidam com a doença.

“Desde pequeno, desde o colo eu acho, eu sempre conversei com ele. As pessoas achavam desnecessário eu ficar conversando com ele sobre aquilo [...], ele pequeno. Mas hoje eu vejo que foi muito importante. Eu confio nele. Ele já conversa com a pessoa e explica o que ele tem, se a pessoa insistir ele explica, ele me chama. Então, eu já tô mais tranquila.” (5)

“Tudo na mesa. Não deixamos de comer nada. E se alguém esconde é pior, porque parece que aguça a curiosidade dele. Eu peço: ‘Olha não esconde’.” (5)

“Olha, a gente sempre conversa com ele. Assim, a gente não sabe o jeito certo de conversar, mas a gente fala: ‘Você tem um dodói na barriguinha. O seu coleguinha não tem, mas você tem. Se você comer vai te fazer mal’. E a gente vai conversando, conversando”. (3)

O Livro de Receitas Especiais para Fenilcetonúria (Kanufre *et al.* 2001b) foi publicado, contemplando receitas que as próprias mães trocavam entre si no SR e é oferecido a cada novo paciente que chega ao programa. Todas receitas foram testadas e quantificadas em relação ao rendimento e ao teor de phe por porção. Uma das mães revelou sua opinião a respeito do livro.

“O livro é muito importante, as receitas são muito importantes. Pra mim, quando eu saí daqui com o livro de receitas, foi como se a criança ganhasse um pirulito. Aí eu falei: Aqui gente, tem comida, olha”! (5)

Essa iniciativa estimulou muito a diversificação da dieta em casa, na escola e em outros eventos especiais. Passou, assim, a ser um instrumento de seleção e preparo de alimentos, muitas vezes, a quatro mãos, quando a criança já tem idade para participar da elaboração das receitas.

As famílias também buscam com frequência identificar os alimentos com menor concentração de phe para oferecer à criança durante os passeios fora de casa.

“Nós (os pais) fazemos uma comprinha pra nós e deixamos uma na casa do Vô”. (1)

“A APAE de São Paulo tem uma cozinha experimental, e eles mesmos fazem os alimentos e industrializam. Então você pode pedir qualquer coisa [...] pelo site. Eles mandam por Sedex. Tem espetinho, congelados, salgado, bolo, pão, tem tudo. Vem tudo direitinho com a quantidade de fenil que tem em cada coisa. Mas, o que eu posso pedir é tudo que não é congelado, porque senão estraga”. (7)

Algumas empresas ou instituições também disponibilizam em seus sites os produtos comercializados para fenilcetonúricos. Entretanto, por se localizarem fora do Estado, as famílias se limitam a adquirir só os produtos não perecíveis, mas nem todas têm condições para comprá-los.

Considerando que o SR para o tratamento está localizado em Belo Horizonte, e a cidade possui melhor acesso a outros locais, foi sugerida por uma das mães entrevistadas a comercialização de alimentos especiais para PKU, semelhante à que ocorre na APAE de São Paulo.

“O pessoal aqui é muito bom, mas acho que ainda pode ajudar mais, em

relação à oportunidade de alimentos pras crianças. A gente não acha alimentos no supermercado. Então ia ser muito legal se aqui tivesse um centro de apoio prá oferecer alimentos pras crianças. Isso eu sinto falta. Até pra comercializar, seria muito bom se tivesse aqui igual tem em SP, sabe? Nossa seria excelente, porque o acesso aqui é muito mais fácil”. (7)

Espera-se, desse modo, que a equipe descubra alternativas que ampliem a oferta de alimentos especiais e também facilitem a ingestão da fórmula especial para PKU.

Duas das mães entrevistadas relataram que têm esperanças de que, com o crescimento dos filhos, haja um maior engajamento à dieta.

“Quando completar uns sete anos por aí já é mais fácil. Pra conversar, ter diálogo mesmo já vai passar a entender, né? Então, eu vejo assim, quando chegar a uma certa idade não vai ter dificuldade, né”? (13)

“Porque eles mesmos vão surpreendendo a gente, sabe? Assim como às vezes eu acho que ele vai ficar amolado, vai ficar chateado, e ele tira tão de letra que ele me assusta”. (7)

Enfim, a evolução do tratamento de uma DC é influenciada por diversos fatores. A esperança dos pais é de que o amadurecimento da criança com o passar do tempo aumente o nível de tomada de consciência e autonomia para o monitoramento da dieta.

Em alguns depoimentos, também foram relatadas outras expectativas para melhorar a adesão ao tratamento. O desenvolvimento de um substituto proteico com melhor sabor, a descoberta de um medicamento que supra a necessidade do tratamento e, quem sabe, a tão sonhada cura.

“A minha preocupação maior é que o tratamento evolua rápido pra gente ter mais opções de alguma coisa com gosto melhor. A minha preocupação maior agora é essa: Como é que ele vai aceitar daqui pra frente o PKU”. (3)

“Logicamente que é bom a gente pensar se descobrisse uma cura. Se descobrisse, por exemplo, um medicamento que a criança tomava e pudesse comer de tudo”. (6)

C. IMPLICAÇÕES DA FENILCETONÚRIA NA FAMÍLIA E NO CÍRCULO SOCIAL

O diagnóstico de DC no núcleo familiar pode ser um agente estressor capaz de atingir o desenvolvimento normal da criança e as relações sociais da família. As consequências se estendem à estrutura familiar, exigindo uma reorganização para atender às necessidades cotidianas e os cuidados com o tratamento dietético, podendo afetar também os relacionamentos interpessoais. A sobrecarga para todos

os membros da família é natural, identificando-se com frequência despreparo psicológico para o enfrentamento da DC na infância, desfavorecendo a adaptação da criança e da própria família à nova situação (CASTRO; PICCININI, 2002; SILVA; CORREA, 2006).

Russel, Mills e Zucconi (1988) relataram em seu estudo que aproximadamente 25% dos pacientes com PKU sofrem alterações significativas na estrutura familiar, devido ao estresse e à necessidade de ajuda constantes.

Castro *et al.* (2012) realizaram um estudo no SR do Estado e relataram que é preciso que os responsáveis compreendam a importância de seus papéis no desenvolvimento dos seus filhos para que possam estimulá-los. Percebe-se aqui, mais uma vez, a influência dos fatores socioculturais, pois frequentemente, as famílias têm dificuldade de compreender seu papel na estimulação de suas crianças.

Entretanto, as mães entrevistadas relataram que, passado o impacto do diagnóstico e o início do tratamento, a rotina tende a ser estabelecida com o desenvolvimento normal da criança e a boa aceitação da dieta. Simultaneamente, a consciência da necessidade do tratamento adequado passa a ser o objetivo maior, acima de qualquer dificuldade. As mães entrevistadas identificaram sentimentos de dever cumprido, alívio, satisfação e, acima de tudo, que todo e qualquer esforço vale a pena.

“É, passei por situações diferentes porque a gente muda completamente. Porque é uma rotina diferente, é uma alimentação diferente. É muito complicado, mas agora eu sei que é pra vida inteira. É um tratamento que se não souber adaptar fica com sequelas. É cansativo, mas vale a pena”. (4)

Estes resultados também são corroborados pelo estudo de Perricone *et al.* (2012) que revelaram que as mães de crianças com doenças crônicas, apesar da situação crítica, demonstraram visão otimista sobre o gerenciamento dos problemas com o cuidado e a capacidade de pedir ajuda.

C.1 Implicações econômicas para a família após o diagnóstico

A interrupção das atividades laborais maternas é uma das alterações importantes que pode ocorrer na família. Além de comprometer o orçamento, pode trazer consequências como prejuízos emocionais e sociais. A redução da renda familiar também pode ameaçar a oferta adequada de alimentos, não só para a criança

afetada, como para os demais membros da casa. Conforme a Tabela 1 (página 59), metade das mães trabalhava fora do lar e oito delas (57,1%) informaram renda inferior a três salários mínimos.

“É difícil. Ela é muito ruim pra comer. [...], mas agora todo mundo dá força e corre atrás quando eu tô precisando. A gente fica no bem estar dela, nas coisas que a gente pode comprar pra ela comer”. (4)

As mães entrevistadas relataram dificuldades em conciliar o trabalho fora de casa com as atividades dispensadas no tratamento de uma criança com PKU.

“Mudou minha vida toda. Eu gostava muito de trabalhar. Depois que eu tive ela e descobri esse probleminha não pude trabalhar mais. Entrei em depressão querendo trabalhar. Agora mesmo eu tô contando os dias pra viajar de dois em dois meses, pra ver se eu consigo trabalhar. Porque eu tenho necessidade de tá ajudando meu marido. Nós mora de aluguel. A gente queria um lugarzinho pro futuro dela. Já fiz várias entrevistas e o que pegou foi só esse negócio da viagem. Não é todo patrão que é compreensivo”. (6)

Constata-se que há dificuldade de a mãe continuar trabalhando, principalmente no primeiro ano de vida da criança, uma vez que as consultas são muito frequentes nesse período. Entretanto, a reinserção materna no mercado de trabalho pode ocorrer após esse período, e as mães procuram utilizar os meios legais como licenças, folgas, férias para conduzir a criança em todas as consultas no SR.

Provavelmente, esse pode ser um momento de reorganização da família na qual já houve uma adaptação à situação gerada pela doença. O trabalho traz, além da expectativa de aumentar a renda familiar, o resgate da própria vida, conforme relatou uma das mães.

“Procurei voltar porque ocupa muito a mente. E você não fica assim obcecada, ligado, antenado na fenil, sabe? Se eu ficar (trabalhando) eu não surto. Então é uma válvula de escape [...]. Tem uma pessoa de confiança pra olhar minha filha. Assim, já ajuda”. (4)

Awiszus e Unger (1990) também revelaram em seu estudo que uma das mães entrevistadas relatou que, após o diagnóstico e durante o tratamento, sentiu-se destruída por pelo menos, seis meses. Dizia que só conseguiu lidar com a dieta e os todos aqueles cálculos, porque não estava trabalhando; caso contrário, acha que não teria conseguido.

C.2 A criança no ambiente familiar e social

No convívio social, em especial ao lado de parentes, muitas vezes o fenilcetonúrico é alvo de piedade, por ter que conviver com uma dieta tão restritiva. As reações desencadeadas no diagnóstico, na maioria das vezes, vão se mesclando aos sentimentos de culpa e superproteção. Três das mães entrevistadas revelaram as atitudes dos familiares em relação à dieta da criança.

“Por mais que ele (o pai) tente esconder, no fundo, no fundo ele tem muita dó, Ele fica buscando alguma coisa que possa dar pra ela. Ele sempre gosta de sair com ela, dar um picolé. Ele sempre gosta de agradar, dentro do que ela pode comer”. (9)

“Minha sogra costuma dar as coisas que ele não pode. Não adianta a gente fazer a nossa parte em casa e chega lá eles não fazem. Aí em digo: não é para ficar com dó Tem que ficar com dó, se ele comer”. (1)

“Eu também já escutei os outros falar assim: ‘[...] eu tenho dó do cê. Sua comidinha é tão sem graça, não tem uma carne’. Aí na hora eu já chamo a atenção, não gosto. Tem que falar pra ela que a comidinha dela é boa também, é uma delícia”. (6)

A dificuldade de impor limites à criança ou negar algum alimento também foram relatadas.

“[...] ele chega na avó: ‘Ah vovó, me dá um só, não vai fazer mal’. Ele dá o chorinho assim de manha e ficam com dó. Chega perto do avô e chama pra ir no bar comprar bombom e o avô já fica com dó e vai escondido de mim. Ele já dá birra, falou que vai fugir de casa pra comprar bombom. Então é complicado”. (3)

“Ele agora qualquer coisa grita, fica gritando. Aí outra hora chora. Agora deu pra chorar gritando, fazendo birra. Porque eu falo não. Não quer saber do não, não quer saber de limite. A dificuldade está sendo essa”. (15)

“Minha mãe, às vezes ela fala pra mim: ‘Ela já tem esse problema e você ainda põe ela de castigo? Eu acho que não é questão dela ter uma doença que ela tem que ter uma vida diferente’. (6)

Pelo fato de a criança já ter inúmeras limitações, pais e parentes relutam em estabelecer limites e critérios de comportamento; essa atitude pode contribuir para que a criança use a manipulação com manhas e pedidos insistentes em busca de algo não permitido na dieta, além da barganha.

Algumas mães entrevistadas relataram que também é uma tarefa difícil delegar a parentes ou amigos os cuidados necessários dispensados à criança com PKU.

“Os parentes ajudam. Mas também não sabem lidar com isso não. Ficam inseguros sozinhos, eles sempre querem que a gente fique perto. Eles não sabem o que dar e o que não dar”. (7)

“Ele nunca ficou com ninguém. A gente tem aquele medo. Não deixa. Ele nunca ficou assim com vó, com tio”. (15)

Compartilhar o cuidado de uma criança com PKU é uma situação que pode trazer insegurança para ambos os lados.

As pessoas da família e do círculo social mais próximo que não estão envolvidas com o tratamento e não participam das consultas têm mais dificuldade de auxiliar no tratamento e apoiar a dieta da criança. Às vezes, até oferecem alimentos não permitidos, influenciando o consumo habitual pela criança. Essa fragilidade pode estimular o abandono do tratamento ou a sua negligência, uma vez que os resultados do mau controle dos níveis sanguíneos de phe só se tornarão evidentes, sobretudo, na fase escolar, em que as crianças, em geral, terão dificuldade de alfabetização e aprendizado. Contudo, houve relatos da participação de familiares, vizinhos e amigos que auxiliam no tratamento.

“Todo mundo compreendeu muito bem. E tem vontade de tá entendendo cada dia mais a doença. Graças a Deus foi tranquilo em relação à família, ninguém dá coisa que não pode”. (10)

“Todos os meus vizinhos, meus familiares, meu local de trabalho, todo mundo sabe do problema dela. O quê ela pode comer, o quê ela não pode. Ela mesma sabe falar que tem Fenilcetonúria. Se eu precisar deixar na minha mãe, na minha cunhada, no meu irmão, todos são comprometidos com o tratamento dela”. (9)

Cabe ressaltar que o papel da família é fundamental. Mais cedo ou mais tarde, o fenilcetonúrico irá conviver com outras pessoas e deverá encontrar condições para manter naturalmente o tratamento.

Algumas das mães entrevistadas também relataram dificuldades em manter rotinas, como fazer compras em supermercados, viajar, ir a restaurantes, visitar outras pessoas.

“Uma mulher falou assim: ‘Você não quer comprar o trem pro menino porque não tem dinheiro?’ Eu falei: Não. Se ele pudesse comer eu já tinha comprado. Não comprei porque ele não pode. Então, eu prefiro ficar em casa tranquila, me divertindo com meu filho”. (1)

“Pra viajar a gente tem que pesquisar muito o lugar que vai pra saber se ele vai poder participar das coisas. Então, restringe o convívio social sim. É difícil,

porque às vezes você vai sair e tem que sair com uma matula danada. Se for num restaurante, eles não aceitam que você coloque em cima da mesa alguma coisa que não for do restaurante". (7)

É comum observar, que as pessoas que ainda não conhecem ou não compreendem a doença, podem provocar situações de constrangimento, conflito e influenciar as famílias ao isolamento para preservar a criança afetada.

No estudo realizado por Frank, Fitzgerald e Legge (2007), os autores também relataram dificuldade de manter a dieta em ambientes rodeados de comidas industrializadas e em situações de viagens. Os pacientes entrevistados disseram que a consequência mais dura da PKU é ter que pensar constantemente em o que se pode e o que não se pode comer.

Por outro lado, houve relatos de mães que conseguiram contornar essas situações, mantendo sempre o foco no tratamento em qualquer ambiente.

"A gente recebe visita vai à casa de outras pessoas, vai na pizzaria, churrascaria, nunca deixamos de fazer nada por isso. A gente sai todo final de semana e sempre leva o que ela pode comer e ela tá sempre interagindo com a gente. Todo mundo na mesma mesa. Ela come o que ela pode". (9)

Em alguns depoimentos, observaram-se famílias que transformam a PKU em causa de isolamento; outras buscam superar a doença, propiciando melhor qualidade de vida para a criança.

Muitas mães relataram que optam por não frequentar festas e outros eventos sociais, para evitar conflitos e problemas no monitoramento da dieta do filho.

"Dentro da família, vou te contar a verdade, se ele foi em duas festas foi muito. Quando eu vou eu levo as coisinhas dele. Eu faço os alimentos especiais, mas ele questiona demais. Ele come, mas eu prefiro evitar. A gente quase não vai". (3)

"As coisas diferentes que oferecem nas festas ela fica olhando e eu fico com medo de aguar, porque eles falavam antigamente que aguava, né?Aí eu vou embora". (12)

"Olha é difícil. Porque principalmente em festa de aniversário, ele já olha e chama atenção mesmo, porque você vê uma mesa enfeitada, com bolo. Não devia, mas já deixei de ir a várias festas de aniversário por isso". (13)

Assim, a dificuldade imposta por uma dieta tão diferente da habitualmente consumida pela população implica, muitas vezes, em isolamento dos fenilcetonúricos, numa tentativa de não transgredi-la. É provável que as mães achem muito desconfortável passar o tempo todo em vigilância para que não

ocorram transgressões dietéticas, além de ter que justificar esse controle diante dos demais convidados.

O afastamento da criança das atividades sociais pode provocar uma exclusão permanente, um isolamento que pode levar a um sentimento de solidão, prejudicial em todos os aspectos do desenvolvimento da criança. Alguns autores também relataram que a diferença na alimentação cria uma distinção entre o indivíduo com restrições e os outros, fato esse que pode conduzir à falta de aceitação social, à exclusão e ao estigma da doença, especialmente na infância (FRANK; FITZGERALD; LEGGE, 2007; MOREIRA; DUPAS, 2006)

Outras mães, no entanto, relataram seguir a vida normalmente, participando de todos os eventos, com o apoio de parentes e amigos.

“Quando tem festas sempre participamos. Levo a empadinha dela, o salgado dela, aquele biscoitinho que eu compro no supermercado que é zero de proteína. Às vezes, na mesa de doces eu mostro pra ela uma ou outra balinha que ela pode, de fruta, jujuba. O que ela não pode eu falo que ela não pode. O quê que eu vou fazer? Se não pode, você não vai comer”. (9)

“[...] a gente já foi com ele em festas. Ele pode ver lá em cima da mesa o bolo, os docinhos, salgado. Mesmo que você pegue o salgado e põe na mão dele, ele não come. Ele fala que não é dele. Mas a gente acha que ele vai acabar querendo”. (15)

Famílias, geralmente bem estruturadas, aceitam melhor o diagnóstico e o tratamento e, conseqüentemente, seus filhos terão mais chances de reagirem da mesma forma.

C.3 A criança na escola

O fenilcetonúrico em idade escolar traz novas preocupações para os pais e educadores. As mães revelaram muita insegurança e ansiedade em relação ao ingresso da criança na escola. Por outro lado, não querem que seus filhos sejam tratados de forma diferente em relação aos demais.

“Eu acho que a pior fase é a da escola. Eu fiquei dois meses direto indo na hora do lanche pra poder dar o apoio à professora porque ela ficou preocupadíssima. Depois que entrou pra escola, tem uns seis meses que os exames dele tão dando alterado e lá em casa não é”. (3)

“Pra por ele na escola eu dei o maior trabalho [...]. Eu conversei com a psicóloga, porque eu ficava com medo de colocar ele na escola e acontecer alguma coisa. [...] foi bem difícil.” (7)

As mães temem que o ambiente escolar seja favorável às transgressões alimentares, sobretudo, durante a merenda. Pelos depoimentos das mães, entre as dúvidas, a que mais preocupa é a de quem vai controlar a dieta do(a) filho(a).

“Na escola eu já fico preocupada, como é que eu vou fazer com ela? Eu falo que não pode consumir determinado alimento, mas ela fica querendo. Na escola vai acabar trocando com o coleguinha, que é o meu medo”. (12)

É comum crianças compartilharem os alimentos que levam para o lanche. No caso da merenda oferecida pela escola, a maioria das preparações não são permitidas aos fenilcetonúricos. Alguns exemplos são arroz com carne, salsicha com molho, feijão, pipoca, achocolatados, biscoitos, arroz doce, pudins.

“O coleguinha que estava sentado na mesa com ele ofereceu dois pasteizinhos pra ele em troca de dois biscoitinhos de sequilhos. Ele trocou, só que ele não comeu. Ele chegou lá em casa com a vasilhinha e me mostrou. Ele falou que não comeu mas, né? Não sei se foram só dois mesmo. E se deu mais e ele comeu? Então é complicado”. (3)

“Eu nunca presenciei se eles merendam todos juntos. Mas, quando teve a semana da criança e veio um relatório do que teria na alimentação, eu não mandei ele pra escola. Porque eu sabia que às vezes pode escapar”. (13)

Os educadores também se sentem pressionados e, às vezes, até responsabilizados para que nada saia do controle, enquanto a criança estiver sob os cuidados deles. A doença rara, pouco conhecida, acentua ainda mais a sensação de insegurança e fragilidade. Dessa forma, garantir que a criança não seja atingida pelas sequelas que o mau controle da dieta pode provocar, parece ser o objetivo de todos. Castro *et al.* (2012) constataram que uma criança fenilcetonúrica com controle regular, ao longo do tratamento, teve 3,86 vezes mais chances de apresentar QI superior e médio quando comparadas às crianças que foram classificadas como tendo controle inadequado.

Além do receio da transgressão, as mães relataram preocupações com a variedade de lanches que a criança poderá levar para a escola e o esforço delas para elaborar receitas especiais.

“Meu filho vai pra escola no próximo ano. A minha expectativa é da gente não ficar botando tudo igual. Ele pode até nem gostar de estar todo dia com a mesma merenda. Tô um pouco ansiosa, mas vou ter que ter bastante calma e coragem pra fazer bastante lanchinho diferente pra ele”. (10)

“Eu faço coxinha, pastel, bolo, pão, sorvete, brigadeiro de banana. Aceita bem, mas enjoa com muita facilidade. Come umas vezes e já não quer mais

aquilo. Aí já tem que mudar pra outra coisa.” (10)

“Eu acordo cedinho no dia, faço salgadinho, faço bolo. Não consegui fazer aquela maravilha, mas assim, eu empenho e pelo menos dá pra ele comer. Eu faço, mas ele questiona demais. A gente explica, explica, mas ele questiona muito!” (3)

No presente estudo, uma das mães relatou sua indignação ao constatar como seu filho foi tratado durante a merenda na escola.

“Ela queria afastar ele na hora do lanche, entendeu? Por ele numa sala separada, e eu achei que não era o certo. Porque se ele tem que conviver com isso, tem que começar de agora”. (3)

Algumas vezes, a escola e o próprio professor preferem segregar o fenilcetonúrico em espaços diferentes dos demais colegas durante a merenda. Provavelmente, essa atitude de isolamento seja mais uma tentativa de proteção, para evitar a transgressão alimentar, e não de discriminação da criança. Infelizmente, essa prática ainda é comum e reforça o estigma da doença e a exclusão social do fenilcetonúrico.

Outras situações que causam ansiedade e insegurança aos familiares e professores são os eventos festivos na escola. Para viabilizar a participação das crianças nessas ocasiões é exigido um esforço a mais das mães na elaboração de receitas alternativas.

“Eu procuro saber o que é que vai ter na escola, na festa. Se tiver sanduíche eu faço o sanduíche dele. Se tiver salgado, a gente sempre tem o salgado congelado. Se tiver pipoca a gente compra a pipoca. Bolo, a gente leva o bolo dele”. (5)

“Ele come na frente de todo mundo, ele tá com todo mundo. Eu quero que ele participe de tudo, eu não quero que ele fique fora de nada. Eu me desdubro. No dia do sorvete, eu fiz o sorvete dele. Ele entrava na fila igual todo mundo, só que chegava a vez dele, botava o dele. E aí, vai feliz da vida”. (7)

É necessário e, certamente o desejo de todos, que as crianças possam participar das atividades comemorativas e aceitem comer o que é delas. Assim, muitas mães se organizam para elaborar receitas especiais para as festinhas. A expectativa é de que o fenilcetonúrico possa se preparar melhor para a vida, pois não poderá viver segregado, isolado. Todavia é inegável que ele seja atraído pelos lanches e guloseimas que as demais crianças da mesma idade consomem, sobretudo daqueles divulgados pelos meios de comunicação.

Se por um lado, a escola pode ser uma fonte de preocupações para algumas famílias; por outro, ela pode ser uma grande aliada no tratamento da criança. Duas mães revelaram uma relação positiva com a escola.

“Na escola não dá problema nenhum. Leva o lanchinho dela. Lancha com todo mundo. Esses dias teve festa pras professoras, aí eu levei o bolinho da (marca do produto). Na hora ia servir o salgadinho, o refrigerante e o bolo ela comeu só o bolinho dela. Salgadinho ela não podia comer mesmo”. (4)

“Hoje eu tenho a escola pra me ajudar. Tanto na questão alimentar como a impor limites. Eu tive uma conversa na escola com a professora, com a diretora e pedi: Por favor não tratem ele diferente, porque isso vai refletir lá em casa. Eu vou perder tudo o que eu fiz. Eu divido com a escola a minha carga. Não a carga ruim, a carga boa, sabe”? (5)

A integração da escola com a família é fundamental e pode se transformar num porto seguro para os pais, compartilhando informações, dividindo responsabilidades, incluindo a criança em todas as atividades escolares e festivas. Atualmente, no CEAPS, a pedagoga e a nutricionista entram em contato com a escola, quando é identificada a necessidade de alguma intervenção. Esse canal de comunicação também tem sido muito útil para discutir, esclarecer e buscar informações sobre o comportamento e rendimento escolar da criança.

CONCLUSÕES

O estudo possibilitou ampliar a compreensão sobre os aspectos psicossociais, comportamentais da criança fenilcetonúrica em seu meio. As mães entrevistadas ao expressarem suas angústias e dificuldades frente ao convívio com a PKU na dinâmica familiar puderam refletir sobre as questões envolvidas no tratamento e a importância em relação à sua adesão.

A transmissão do resultado do teste de triagem é um momento crucial e desencadeador do choque de ter um filho diferente, e a falta de preparo dos profissionais para notificar essa alteração acentua esse impacto.

A ausência de sinais da doença na criança afetada e em tratamento regular pode provocar dúvidas quanto à sua existência, dificultando a crença no diagnóstico e o comprometimento com o tratamento.

As mães experimentaram, durante o tratamento do(a) filho(a), sentimentos comuns evidenciados no processo de adaptação a uma doença grave, tais como: negação, raiva, depressão, aceitação e esperança.

Os sentimentos vivenciados, sobretudo pelos genitores da criança afetada, são semelhantes àqueles desencadeados pela DC. A doença que não tem cura e que acompanhará o indivíduo por toda a sua existência, trazendo à tona diariamente a presença do tratamento e dos riscos potenciais.

Como a mãe, na maioria das vezes, acompanha a criança ao Serviço de Referência e assume quase exclusivamente o tratamento, a família tem mais dificuldade de compreender a doença e, dessa maneira, pode dificultar a adesão à dieta e contribuir para a transgressão alimentar. Considerando que a sobrecarga materna é inquestionável, as mães carregam o fardo da maior responsabilização pelo controle dietético, favorecendo o desgaste nas relações familiares, além de estresse, angústia e sentimento de solidão. O ingresso na escola é um segundo momento de tensão para elas. No entanto, não tem representado um obstáculo significativo para a manutenção da dieta.

Por outro lado, as mães revelaram que é reconfortante saber que há tratamento para a PKU e que o mesmo está ao alcance de todos pelo SUS. Trata-se de um tratamento eficiente e que permite vida normal às crianças afetadas.

O receio da exclusão social é mais uma das consequências inerentes às doenças crônicas. Os pais temem que seus filhos não consigam conviver em grupo, especialmente por considerarem que a alimentação permeia boa parte das relações sociais. Entretanto, têm esperança de que, com o passar do tempo e o amadurecimento dos filhos, ocorra maior conscientização e autonomia para o monitoramento da dieta.

As mães também demonstraram interesse e satisfação ao serem incluídas no estudo para falar de seus sentimentos, ressaltando-se a importância da escuta sensível. Estabelecer vínculos e formar parcerias é um dos caminhos para a reconstrução humanizada das práticas em saúde.

A evolução do tratamento de uma DC é influenciada por diversos fatores e requer alterações significativas na estrutura familiar. Existem ainda muitas questões a

serem abordadas em relação às repercussões da Fenilcetonúria na dinâmica familiar.

Há um campo fértil de pesquisa para elucidar outras questões essenciais ao tratamento, tais como: identificação dos fatores que possam contribuir para melhorar a adesão à dieta; elaboração de um substituto proteico mais palatável, de fácil manuseio e fracionamento ao longo do dia; produção e identificação de novos produtos de qualidade industrializados para PKU; divulgação ampla da doença a todos os seguimentos institucionais e para a população em geral.

Os resultados deste estudo possibilitaram maior compreensão sobre as dificuldades e desafios cotidianos ao conviver com um filho fenilcetonúrico e cuidar dele. Espera-se que os subsídios gerados possam contribuir para uma abordagem mais humanizada e integrada da Fenilcetonúria, num cenário que propicie a construção de estratégias que facilitem o controle da doença, melhorando a qualidade de vida dessa população.

REFERÊNCIAS

- ALAEI, M. et al. Family Social Status and Dietary Adherence of Patients with Phenylketonuria. *Iran J Pediatr*, Tehran, v. 21, n. 3, p. 379-384, Sept. 2011.
- ARAUJO, C. A.; MELLO, M. A.; RIOS, A. M. G. *Resiliência: teoria e práticas de pesquisa em psicologia*. São Paulo: Ithaca Books, 2011.
- ARCHER, L. A.; CUNNINGHAM, C. E, WHELAN, D. T. Coping with dietary in Phenylketonuria: a case report. *Canadian Journal of Behavioral Science*, Saskatoon, v. 20, n.4, p. 461-466, Oct. 1988.
- AWISZUS, D.; UNGER, I. Coping with PKU: results of narrative interviews with parents. *Eur J Pediatr*, Berlin, v. 149, n. 1, p. 45-51, Jan. 1990.
- BARDIN, L. *Análise do conteúdo*. Lisboa: Edições 70, 2011, 223p.
- BEKHOF, J. et al. Influence of knowledge of the disease on metabolic control in phenylketonuria. *Eur J Pediatr*, Berlin, v. 162, n. 6, p. 440- 442, June 2003.
- BRAZIER, A.; ROWLANDS, C. PKU in the family: working together. *Clin Child Psychol Psychiatry*, London, v. 11, n. 3, p. 483-488, July 2006.
- CANGUILHEM, G. *O Normal e o patológico*. 6. ed. São Paulo: Editora Forense Universitária, 2006, 293p.
- CASTRO, E. K.; PICCININI, C. A. Implicações da doença orgânica crônica na infância para as relações familiares: algumas questões teóricas. *Psicologia: Reflexão e Crítica*, Porto Alegre, v. 15, n. 3, p. 625-635, 2002.

CASTRO, I. P. S. et al. Relationships between phenylalanine levels, Intelligence and socioeconomic status of patients with phenylketonuria. *Jornal de Pediatria*, Rio de Janeiro, v. 88, n. 4, p. 353-356, 2012.

CORNEJO, V.; RAIMANN, E. Errores Innatos del metabolismo de los aminoácidos. In: COLOMBO, M.; CORNEJO, V.; RAIMANN, E. *Errores Innatos en el Metabolismo Del Niño*. 3. ed. Santiago do Chile: Universitária, 2010. p. 65-75.

DAMIÃO, E.; ÂNGELO, M. A experiência da família ao conviver com a doença crônica da criança. *Rev Esc Enf USP*, São Paulo, v. 35, n. 1, p. 66-71, 2001.

DICIOMMO, V.; FORCELLA, E.; COTUGO, G. Living with phenylketonuria from the point of view of children, adolescents, and young adults: a qualitative study. *J Dev Behav Pediatr*, Baltimore, v. 33, n. 3, p. 229-235, April 2012.

FERREIRA, H. P. et al. O impacto da doença crônica no cuidador. *Revista Brasileira Clínica Médica*, São Paulo, v. 10, n. 4, p. 278-284, 2012.

FIGE, B. H.; EVERHART, R. S. Medical adherence and childhood chronic illness: family daily management skills and emotional climate as emerging contributors. *Curr Opin Pediatr*, Philadelphia, v. 18, n. 5, p. 551-557, 2006.

FONTANELLA, B. J. B.; RICAS, J.; TURATO, E. R. Amostragem por saturação em pesquisas qualitativas em saúde: contribuições teóricas. *Cad. Saúde Pública*, Rio de Janeiro, v. 24, n. 1, p. 17-27, 2008.

FRANK, N.; FITZGERALD, R.; LEGGE, M. Phenylketonuria: the lived experience. *N Z Med J*, Wellington, New Zealand, v. 120, n. 1262, Sept. 2007.

GOFFMAN, E. Estigma: notas sobre a manipulação deteriorada. 4. ed. Rio de Janeiro: LTC S.S., 1988, 124p.

GUTIERREZ, D. M. D.; MINAYO, M. C. S. Produção de conhecimento sobre cuidados de saúde no âmbito da família. *Ciência e Saúde Coletiva*. Rio de Janeiro, v. 15, n. 1, p. 1497-1508, 2010.

KANUFRE, V. C. et al. Abordagem dietética para Fenilcetonúria. *Revista Médica de Minas Gerais*, Belo Horizonte, v. 11, n. 3, p. 129-134, 2001a.

KANUFRE, V. C.; SANTOS, J. S.; SOARES, R. D. L.; REIS, D. G. *Receitas especiais para Fenilcetonúria*. Belo Horizonte: Folium, 2001b.

KÜBLER-ROSS, E. *Sobre a morte e o morrer*. 8 ed. São Paulo: Martins Fontes, 2000, 299p.

MARTINS, A. M.; FISBERG, M. R. V.; SCHMIDT B. J. *Fenilcetonúria: abordagem terapêutica*. São Paulo: Nestlé, 1993. (Temas de Pediatria Nestlé).

MINAYO, M. C. S. *O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde*. 8. ed. São Paulo: HUCITEC, 2004.

MOREIRA, P. L.; DUPAS, G. Vivendo com o diabetes: a experiência contada pela criança. *Rev. Latino-Am. Enfermagem*, Ribeirão Preto, v. 14, n. 1, p. 25-32, jan./fev. 2006.

NALIN, T. et al. Fenilcetonúria no Sistema Único de Saúde: avaliação de adesão ao tratamento em um centro de atendimento no Rio Grande do Sul. *Rev. HCPA*, Porto Alegre, v. 30, n. 3, p. 225-232, 2010.

NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH CONSENSUS DEVELOPMENT PANEL. Phenylketonuria: screening and management. *Pediatrics*, Elk Grove Village, v. 108, n. 4, p. 972-982, oct. 2001.

NAZARETH, C. A. L.; SOUZA, L. A.; FIGUEIREDO, M. A. G. *A arte como estratégia para a educação em saúde: uma experiência em sala de espera*. Juiz de Fora: Editar, 2007.

NÓBREGA, V. M. et al. Imposições e conflitos no cotidiano das famílias de crianças com doença crônica. *Esc Anna Nery*, Rio de Janeiro, v. 14, n. 4, p. 781-788, out./dez. 2012.

PAPALIA, D. E.; OLDS, S. W. *Desenvolvimento Humano*. 7. ed. Porto Alegre: Artes Médicas Sul, 2000.

PERRICONE, G. et al. Functioning of family system in pediatric oncology during treatment phase. *Pediatr Hematol Oncol*, London, v. 29, n. 7, p. 652-662, 2012.

PIRES, A. P. *Comunicação de más notícias*. Porto Alegre, 1998. Disponível em: <www.ufrgs.br/bioetica/masnot.htm>. Acesso em: 28 de fevereiro de 2014.

RUSSEL, F. F., MILLS, B. C., ZUCCONI, T. Relationship of parental attitudes and knowledge to treatment adherence in children with PKU. *Pediatr Nurs*, Pitman NJ, v. 14, n. 6, p. 514-516, 523, 1988.

SCHILD, S. Parents of children with PKU. *Child Today*, Washington, v. 1, n. 4, p. 20-22, 1972.

SCRIVER, C. R.; KAUFMAN, S. Hyperphenylalaninemia: phenylalanine hydroxylase deficiency. In: SCRIVER, C. R. et al. *The metabolic and molecular basis of inherited disease*. 8. ed. New York: McGraw-Hill, 2001. p. 1667-1724.

SILVA, F. M.; CORREA, I. Doença Crônica na Infância: vivência do familiar na hospitalização da Criança. *Revista Mineira de Enfermagem*, Belo Horizonte, v. 10, n. 1, p. 18-23, 2006.

STARLING, A. L. P. Fenilcetonúria: diagnóstico e tratamento. *Revista Médica de Minas Gerais*, Belo Horizonte, v. 15, n. 3, p.187-189, 2005.

STARLING, A. L. P.; AGUIAR, M. J. B.; KANUFRE, V. C. Fenilcetonúria. *Revista Médica de Minas Gerais*, Belo Horizonte, v. 9, n. 3, p.106-110, 1999.

SULLIVAN, J. E.; CHANG, P. Review: Emotional and behavioral functioning in Phenylketonuria. *J Pediatr Psychol*, Cary NC, v. 24, n. 3, p. 281-299, 1999.

WEGLAGE, J; RUPP, A.; SCHMIDT, E. Personality characteristics in patients with phenylketonuria treated erly. *Pediatric Research*, Baltimore, v. 35, n. 5, p. 611-613, 1994.

YUNES, M. A. M. *Psicologia positiva e resiliência: o foco no indivíduo e na família*. *Psicologia em estudo*, Maringá, v. 8, p. 75-84, 2003. Número especial.

5.2 Artigo 2

A percepção da equipe multiprofissional sobre o cuidado e o tratamento da Fenilcetonúria

RESUMO

Introdução: A Fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética, de herança autossômica recessiva, causada pela ausência ou deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase, responsável pela hidroxilação da fenilalanina em tirosina. A triagem neonatal possibilita a identificação do recém-nascido com suspeita diagnóstica e o tratamento adequado, essencial para evitar o retardo mental irreversível. O tratamento da PKU é dietético e deve ser mantido durante toda a vida. Consiste numa restrição rigorosa de proteínas associada ao uso de substituto protéico, isento de phe. Em Minas Gerais, o tratamento é realizado por equipe multiprofissional composta de médicos, nutricionistas, enfermeiros, psicólogos, pedagogos e assistentes sociais que prestam assistência aos pacientes e familiares. O tratamento continua sendo um desafio para a equipe, uma vez que a PKU, por ser uma doença crônica, exige adesão permanente a uma dieta tão restritiva.

Objetivo: Compreender a percepção da equipe multiprofissional sobre o cuidado e o tratamento da PKU. **Método:** Trata-se de um estudo qualitativo que utilizou o Grupo Focal para compreender a percepção da equipe multiprofissional sobre o cuidado e o tratamento da PKU. Os dados foram analisados pela Análise de Conteúdo. **Resultados:** Oito profissionais participaram do Grupo Focal e foram identificadas as principais categorias: O início do tratamento; Atuação da equipe multiprofissional; Dificuldades vivenciadas. Os profissionais relataram suas impressões sobre o primeiro dia de atendimento da criança com PKU e revelaram que a escuta diferenciada contribui para o estabelecimento de vínculos entre eles, pacientes e familiares, ampliando a compreensão dos aspectos envolvidos no tratamento e suas dificuldades. A equipe reconheceu o seu papel como esteio para essas famílias e manifestou comprometimento e responsabilidade. Por outro lado, relataram sentimentos de impotência e frustração, em especial quando não ocorre a aderência esperada ao tratamento e as dificuldades intelectuais nas crianças afetadas se tornam visíveis. Os participantes revelaram também que há dificuldades de se manter a dieta restritiva por toda a vida, uma vez que o indivíduo afetado e em tratamento regular não apresenta sinais clínicos da doença. A descentralização do tratamento foi considerada uma medida premente no sentido de viabilizar os atendimentos e fortalecer o vínculo com as Unidades de Saúde dos municípios de origem da criança com PKU. A adolescência e a PKU materna são preocupações constantes, exigindo esforços adicionais para o controle do tratamento. **Conclusões:** A sensibilização da equipe pela doença e tratamento propicia o vínculo entre profissionais, pacientes e familiares, melhorando a comunicação entre eles e o monitoramento do tratamento. O manejo da PKU ainda é um desafio e traz à tona, com frequência, sentimentos de impotência e frustração profissional, uma vez que a formação teórica e a abordagem biológica não são suficientes para abarcar a complexidade do cuidado e do tratamento. Entretanto, a integração dos profissionais propiciou a compreensão dos fatores que podem influenciar o tratamento e ações foram sugeridas como estratégias para lidar com os problemas e enfrentar desafios.

Palavras-chave: Fenilcetonúria, PKU, doença crônica, tratamento, dieta, estigma, equipe de saúde.

The perception of the multiprofessional team about the care and the treatment of the Phenylketonuria

ABSTRACT

Introduction: The phenylketonuria (PKU) is a genetic disease, autosomal recessive, caused by the absence or deficiency of the enzyme phenylalanine hydroxylase, responsible by the hydroxylation of the phenylalanine (phe) in tyrosine. The newborn screening allows identification of newborns with suspected diagnosis and appropriate treatment, essential to prevent irreversible mental retardation. The PKU treatment is diet and must be maintained throughout life. Consists in a rigorous protein restriction, associated with the use of a protein substitute, phe free. In Minas Gerais, the treatment is carried out by a multiprofessional team composed by doctors, nutritionists, nurses, psychologists, pedagogues and social workers that assist the patients and relatives. The treatment is still a challenge to the team, since the PKU, due to its chronic characteristic, demands the permanent compliance to such a restrictive diet. **Objective:** To understand the perception of the multidisciplinary team about the care and treatment of PKU. **Method:** This is a qualitative study that applied the Focal Group to understand the perception of the multidisciplinary team about the care and treatment of PKU. The data were analyzed by means of Content Analysis. **Results:** Eight professionals participated in the Focus Group and were identified the main categories: The start of the treatment; Performance of the multiprofessional team; Experienced difficulties. The professionals reported their impressions about the first day care with the PKU child and revealed that the differentiated listening contributes to the establishment of a link between them, the patients and the relatives, expanding the comprehension of the aspects involved in the treatment and their difficulties. The team recognized their role as a support to these families and manifested commitment and responsibility. On the other hand, they reported feelings of impotence and frustration, especially when the expected compliance to the treatment don't occur and intellectual disabilities in affected children become visible. The participants also revealed that there are difficulties to maintain strict diets throughout life, once the affected individual and in regular treatment does not show clinical signs of disease. The decentralization of the treatment was considered an urgent issue in the sense to allow the consultation and to strength the links with the municipal Health Units from where the children with PKU live. The adolescence and the maternal PKU are constant concerns, demanding additional efforts to the control of the treatment. **Conclusion:** The awareness of the team regarding the disease and its treatment promote the link between the professionals, patients and relatives, improving their communication and the monitoring of the treatment. The PKU management, is still challenging and brings out, frequently, feelings of impotence and frustration once the theoretical formation and the biological approach are not sufficient to embrace the complexity of the care and treatment. However, the integration of the professionals promoted the comprehension of the factors that could influence the treatment and actions were suggested as strategies to cope with the problems and face challenges.

Keywords: Phenylketonuria, PKU, chronic disease, treatment, diet, stigma, health care team.

INTRODUÇÃO

A Fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética, de caráter autossômico recessivo, ocasionada pela deficiência ou ausência da enzima hepática fenilalanina hidroxilase (PHA) responsável pela hidroxilação da fenilalanina (phe) em tirosina (tyr). A deficiência dessa enzima leva ao aumento das concentrações sanguíneas de phe, atingindo o sistema nervoso central, causando retardo mental irreversível, de intensidade variada (SCRIVER; KAUFMAN, 2001).

O diagnóstico deve ser preferencialmente realizado no período neonatal, antes do aparecimento dos sintomas, uma vez que as lesões neurológicas são irreversíveis. A coleta de sangue para a triagem neonatal deve ser realizada do terceiro ao quinto dia de vida para garantir ingestão suficiente de proteína e diminuir a incidência de casos falso- negativos para PKU, permitindo, ainda, o tratamento precoce (STARLING *et al.*, 1999).

O Programa Estadual de Triagem Neonatal de Minas Gerais (PETN-MG) realiza a triagem em aproximadamente 94% dos recém-nascidos do Estado e é coordenado pelo Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais (NUPAD-FM-UFMG). Além de ser responsável pelo diagnóstico, oferece o tratamento e o acompanhamento dos pacientes afetados pelas doenças triadas, mediante parcerias com o Hospital das Clínicas e as Secretarias Municipal e Estadual de Saúde (AGUIAR, 2004).

Em Minas Gerais, o tratamento da PKU é centralizado em Belo Horizonte, no Ambulatório de Fenilcetonúria do Serviço Especial de Genética do Hospital das Clínicas da UFMG (SEG-HC-UFMG) por equipe multiprofissional composta por médicos, nutricionistas, enfermeiros, psicólogos, pedagogos e assistentes sociais. Atualmente, 295 pacientes estão sendo atendidos pelo Serviço de Referência. Entre estes, 237 (80,3%) foram diagnosticados precocemente pela triagem neonatal, os outros 58 (19,7%) são pacientes diagnosticados tardiamente e identificados por razões variadas, dentre elas, serem parentes de outros triados positivamente para a doença ou pacientes transferidos de outros programas de triagem neonatal do país.

Do total de pacientes atendidos, oito (2,7%) apresentam Deficiência de Tetra-hidrobiopterina (BH4) que é responsável por quadros clínicos mais graves, pois altera a formação de neurotransmissores (STARLING, 2005).

O tratamento da PKU é dietético e consiste em uma dieta restrita em phe e na utilização de substituto proteico, isento ou com baixa concentração de phe, acrescido de tyr, vitaminas e sais minerais (ACOSTA; YANNICELLI, 2001; CORNEJO; RAIMAN, 2010; SHAW; LAWSON, 1994).

Na maioria dos países, incluindo o Brasil, a manutenção do tratamento é preconizada para toda a vida do paciente. Assim, indivíduos com PKU devem manter a dieta restrita em phe para o resto da vida, pois a sua interrupção está associada à piora do Quociente Intelectual (QI), diminuição da atenção e da velocidade de processamento das informações em adultos. Ainda, segundo alguns estudos, a interrupção da dieta também está relacionada à perda de concentração, hiperatividade e irritabilidade (FRANK; FITZGERALD; LEGGE, 2007; MACDONALD, 2010; NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH CONSENSUS, 2001).

Apesar dos riscos, MacDonald *et al.* (2010) relataram em seu estudo que o descumprimento do tratamento é universal, destacando que qualquer abordagem para melhorar a adesão ao tratamento deve ser baseada em cuidadoso diagnóstico dos possíveis fatores associados. A qualidade da alimentação imposta, fatores psicossociais, aceitação do diagnóstico por parte da família e do próprio paciente, dificuldades inerentes à idade, hábitos alimentares e estilo de vida podem dificultar o engajamento adequado ao tratamento.

A conduta dietética da PKU é considerada um modelo bem-sucedido e eficaz para o tratamento de uma doença metabólica hereditária e que permite o desenvolvimento neuropsicomotor adequado aos pacientes. No entanto, é preciso manter a perspectiva de que os tratamentos não devem se basear unicamente nos resultados clínicos de longo prazo, mas também na experiência de vida das pessoas que vivem com a doença. As pesquisas sobre adesão ao tratamento, explorando essa experiência, têm demonstrado que o suporte profissional pode ser aperfeiçoado para melhor satisfazer as necessidades dos fenilcetonúricos e dos familiares nos aspectos médicos e emocionais (FRANK; FITZGERALD; LEGGE, 2007).

Enfim, não se pode negar que o manejo da doença crônica (DC) ainda é um desafio para os profissionais, trazendo à tona, com frequência, sentimentos de impotência e frustração, uma vez que a formação teórica e a abordagem biológica não são suficientes para abarcar a complexidade do cuidado e do tratamento que exige uma percepção mais acurada sobre o convívio com a doença.

Clavreul (1983) revela que o discurso médico afasta elementos que não deixam de ter interesse ao tratamento; elementos que são considerados estranhos a esse discurso e ao mesmo tempo singularmente presentes. Entre eles, os sofrimentos diversos, não justificáveis medicamente, os distúrbios funcionais, as modificações de humor, as angústias que podem ser continuamente apresentadas aos médicos pelos pacientes, deixando-os inteiramente desarmados pela ausência de interpretação científica aceitável para tratá-los. Para o autor:

“O objeto da Medicina é a doença. Uma ontologia que insiste. A doença é um Ser estranho ao doente. É preciso assegurar-se de sua identidade” (p.121).

“O discurso médico visa essencialmente despossuir o doente de sua doença e, se possível, livrá-lo dela. Constituinte a doença como uma Entidade, o médico despossui dela o doente para fazê-la entrar em seu próprio campo” (p. 136)

Um movimento contrário aponta para a *Clínica Ampliada Compartilhada*, uma das diretrizes da Política de Humanização do SUS, que busca se constituir numa ferramenta de articulação e inclusão dos diferentes enfoques e disciplinas, uma vez que o trabalho em saúde distingue três grandes áreas de atuação: a biomédica, a social e a psicológica (BRASIL, 2009).

A *Clínica Ampliada e Compartilhada* reconhece que, em um dado momento e situação singular, pode existir uma predominância, uma escolha, ou a emergência de um enfoque ou de um tema, sem que isso signifique a negação de outros e de possibilidades de ação. Outro aspecto diz respeito à urgente necessidade de compartilhamento com os usuários dos diagnósticos e condutas em saúde, tanto individual quanto coletivamente. Quanto mais longo for o seguimento do tratamento e maior a necessidade de participação e adesão do sujeito no seu projeto terapêutico, maior será o desafio de lidar com o usuário enquanto sujeito, buscando sua participação e autonomia em seu tratamento. O funcionamento das Equipes de Referência possibilita a responsabilização direta dos profissionais na atenção e construção conjunta de um Projeto Terapêutico Singular. A proposta da *Clínica*

Ampliada é fundamentada na compreensão ampliada do processo saúde-doença; na construção compartilhada dos diagnósticos e terapêuticas; na ampliação do objeto de trabalho; na transformação dos meios ou instrumentos de trabalho e no suporte para os profissionais de saúde (BRASIL, 2009).

Vieira e Lima (2002) relataram que o desenvolvimento científico e tecnológico tem possibilitado o diagnóstico precoce das doenças e a aplicação de terapêuticas adequadas. Entretanto, segundo os autores, mesmo com esses avanços, as doenças crônicas estão sujeitas a alterações orgânicas, emocionais e sociais que exigem constantes cuidados e adaptações.

Assim, considerando a complexidade do tema e a necessidade de melhor compreender as implicações da PKU, este estudo foi proposto para compreender a percepção da equipe multiprofissional sobre o cuidado e o tratamento da criança afetada, assim como identificar estratégias para a superação das dificuldades vivenciadas pela equipe.

MÉTODO

Delineou-se um estudo de abordagem qualitativa, baseado no depoimento dos profissionais que atuam no SR do Estado de Minas Gerais sobre o cuidado e o tratamento da criança com Fenilcetonúria. Considerando os objetivos do estudo, elegeu-se o Grupo focal (GF) para a coleta de dados.

O GF é um tipo de entrevista em grupo que enfatiza a comunicação entre os participantes da pesquisa, a partir de tópicos que são fornecidos pelo pesquisador que orienta o foco, mas os dados são gerados pela interação de seus integrantes (KITZINGER, 2006; RIGOTTO, 1998).

Foram convidados a participar como sujeitos dessa pesquisa dez profissionais das diferentes áreas do conhecimento que atuam no acolhimento e atendimento dos pacientes fenilcetonúricos no SR. Os critérios de inclusão considerados foram: ser profissional do Ambulatório de Fenilcetonúria do SEG-HC/NUPAD/FM/UFMG, do Setor do Controle do Tratamento (SCT-NUPAD) e do Centro de Educação e Apoio Social (CEAPS-NUPAD) envolvidos no tratamento do fenilcetonúrico. Dois profissionais convidados não compareceram para a atividade, conforme agendamento prévio. Oito participaram, entre eles: médicos pediatra e geneticista,

nutricionistas, enfermeira, assistente social, auxiliares e técnicos administrativos. Foram excluídos o orientador e a autora da pesquisa que conduziu o GF.

A realização do encontro ocorreu em fevereiro de 2013. Para a coleta de dados, a dinâmica partiu de um roteiro pré-elaborado de cinco perguntas, a partir da revisão de literatura afim, da experiência adquirida pela pesquisadora no Ambulatório de Fenilcetonúria e de acordo com os objetivos do estudo (Quadro 1).

Quadro 1: Roteiro de perguntas para o grupo focal

Perguntas
<ul style="list-style-type: none"> • Como tem sido atender as crianças com Fenilcetonúria e seus familiares? • Qual a sua percepção ao abordar pais e familiares na 1ª consulta? • Como vocês têm percebido a adesão ao tratamento? • Do ponto de vista institucional, quais são as maiores dificuldades que o serviço encontra e as estratégias para superá-las? • Quais os grandes desafios que você identifica no tratamento e acompanhamento das crianças com diagnóstico precoce de PKU?

Antes de iniciar as atividades do GF, a pesquisadora fez uma breve explanação sobre o estudo e os objetivos. Foi esclarecida a utilização do instrumento de gravação. O Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) e o Consentimento Pós-Informado (APÊNDICE 3) foram assinados e, em seguida, os participantes se apresentaram.

O tempo de atividade do GF foi de uma hora e dezoito minutos (1:18 h). Toda a discussão foi gravada em MP3 e o material coletado em áudio foi transcrito na sua íntegra pela pesquisadora com o auxílio de uma acadêmica do Curso de Graduação em Nutrição da UFMG, possibilitando dessa maneira, melhor apreensão do conteúdo gravado. O anonimato dos membros do grupo foi preservado. Para garantir a confidencialidade das informações, os participantes foram identificados por códigos (P1, P2,....., P8).

Para a análise do material coletado, utilizou-se a técnica da Análise de Conteúdo com a realização de leitura flutuante de todo material coletado, seguida de leitura em

profundidade (BARDIN, 2011). Os dados foram agrupados por temas e, num processo classificatório, foram identificadas as principais categorias. Posteriormente, procedeu-se à análise final, com o tratamento e a interpretação dos resultados obtidos. Durante todo o processo de análise, a confrontação com os dados de literatura e com os pesquisadores foi realizada como estratégia de triangulação.

Este trabalho foi aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa da Universidade Federal de Minas Gerais (COEP-UFMG), processo CAAE 0525.0.203.000-09.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

O tempo de atuação dos participantes no SR do Estado variou de um a dezoito anos. Seis deles são profissionais de nível superior e dois, de nível médio.

Análise do grupo focal com a equipe multiprofissional

A análise do material transcrito possibilitou a identificação de três principais categorias com suas subdivisões, como demonstrado no Quadro 2.

Quadro 2: Categorias e subcategorias identificadas no grupo focal

Categorias	Subcategorias
A. O início do tratamento	A.1 O acolhimento das famílias no Centro de Educação e Apoio Social (CEAPS) A.2 Impressões sobre o primeiro atendimento no Ambulatório de Fenilcetonúria
B. Atuação da equipe multiprofissional	B.1 No Ambulatório de Fenilcetonúria B.2 No Centro de Educação e Apoio Social (CEAPS)
C. Dificuldades vivenciadas	C.1 No Serviço de Referência C.2 No município de origem da criança com PKU C.3 Na escola C.4 Na adesão ao tratamento C.5 Estratégias e desafios

A. O INÍCIO DO TRATAMENTO

Os profissionais que participaram do GF relataram a importância do acolhimento dos pacientes e seus familiares e as impressões sobre o primeiro dia de atendimento. Na

primeira consulta, as famílias chegam muito ansiosas, tanto pela notícia quanto pelo rápido e necessário encaminhamento ao SR, sempre que surge uma suspeita diagnóstica para PKU.

Araújo *et al.*(2013) também revelaram que o primeiro encontro da família com o serviço de saúde de referência é fundamental para a vinculação dos profissionais e famílias que buscam um forte aliado no enfrentamento da doença.

A.1 O acolhimento às famílias no Centro de Educação e Apoio Social (CEAPS)

Um dos participantes do GF tentou descrever o tipo de abordagem que é realizada no primeiro atendimento no SR.

“Esse acolhimento é no sentido de saber como que foi a vinda dela, como que está o sentimento dela. Ele é mais superficial, tá? [...] E, a partir desse acolhimento a gente consegue observar algumas questões que a família traz, até do ponto de vista emocional mesmo”. (P3)

O primeiro contato ocorre no CEAPS, logo após a coleta sanguínea, onde os pais e demais familiares têm a oportunidade de obter as primeiras informações sobre a doença. Nesse momento, já é possível observar as questões emocionais que afligem as famílias.

Um dos profissionais relatou seu sentimento nesse primeiro acolhimento.

“Eu sempre tenho uma vontade de acolher, principalmente porque a gente está lá no CEAPS. A gente verifica o quanto essas famílias têm necessidade de uma escuta diferenciada, de informação. [...] Somos o esteio, o suporte que elas têm. Então eu me sinto numa responsabilidade muito grande com elas”. (P2)

A necessidade da escuta diferenciada e o suporte dado às famílias ao longo do tratamento estão implícitos no sentimento de comprometimento e responsabilidade da equipe. O vínculo estabelecido gradativamente entre os profissionais, pacientes e familiares pode se tornar um grande aliado no tratamento.

Bergman, Lewiston e West (1979) relataram a importância da avaliação precoce de pacientes pediátricos crônicos e familiares, visando a seleção de intervenções adequadas para essas famílias. Consideram de primordial importância a minimização dos sentimentos de desamparo, dependência e isolamento para o

tratamento. Enfatizam ainda, que é necessário mobilizar recursos, estimular as famílias para trazerem seus problemas e compartilhar suas experiências com outras famílias.

A.2 Impressões sobre o primeiro atendimento no Ambulatório de Fenilcetonúria

Os profissionais relataram suas impressões sobre o primeiro contato com as famílias e as reações delas no SR.

“Eu sempre notei que existe um choque muito grande por parte da família. A gente evita passar todas informações naquele primeiro contato” (P2).

“A família não sabe do que se trata, não sabe o que é Fenilcetonúria”. (P1)

Os pais são notificados sobre a alteração no teste da triagem no município de origem. O tipo de abordagem que é realizada e as primeiras informações sobre a doença podem interferir na forma como a família vai lidar com o diagnóstico e o tratamento, em especial, nos primeiros meses de vida da criança. Constatam-se sempre reações de choque, susto, negação e até mesmo resistência ao diagnóstico que poderá se estender ao longo do tratamento.

Um dos profissionais participantes do GF relatou a experiência durante a primeira consulta realizada com a família no Ambulatório de Fenilcetonúria.

“A gente explica que é uma doença genética, [...] que os pais são portadores de uma mutação, mas que não são doentes e que isso é uma coisa evolutiva, uma coisa da natureza mesmo. E aí os pais perguntam: ‘Tem cura?’ E a gente fala: Não tem cura, como nenhuma doença genética tem cura, mas tem como tratar [...] evitar que desenvolva o retardo mental”. (P5)

No Ambulatório, a primeira consulta médica é feita pelo geneticista com a finalidade de esclarecer sobre a doença e o tratamento, além de realizar o aconselhamento genético. Embora o primeiro acolhimento ocorra no CEAPS, é na consulta com o geneticista que o diagnóstico é concretizado. Apesar do impacto causado pelo diagnóstico firmado, a cada consulta, os pais vão se sentindo mais confiantes em relação ao tratamento e à equipe. Entretanto, o diagnóstico inesperado traz vários sentimentos em comum vivenciados pelas famílias, como nos relataram alguns dos profissionais.

“Muitas vezes eles podem ter raiva mesmo. Raiva da gente, raiva até do menino. Culpa. O que eu fiz, o que eu deixei de fazer. A gente explica pra

eles que isso é uma coisa normal e que pode acontecer". (P5)

"[...] tem muitas mães que se culpam por ter a criança. Às vezes, elas pensam que é até alguma coisa que comeu que afetou a criança". (P8)

"Eu vejo que quando a reação da família foi mais tardia, vai repercutir no comportamento do adolescente. Então, a gente vê como a família entende a doença vai repercutir na adolescência e talvez durante toda a vida". (P1)

Além do susto e choque sempre presentes, outros sentimentos vão surgindo, como raiva e culpa. São reações frequentes e esperadas, diante da perspectiva de uma DC com provável repercussão por toda a vida.

B. ATUAÇÃO DA EQUIPE MULTIPROFISSIONAL

B.1 No Ambulatório de Fenilcetonúria

Um dos profissionais relatou a sua percepção sobre o acompanhamento pelo geneticista ao longo do tratamento, uma vez que a abordagem genética proposta é realizada no dia da primeira consulta.

"[...] de tempos em tempos eu acho que vale a pena uma revisão dessa consulta (genética). Você pega da primeira vez e depois acaba perdendo o contato". (P5)

O reforço sobre a necessidade do bom controle dos níveis sanguíneos de phe, durante toda a vida do fenilcetonúrico, deve ocorrer. Fiese e Everhart (2006) sugerem que as estratégias de gestão em equipe coesas com as famílias podem promover a adesão ao tratamento em longo prazo.

Um dos participantes relata a sensibilização e os sentimentos de solidariedade e afetividade desencadeados entre os profissionais, pacientes e seus familiares.

"A gente fica bem sensibilizado com a questão da doença. E depois desses anos todos, a gente vira realmente uma família, né? As famílias passam a ter uma confiança muito grande na gente e a gente passa a ter um carinho muito grande por elas". (P2)

Em contrapartida, sentimentos antagônicos também são manifestados, de acordo com o depoimento de um dos profissionais.

"Muitas vezes a família tem uma rejeição à equipe, apesar da confiança. Tem aquele que odeia a gente. Odeia no sentido de: 'Você me trouxe a doença. Você me deu a notícia. Você me deu a dieta. Vocês estão atrás de mim'. Tudo é culpa da gente. Então tem que saber lidar com isso também". (P1)

Apesar da confiança, há famílias que mantêm uma resistência e até mesmo rejeição e raiva em relação a alguns membros da equipe. Mesmo que essas atitudes possam ser compreendidas, não deixam de causar mal-estar e, às vezes, constrangimentos durante os atendimentos. Esses sentimentos também são descritos por Kübler-Ross (2000) por ocasião do diagnóstico e durante o convívio com a doença, principalmente aquela de natureza crônica.

Alguns profissionais relataram suas dificuldades com determinadas famílias e que, às vezes, um sentimento de impotência se manifesta.

“Eu como profissional muitas vezes eu tento acreditar o tempo todo que o tratamento é eficiente. Mas é claro que muitas vezes a gente desanima diante de determinadas famílias, de determinados pacientes. A gente tem que falar sempre a mesma coisa e não pode desanimar. É um sentimento de impotência. Ainda bem que tem tratamentos que são bem sucedidos”. (P1)

A sensação de impotência, muitas vezes, assusta os profissionais, especialmente, quando não ocorre a aderência esperada ao tratamento. Essa não adesão pode estar relacionada ao controle inadequado dos níveis sanguíneos de phe, ao absenteísmo às consultas e às transgressões dietéticas. Entretanto, é necessário reunir forças e muito ânimo para tentar desvelar, compreender e buscar soluções para os problemas estruturais enfrentados pelas famílias, além do diagnóstico; e até mesmo mobilizar recursos para atingir pacientes e cuidadores.

“Às vezes um sentimento de conquista e de impotência também acontece conosco. A gente percebe que o diagnóstico é mais um detalhe naquela família, que muitas vezes tem tantos outros problemas. Tem problema de desemprego, de vulnerabilidade social, de violência domiciliar. Então a gente percebe que naquele emaranhado de situações e problemas, surgiu mais um, que é o diagnóstico”. (P3)

No estudo realizado por Silva *et al.* (2010), as autoras relataram que, quando a dinâmica familiar já era conflituosa antes do aparecimento da DC, essa passa a ser um fator estressor a mais no ambiente familiar, exigindo, desse modo, muito mais de seus membros.

Segundo a diretriz da *Clínica Ampliada e Compartilhada*, quanto mais a doença for compreendida e correlacionada com a vida, menos chance haverá de se tornar um problema somente do serviço de saúde. Nesse sentido, é importante que ocorra a escuta e o acolhimento de todas as queixas e sentimentos vivenciados pelos usuários e que os vínculos e afetos possam ser explorados. Tanto profissionais

quanto usuários, percebendo ou não, depositam afetos diversos uns sobre os outros. Isto ajuda a melhor compreender-se e a compreender o outro, aumentando a chance de ajudar a pessoa doente a ganhar mais autonomia e lidar com a doença. É importante destacar que a culpa e medo não sejam utilizados como aliados. A culpa paralisa, gera resistência, além de poder humilhar. É mais produtivo tentar construir uma proposta terapêutica pactuada com o usuário e com a qual ele se corresponsabilize. O diálogo e informação são boas ferramentas na apresentação dos possíveis riscos, de modo que o usuário possa discuti-los e negociar com a equipe os caminhos a seguir. Enfim, a doença não pode ser a única preocupação da vida. A vida é mais ampla do que os meios que as pessoas vão encontrando para que ela se mantenha saudável (BRASIL, 2009).

Por outro lado, a integração da equipe e a troca de experiências entre os profissionais, que atuam nos setores do NUPAD, também foram ressaltadas em alguns relatos.

“Algumas vezes a própria equipe observa alguma característica da criança que não tá normal e já vai atrás do médico, já encaminha”. (P1)

“Eu acho que o pessoal que atende no ambulatório, não tem tanto contato com o Município e [...] expõe a dificuldade da família [...]. O meu contato não é diretamente com a família. É mais com a Unidade de Saúde [...] E assim, a troca de informações entre nós profissionais, eu acho isso bastante interessante. A gente consegue ver os dois lados, tanto o da família e o lado do Município”. (P6)

“Eu até queria ressaltar a importância da equipe estar coesa, ter um bom diálogo, a gente estar sempre fazendo as reuniões [...]. Isso é importante, porque a equipe nos dá suporte [...] até do ponto de vista emocional, pro nosso fazer profissional. Eu acho que a gente hoje está bem afinado, bem entrosado [...]. Quem tem a ganhar somos todos nós do serviço e com certeza as famílias e os pacientes”. (P3)

“A gente viu como é importante a equipe multiprofissional, que não é só o ambulatório da Fenil. Tem toda uma rede de proteção e de acolhimento dessas famílias que vai acolher essas famílias nesse sofrimento”. (P4)

A troca de saberes possibilita captar o olhar diferenciado de cada membro na equipe, que permite uma observação mais ampla e, ao mesmo tempo, singular de cada paciente e respectiva família. As questões que surgem nas reuniões semanais, pré-ambulatório, servem de guia para auxiliar no atendimento, na interlocução com a família, na resolução dos problemas e na realização dos encaminhamentos a outras especialidades. A equipe também funciona como estratégia de sustentação

profissional no enfrentamento de situações adversas, um tipo de fortalecimento que, em cadeia, pode vivificar a relação com os familiares e pacientes.

As reuniões em equipe são consideradas espaços privilegiados de diálogo para a articulação dos diversos recursos de intervenção dos quais ela dispõe e é preciso que haja um clima em que todos tenham direito à voz e à opinião. À medida que a equipe consegue perceber seus limites e suas dificuldades, ela pode pedir ajuda. Quando existe um interesse sobre determinado tema, a capacidade de aprendizado é maior. Portanto, este é, potencialmente, um excelente espaço de troca e aprendizado, de formação permanente (BRASIL, 2009).

A equipe multiprofissional é, hoje, uma realidade incontestável e necessária em todos os espaços onde se praticam ações que visam à melhoria da qualidade de saúde e de vida das populações. A questão é como fazê-la funcionar de modo homogêneo, democrático, agregador e cooperativo. O trabalho em equipe pode funcionar como um dispositivo para encontrar caminhos criativos e construtivos na resolução de problemas complexos, desde que a especificidade de cada profissional seja respeitada, e as áreas comuns sustentadas em práticas e saberes do conjunto de profissionais.

A *Clínica Ampliada* propõe então que o profissional de saúde desenvolva a capacidade de ajudar as pessoas, não só a combater as doenças, mas a transformar-se, de forma que a doença, mesmo sendo um limite, não a impeça de viver outras coisas na sua vida (BRASIL, 2009).

O NUPAD conta com vários setores trabalhando em rede; desse modo, assegura um processo bem-articulado entre estes e os municípios de origem dos pacientes. Essa integração otimiza a busca ativa, as coletas e o processamento das amostras sanguíneas em tempo hábil. A conexão entre o CEAPS e o Ambulatório de Fenilcetonúria também possibilita maior efetividade nos atendimentos.

Outra questão relatada no GF foi o aprimoramento profissional da equipe.

“Os profissionais tiveram a vontade de se especializar um pouco mais na doença, justamente para tentar conduzir da melhor maneira possível o tratamento. A gente sempre tenta estudar para que essas famílias tenham um atendimento mais qualificado da nossa parte [...]”. (P2)

O número crescente de pacientes, a diversidade de casos, a variedade de problemas enfrentados pelas famílias e filhos com PKU trazem uma nova demanda de conhecimento para a equipe. Por essa razão, os profissionais têm buscado aprimoramento em cursos de especialização, mestrado e doutorado, desenvolvendo estudos referentes à doença, ao tratamento e ao conhecimento dos fatores que poderão interferir em sua adesão.

B.2 No Centro de Educação e Apoio Social (CEAPS)

Nos dias de consulta, algumas atividades ocorrem de forma sistemática no CEAPS, durante o turno da manhã, após a coleta sanguínea. Alguns dos profissionais participantes relataram suas impressões.

“Têm uns que quando vê os brinquedos lá, ficam doidos. Porque a maioria [...] não tem em casa o que tem lá. Tem até um que fala: ‘Nossa, eu adoro vim em Belo Horizonte. Então eles ficam a parte da manhã na brinquedoteca brincando. [...] porque já que vão ficar o dia todo, tem uma atividade pra eles fazerem”. (P8)

A atuação do pedagogo no CEAPS é recente, tratando-se de uma proposta de atuação em espaços não escolares, mais especificamente na área da pedagogia hospitalar, com o intuito de compartilhar e dialogar com os saberes das outras áreas de atuação como: medicina, enfermagem, nutrição, psicologia e serviço social, mediado com o campo educacional. A brinquedoteca é uma das atividades lúdicas conduzidas pela pedagoga para os pacientes que aguardam a consulta no ambulatório que, além de proporcionar entretenimento, permite a socialização entre eles. Os profissionais que participaram do GF reconheceram que a estratégia é um diferencial muito atrativo para as crianças.

Outra atividade mencionada pelos profissionais foi a de grupos operativos com as famílias. Realizados semanalmente com frequência planejada, temas livres ou por demanda são trabalhados.

“[...] nós estamos também fazendo grupos operativos. Cada semana a gente trabalha um tema e também tem temas livres que as famílias trazem e vão discutindo com a gente”. (P3)

A organização de grupos como modalidade de atenção coletiva à população tem sido cada vez mais frequente nos serviços de saúde. O referencial teórico mais utilizado nesta prática é o de Pichón-Rivière, psicanalista e médico argentino, que

define grupo operativo como um processo coletivo de aprendizado. Um conjunto de pessoas ligadas entre si num espaço potencial de transformação individual, por meio de uma experiência de grupo que estimula os participantes a uma atitude investigativa, transformando esse aprendizado em mudança. Segundo Soares e Ferraz (2007), em geral, esses grupos têm como critérios organizadores o tipo de doença, a idade, entre outros. Dentre os benefícios dessa modalidade de atendimento destacam-se: maior otimização do trabalho com diminuição das consultas individuais; participação ativa do cliente no processo educativo e o envolvimento da equipe de profissionais com o cliente. As autoras ainda enfatizam que é indispensável aos profissionais de saúde a discussão e a aprendizagem sobre os fenômenos coletivos, com a finalidade de compreender os fundamentos teóricos da dinâmica grupal e ampliar o seu olhar sobre o grupo.

Neste estudo, um dos profissionais revelou que a interrupção momentânea desses grupos provocou uma demanda reprimida entre as famílias.

“Houve um período de transição em que a gente ficou impossibilitado de fazer esses grupos e agora a gente está retomando, [...]. Então, eu observo que há uma demanda reprimida. Essas famílias estão trazendo muitas questões interessantes, não só com relação ao tratamento específico, mas em relação ao dia a dia, à sua rotina. Esse diálogo então, está sendo interessante porque muitas famílias saem de lá aliviadas de alguma forma. Então, estão sendo produtivos esses grupos. Isso vem acontecendo no CEAPS e eu acho que é um trabalho que a gente consegue fazer no sentido de somar com todo nosso atendimento”. (P3)

A retomada das atividades, que ocorre paralelamente à brinquedoteca, tem possibilitado às famílias trazerem muitas questões importantes. Situações que, muitas vezes, são vivenciadas por outras pessoas ali presentes, e que podem amenizar a gravidade do problema ou, quem sabe, o encontro de solução por meio da discussão em conjunto. Apesar disso, há queixas quanto à ausência da equipe clínica nessas atividades, conforme relatado por um dos participantes.

“Os grupos operativos que a gente tem feito lá no CEAPS, eu acho que a gente tem até mesmo que ter um pouco mais de participação dos profissionais do ambulatório. Ir o geneticista, um dia ir o pediatra, tem outras questões que as mães elas têm muita dúvida e tudo. As próprias questões da nutrição, do aleitamento materno [...]. Então, eu acho que esse tipo de informação é super interessante”. (P2)

A presença dos membros da equipe de atendimento clínico tem sido solicitada, uma vez que surgem demandas nas diversas áreas de atuação que precisam ser contempladas.

Percebe-se que as dúvidas relativas à doença ou o falar a respeito desta não se esgota no atendimento ambulatorial. Os envolvidos parecem ter uma necessidade recorrente de colocar em cena o assunto, evidenciando que a doença extrapola o alcance das instituições, onde socialmente é permitido vivenciá-la.

C. DIFICULDADES VIVENCIADAS

C.1 Dificuldades no Serviço de Referência

A expansão do Programa de Triage Neonatal e o crescimento da equipe também trouxeram algumas dificuldades, conforme relataram três profissionais.

“O Programa abrange assim Minas Gerais inteiro, vários níveis culturais. Então, têm reações de tudo quanto é possível da família. [...] muitas vezes a cidade de origem é muito precária e mesmo nas cidades mais avançadas, nem os próprios profissionais conseguem dar uma informação inicial do que seria a Fenilcetonúria. Então, às vezes, nem o médico sabe abordar uma criança com Fenilcetonúria”. (P5)

“A equipe foi crescendo e o próprio número de pacientes cresceu bastante, também. Aí sim, as dificuldades começaram a aparecer em relação ao entendimento da própria Fenilcetonúria. [...] Às vezes a gente nessa posição paternalista, acaba tirando autonomia da própria criança. O profissional ele acaba tirando um pouco a autonomia e reforçando o papel de mãe, né? Então, muitas vezes o profissional acaba escorregando nisso também”. (P1)

“Há algum tempo, os contatos eram diretamente com as famílias pra falar sobre consulta, pra pedir exame. Então, acredito que isso também fez com que a família se acomodasse um pouco. É aquilo que ele falou: ‘No início, o programa foi muito paternalista’ [...]”. (P3)

A Triage Neonatal no Estado vem ampliando sua complexidade ao longo dos vinte anos de existência. O caráter paternalista inicial, para prover a assistência, promovia dependência e passividade aos pacientes e familiares. À medida que o SR vem se reestruturando para atender às novas demandas e aprimorando os processos de trabalho, essa prática tem sido evitada. Espera-se que o indivíduo envolvido no tratamento deva se apropriar do mesmo e conquistar, por si só, sua independência e, com autonomia, exercer os direitos e responsabilidades.

Se por um lado o serviço cresceu em abrangência, ao longo dos anos de tratamento, as famílias se acostumaram com as comodidades que o mesmo oferecia. Havia certa informalidade que, se por um lado aproximava as famílias, por outro, as colocava dependentes, dividindo com terceiros ou atribuindo a eles a responsabilidade pela adesão ao tratamento do fenilcetonúrico.

A perspectiva de organização do fluxo também foi comentada pelos profissionais.

“A questão da descentralização que a gente fala tanto, quando é que a gente vai fazer isso”? (P4)

“Eu acho também por outro lado que a equipe talvez não tenha tanta perna e tanta estrutura pra tanta coisa”. (P1)

A centralização do tratamento no SR em Belo Horizonte é mais um agravante, no que tange ao custeio, pelos municípios, das despesas de transporte dos pacientes e acompanhantes. A descentralização parcial do tratamento da PKU é uma proposta em construção. Inicialmente, esse processo exigirá esforços profissionais adicionais e que implicariam maior envolvimento dos municípios, pacientes e familiares. Ao final de sua implantação, espera-se que a qualidade do tratamento seja mantida, com monitoramento mais adequado dos pacientes possibilitando, além da racionalidade de recursos aos municípios envolvidos, maior qualidade de vida aos fenilcetonúricos e familiares.

O SCT é o responsável por contatar os municípios para agendar as consultas e identificar os motivos das faltas. Também solicita o acompanhamento das famílias em seu domicílio sempre que necessário e reforça a importância de se viabilizar os encaminhamentos para as especialidades. Essa forma de comunicação vem consolidando, progressivamente, um vínculo das Unidades de Saúde com as famílias. Os profissionais do SCT que atuam diretamente junto os serviços de saúde dos municípios relataram suas percepções em relação às medidas tomadas para melhorar a comunicação entre eles.

“Antigamente as unidades nem sabiam da existência do paciente. Agora, quando ligamos para falar da consulta, já até sabem qual é o paciente”. (P7)

“Quando os três últimos exames consecutivos estão alterados, a gente faz contato e pede pra fazer busca ativa. A gente pede pra olhar tudo. Pergunta na escola como é que está o acompanhamento. Se tem algum atraso, se não tem. [...] Então, a unidade dá retorno e coloca: ‘Nossa, mas essa família é tão complicada, é tão difícil’. Aí a gente já vai e aproveita: Aqui, você não tem como encaminhar para a psicologia, não? Pra tá passando por psicólogo,

neurologista, cardiologista também, no caso das crianças que estão com obesidade. Então, a gente já pede pra unidade já acompanhar o paciente como um todo, não só uma doença, mas olhar toda a situação dele. Do paciente e da família”. (P8)

Um dos profissionais, em seu depoimento, relatou a experiência dele em relação à necessidade do psicólogo estar sempre presente e à disposição para os atendimentos.

“Quando tinha psicólogo que ia no ambulatório, que atuava com essas famílias, ou mesmo no teste de sobrecarga, existia uma demanda maior das famílias. Pelo menos eles chegavam e falavam assim: ‘Eu preciso falar com a psicóloga’. Então tinha o profissional e eles chegavam. Agora eles já sabem que não tem. Mas, tem a demanda [...]. A gente já vê que aquela pessoa tem uma demanda com a psicologia. Existe uma demanda enorme”. (P1)

Durante um período prolongado, houve uma interrupção dos atendimentos com a Psicologia e, com isso, a perda de referência das famílias e pacientes que buscavam uma escuta diferenciada. Assim, muitas demandas chegavam aos outros profissionais que, na maioria das vezes, apesar de realizar a escuta e o acolhimento, não conseguiam prestar um atendimento propriamente dito.

WEGLAGE *et al.* (2000) relataram que pode haver aumento da frequência dos desajustes psicossociais em pacientes pediátricos com enfermidade crônica. Por esse motivo, os autores sugerem que o tratamento da PKU deva incluir apoio psicossocial não só para pacientes, como também para os familiares.

C.2 Dificuldades no município de origem da criança com PKU

O modelo de assistência centralizada em Belo Horizonte vem dificultando a vinculação do município aos pacientes, ali residentes, e o próprio conhecimento sobre a PKU. Os profissionais participantes do GF revelaram as consequências do baixo vínculo com a Unidade de Saúde (UBS).

“Ainda existe uma resistência de algumas famílias em criar vínculo com a Unidade de Saúde. A maioria com uma situação financeira melhor”. (P7)

“A gente vê que os municípios estão ligando mais pra gente agora pra perguntar sobre orientação de coleta, como é que faz, como é que funciona. Pelo menos eu percebi que está surgindo mais demanda do município em relação ao tratamento e acompanhamento”. (P6)

“Acontecem muitas questões que são de atenção básica mesmo. Mas, tem uns que querem falar com a gente, acho que mais é para validar alguma coisa”. (P4)

Em geral, quando famílias se mostram resistentes ao uso das UBS, há dificuldades em monitorar o tratamento, sobrecarregando o SR, especialmente os atendimentos no Ambulatório de Fenilcetonúria.

Por outro lado, embora seja minoria, há algumas famílias que dispensam o atendimento médico no SR por já terem um pediatra particular.

“[...] Tem uns que se recusam a serem atendidos por nós, porque já têm um pediatra particular, mas são pouquíssimos”. (P4)

Outra dificuldade no município de origem da criança com PKU foi apontada pelos profissionais.

“Acho que um dos problemas que interfere na adesão ao tratamento é a questão do TFD (Tratamento Fora de Domicílio). O paciente deixa de vir à consulta por não conseguir o transporte adequado, pois a viagem é longa, desconfortável e os carros não possuem estrutura para viajar com estes pacientes. Municípios com dificuldade de conseguir a viagem para o paciente faz com que o mesmo falte diversas vezes nas consultas, interferindo no controle da Fenilcetonúria”. (P7)

Um dos motivos mais frequentes para o absenteísmo é a liberação do Tratamento Fora do Domicílio (TFD), um benefício concedido aos pacientes que necessitam de tratamento fora do município onde residem. Esse problema está sendo minimizado por uma medida que vem sendo adotada, conforme o relato de dois participantes.

“O absenteísmo diminuiu bastante, porque a gente liga [...] pra avisar e costuma pedir ao município pra dar um retorno de que eles comunicaram a família. Aí eles confirmam que a família vai estar vindo na consulta”. (P7)

“Tem família que vem, que consegue o TFD. Mas a gente vê assim relatos de problemas com ambulância, a ambulância não está num estado adequado de conservação, motorista que às vezes faz muitas viagens e está cansado pra vim e a gente sabe que Minas Gerais é muito grande. Tem famílias que viajam oito, nove, dez horas. Têm famílias que faltam por causa desse serviço que não é prestado adequadamente”. (P3)

A rotina estabelecida pelo SCT, para confirmar o agendamento das consultas e buscar pontualmente os motivos para os não comparecimentos às mesmas junto aos municípios, vem contribuindo para a redução do absenteísmo.

Segundo o relato de um dos profissionais participantes, quando o município apresenta dificuldades para transportar todos os pacientes, às vezes, os fenilcetonúricos acabam sendo preteridos por outros, uma vez que esses com diagnóstico precoce e em tratamento regular não apresentam os sinais da doença.

“Os pacientes de fenil que iniciaram tratamento precoce não apresentam sequelas, sinais, sintomatologia, não há uma visão de doença crônica, portanto priorizam outros pacientes no qual a doença é visível”. (P7)

C.3 Dificuldades na escola

O desempenho escolar é sempre uma das preocupações para os pais e a equipe de atendimento.

Um dos profissionais relatou o sentimento de impotência dele diante das famílias, uma vez que o discurso médico sobre a possibilidade de danos neurológicos é distante da realidade das mesmas por não encontrarem sinais objetivos de doença no(a) filho(a).

“É essa questão da escola que a gente fala muito. Dá um certo sentimento de impotência também do profissional; porque você fala de maneira subjetiva o que pode acontecer, mas eles não têm nada no concreto que realmente acontece. Isso só é concretizado quando eles vêem que o desempenho da criança está ruim na escola. Precisa de testes de rotina cognitivos pra que a família acredite na informação que vocês estão dando. Eles só vão acreditar quando a mãe vier e falar assim: Minha filha está com dez anos e tem que ir pra APAE”. (P1)

“Acho que só cai a ficha no momento em que acontece”. (P6)

Uma vez que não há nada de concreto que possa servir de alerta para as possíveis perdas cognitivas do filho, o acompanhamento sistemático do desenvolvimento neuropsicomotor poderia elucidar melhor o desenvolvimento da criança antes de chegar à idade escolar. O prenúncio de encaminhamento para a APAE torna a situação mais desesperadora, talvez, por se concretizar a possibilidade do retardo mental.

Muitos pais também não tiveram a oportunidade de estudar e, em princípio, não reconhecem a importância do ensino para o futuro dos filhos. Nesse sentido, os profissionais relataram que pode haver falta de estímulo para os estudos na família. Entretanto, a falta de estudo nos bancos escolares não significa falta de instrução e aprendizado continuado. O fenilcetonúrico pode ter aspirações mais modestas para o seu futuro, diferente daquele que a equipe imagina ser o melhor para ele.

“Os pais às vezes eles são analfabetos. Então, o estímulo a gente não tem. Tem meninos que têm exame normal e tal, que outro dia um virou pra mim e eu falei: ‘Você quer continuar estudar’? Ele tá formando na oitava série. Ele falou: ‘Não. Eu quero ficar na roça, prá fazer o trabalho com meu pai’”. (P4)

“A gente tem um caso de uma criança que agora é adolescente quase mulher, que quando ela tinha seis anos ela sabia escrever o nome dela. Pai e mãe muito humildes, pais alcoólicos, aquela situação social bem grave. O exame dela tava péssimo. Aí cheguei e falei pra mãe: ‘Se ela continuar com esse exame ruim, ela não vai conseguir ter um bom desempenho na escola’. Aí a mãe virou pra mim e falou assim: ‘Eu e o pai dela somos analfabetos, ela sabe escrever o nome dela. Tá bom demais’ [...]”. (P1)

A escola parece não estar preparada para o acolhimento do indivíduo que se difere dos demais. Mesmo que compreenda essa necessidade, muitas vezes, ela não tem condições para um atendimento diferenciado. Alguns dos participantes do GF questionaram o acolhimento do fenilcetonúrico na escola e a inclusão social dele.

“Conversar com cantineira, conversar com a própria professora e a questão da inserção social do menino na hora da merenda: ‘Que não é pra separar’. Isso é uma orientação que a gente dá”. (P2)

“Se a população em geral tem condição de ser acolhida na escola, inclusive as outras doenças crônicas, Síndrome de Down, por quê o fenilcetonúrico que tem algum problema não pode ser acolhido? Por exemplo, aquele rapaz com diagnóstico tardio falou que não gosta mais de ir para a APAE, que ele quer ir pra escola, porque quer aprender a ler e a escrever. E ele tem direito. Ele tem esse objetivo e a APAE fala que ele não tem condições. Ele escreve o nome dele, ele consegue ver sílabas. Então ele precisa ser incluído na escola.” (P4)

“Nós inclusive estamos olhando a inclusão no mercado de trabalho”. (P3)

Observa-se, muitas vezes, o isolamento dos fenilcetonúricos, para preservá-los, principalmente em relação à dieta. Considerando que a escola exerce uma influência marcante na vida das pessoas, os eventos adversos poderão resultar em prejuízos importantes do ponto de vista intelectual, emocional e no convívio social.

Um dos participantes do GF relatou seu otimismo diante da possibilidade de ser desenvolvido um trabalho psicopedagógico junto a essas crianças.

“Eu tive uma boa surpresa outro dia com duas novas profissionais que acolheram muito bem a questão da psicologia e da pedagogia. Era uma coisa que eu estava muito preocupada, que a gente sempre conversou. A inclusão desses meninos na sociedade. Porque alguns ficam com algumas limitações que às vezes a própria família não entende e coloca: ‘Ah ele é doente, então ele não pode fazer isso, ele não pode fazer aquilo’”. (P4)

C.4 Dificuldades na adesão ao tratamento

O tratamento contínuo requer rotina rigorosa não só em relação à dieta, mas também aos retornos frequentes no SR e às coletas sanguíneas mensais no município de origem, a partir do segundo ano de vida.

Inicialmente, apesar do impacto do diagnóstico da PKU, o tratamento é mais simples, especialmente no primeiro ano de vida. Porque, nessa fase a criança é totalmente dependente e a dieta é relativamente simples. Ao adquirir progressivamente autonomia, a criança é estimulada para a ingestão de outros alimentos, comuns à população, mas proibidos ao fenilcetonúrico. Um dos participantes revelou a sua percepção quanto à dificuldade de aderir ao tratamento da PKU.

“Tem uma dificuldade muito grande na adesão ao tratamento. [...] a gente vê pelas fases da vida, por observação clínica que até um, dois anos, eles têm uma adesão muito boa. No primeiro ano, tem o diagnóstico muito recente na cabeça das famílias, o retardo mental irreversível. A dieta é muito mais tranquila, a criança não tem autonomia, ele recebe o que a mãe oferece o que a família oferece. Mas, na medida em que essa criança vai crescendo e pelo quadro de normalidade clínica que ela apresenta, vai tendo uma transgressão alimentar, [...] principalmente por parte dos familiares”. (P1)

Segundo estatísticas oficiais, apenas cerca de 50% dos pacientes com doenças crônicas em países desenvolvidos aderem, a longo prazo, à terapia apropriada. Portanto, é necessário realizar uma avaliação precisa sobre o comportamento de adesão para o planejamento de um tratamento eficaz e eficiente (WHO, 2003).

Uma das fenilcetonúricas entrevistadas no estudo de Frank; Fitzgerald; Legge (2007) afirmou sempre explicar a situação dela quando se encontra em circunstâncias sociais como uma forma de não parecer rude, devido à falta de opções de alimentos durante eventos. No entanto, outros entrevistados relataram transgredir eventualmente a dieta, quando o conforto e os sentimentos das pessoas estão em jogo.

Burgard (2007) relata que é preciso ter cuidado para não subestimar as dificuldades de adesão. O autor ressalta, ainda, em seu estudo, que os pacientes precisam ser apoiados e não punidos, e os profissionais precisam ser treinados em aderência.

Alguns profissionais ressaltaram dificuldades com os familiares, quanto à aceitação do diagnóstico.

“Há casos de resistência da família e não aceitação do diagnóstico, o que faz com que mãe/pai/família não sigam a dieta necessária. [...] Acho que a questão social também interfere. Muitas das vezes a família tem vergonha frente à sociedade de assumir que seu filho tem uma doença crônica”. (P8)

A resistência da família em aceitar o diagnóstico de PKU contribui para a má adesão ao tratamento. Além disso, parece que, quanto mais prolongada for essa negação, a repercussão negativa para o indivíduo afetado é potencializada.

Smith; Breasley; Aeds (1990) em seu estudo sobre a inteligência e o tratamento dietético na PKU relataram que os dados sugerem que, muitas crianças tratadas precocemente, continuam a sofrer um grau leve de dano neurológico, pelas dificuldades de controlar totalmente a anormalidade metabólica. Isso reforça, ainda mais, a necessidade do tratamento permanente com boa adesão à dieta e bom controle dos níveis sanguíneos de phe.

A partir de alguns relatos, um aspecto positivo surgiu no GF. Os profissionais perceberam que quando as famílias têm a oportunidade de ver a eficácia do tratamento em fenilcetonúricos mais velhos, passam a ter maior estímulo para seguirem o tratamento.

“No ambulatório, vão ser abordados tanto os aspectos negativos quanto positivos da doença. A gente acredita que é mais positivo, quando eles vêem um fenilcetonúrico mais velho. Quando eles vêem que realmente o tratamento surte efeito. Pra eles isso é muito consolador”. (P2)

Outro desafio relatado pelos profissionais foi o adolescente com Fenilcetonúria.

“Esse adolescer da Fenilcetonúria, eu acho que a gente tinha que ter um olhar diferenciado sobre ele, porque vai ser novo pra todo mundo né? Quando fica adolescente, ele tem o próprio saber, ele tem como escolher as coisas. Como que a gente vai fazer na questão da gravidez, que agora essas crianças estão grandes e têm um livre arbítrio”? (P4)

“A gente adolesceu junto com esses meninos. [...] Nós, nutricionistas, será que a gente aborda a questão da sexualidade? Será que é da nossa competência? Independente de quem é o profissional mais adequado, a gente tem que falar, porque a gente está se sentindo inseguro, a gente quer que esses meninos se cuidem. A insegurança dos pais em relação à adolescência também é muito grande. Eu acho que agora a gente tem que fazer estratégias mais diretas, objetivas, e rápidas pra isso”. (P2)

A adolescência é marcada por uma fase tumultuada de rápidas e intensas transformações. Esta passagem não se dá de forma constante e progressiva, mas sim com avanços e regressos, e a sua duração é determinada pelo transcorrer do tempo ou da idade (CARVAJAL, 2001).

As características emocionais, as manifestações comportamentais e a adaptação social do adolescente dependem de uma relação social e cultural que inspiram

cuidados em qualquer situação. O processo de adolecer, vivenciado pelo indivíduo que já convive com uma DC, pode torna-se significativamente mais difícil e complexo, sobretudo quando envolve restrições dietéticas severas. Frank, Fitzgerald e Legge (2007) relataram em seu estudo que a partilha de alimentos pode ser um grande símbolo de relacionamento, amizade, confiança e até intimidade. Devido a isso, em algumas situações o ato de recusar alguma comida pode significar a negação de intimidade ou criar um sentimento de hostilidade.

Ampliar a clínica é aumentar a autonomia do usuário do serviço de saúde, da família e da comunidade. A *Clínica Ampliada e Compartilhada* propicia a integração da equipe de trabalhadores da saúde de diferentes áreas, em busca de um cuidado e tratamento, de acordo com cada caso, com a criação de vínculo com o usuário. A vulnerabilidade e o risco do indivíduo são considerados e o tratamento é feito não só pelo saber dos especialistas clínicos, mas também leva em conta a história de quem está sendo cuidado (BRASIL, 2009).

A equipe do SR reconhece que precisou aprender a lidar com as novas demandas da adolescência e, em vários momentos, sentiu-se insegura quanto à abordagem. O adolecer com PKU traz novas perspectivas, demandando alternativas para conviver com um tratamento permanente e, nessa fase da vida, os adolescentes poderão se sentir ainda mais diferentes do grupo a que pertencem. Essa realidade leva os pais e os profissionais a buscarem uma forma de aproximação, de ouvirem e serem ouvidos pelos fenilcetonúricos, ou seja, é importante criar condições favoráveis para enfrentar esse período.

Ferreira *et al.*, (2013) relataram que o profissional que atende ao adolescente deve estar preparado para abordar questões emocionais com objetivo preventivo, diagnóstico ou terapêutico. As condutas de risco na adolescência são frequentes e acarretam consequências sociais, orgânicas e emocionais, agravadas em países como o Brasil pela grande exclusão social. Os autores recomendam, ainda, alguns pontos para facilitar a relação com o adolescente, tais como o sigilo, saber ouvir e despender maior tempo no atendimento a um adolescente.

Moreira e Dupas, 2006 realizaram um estudo sobre o convívio de crianças e adolescentes com diabetes tipo 1 e relataram que esses indivíduos, quando comparados a um grupo-controle, demonstraram baixa autoestima. Os autores

sugerem que é preciso compreender seus comportamentos, medos e anseios para apoiá-los nos diversos âmbitos dessa experiência que abarca principalmente o físico, o emocional e o social. O estudo também revelou que as dificuldades e conflitos entre os pais e adolescentes estão relacionados ao foco dos primeiros no futuro, enquanto os adolescentes se fixam no presente.

Segundo a literatura internacional (ACOSTA *et al.*, 2003; CRONE *et al.*, 2005) a adesão ao tratamento parece declinar com a idade. Entretanto, no estudo de Nalin (2010) os pacientes com mais idade foram classificados como aderentes ao tratamento, em relação à phe plasmática no último ano. O mesmo ocorreu com os pacientes com diagnóstico tardio para PKU. Dados recentes de centros europeus de tratamento também sugerem que a adesão está melhorando entre os adolescentes (MACDONALD, 2010). Um dos participantes deste estudo também relatou a percepção dele no tocante a essa questão.

“No período da adolescência, a impressão que eu tenho é que tem uma melhora. Eu acho que a própria responsabilidade do adolescente. Não são todos também, mas é por questões de objetivos na vida mesmo. Eu vejo que na adolescência ele parece que retoma o tratamento depois de um período de que todo mundo dá pitaco na dieta dele. Então uma das coisas que a gente tem pensado em trabalhar, é justamente isso, a autonomia do adolescente, para que ele faça dieta, ele se responsabilize. Porque até então todo mundo é dono dele, né? É o profissional de saúde, são os pais, é a família [...]”. (P1)

Se por um lado, a adolescência traz uma série de expectativas, dúvidas e dificuldades de viver e conviver com essa fase, por outro lado, percebe-se que esse período pode ser uma oportunidade de assumir o comando da própria vida, melhorando a adesão ao tratamento, com vistas a um futuro mais promissor.

É comum observar, que as pessoas, de modo geral, pensem em um futuro promissor para os jovens a partir da formação acadêmica de nível superior. Deve-se cuidar para que essa expectativa de vida não se estenda, de forma generalizada, aos fenilcetonúricos que apresentam boa adesão ao tratamento com controle adequado dos níveis sanguíneos de phe. As aspirações pessoais são inerentes a cada um e podem ser influenciadas por questões sociais, amparadas no meio em que vivem, na experiência e estrutura familiar, assim como no estímulo aos filhos.

Dois dos participantes relataram o que percebem como expectativa dos pais, educadores e dos profissionais que acompanham os pacientes com PKU.

“A gente tá com uns adolescentes com diagnóstico precoce que estão fazendo Direito, Engenharia. Tem um que já formou em Ciências Contábeis. Até alguns fazendo faculdade que não tiveram diagnóstico precoce”. (P2)

“Mas eu vejo, muitas vezes, uma desmotivação, de fazer um nível superior, às vezes pelo próprio nível sócio econômico, [...] um objetivo muito modesto da família em relação à vida deles. Agora isso aí pode vir ao encontro da própria questão social mesmo, de onde eles moram. Então isso aí eu não sei se tem a ver especificamente com a Fenilcetonúria, com a dificuldade de entendimento ou com alguma coisa relacionada a isso”. (P1)

Os depoimentos trazem, na percepção dos profissionais, a expectativa dos fenilcetonúricos de que, por meio do tratamento, possam experimentar autonomia de vida, inclusive de terem o direito de submeter-se às mazelas da vida. Uma vida *normal* (grifo nosso), não necessariamente bela, perfeita ou destituída de sofrimento.

No estudo realizado por Simon *et al.* (2008), sobre a avaliação da qualidade de vida e descrição de fatores sociodemográficos em adolescentes e adultos jovens com PKU, os autores concluíram que a PKU não deteriora significativamente a qualidade de vida quando comparada com os sujeitos-controle na mesma faixa etária. Entretanto, revelaram que os fenilcetonúricos têm tendência a desenvolverem uma autonomia menor ou retardada, com probabilidade reduzida de formar uma relação adulta normal.

C.5 Estratégias e desafios

A Fenilcetonúria ainda é pouco conhecida. Acredita-se que o conhecimento ampliado sobre a doença, sua etiologia, detecção e tratamento poderão desmistificá-la. As instituições deveriam estar mais bem adaptadas para exercerem o seu papel, não só na área da educação formal, mas também na formação do indivíduo como cidadão, com seus direitos garantidos de ir e vir, de escolher o próprio caminho a trilhar.

Os profissionais da equipe sugeriram algumas estratégias para melhorar o conhecimento sobre a doença.

“Acho que deveria ter uma divulgação da Fenilcetonúria, tanto nas Unidades Básicas, quanto na mídia, pois diversas pessoas nem fazem ideia do que seja e de como é difícil o tratamento e nem a compreendem”. (P7)

“Eu acho que a gente tinha que utilizar mais as mídias que existem, porque Minas Gerais é do tamanho da França, 853 municípios, com toda essa diversidade cultural que a gente tem. Muitos têm acesso à internet.

Adolescente ama internet. Você tem a carta, a cartilha, mas tem aquele que não sabe ler, mas escuta televisão, rádio”. (P4)

Frank; Fitzgerald; Legge (2007) também relataram que os profissionais da área de saúde podem diminuir as angústias e incertezas de seus pacientes, a partir de uma maior e mais fácil difusão de informações referentes à doença, sendo a internet um bom meio de comunicação para isso.

Vários profissionais enfatizaram que a recente descentralização da distribuição da fórmula especial para PKU poderá fortalecer o vínculo familiar com a UBS.

“Acredito que a descentralização do PKU que está por vir, aumentará esse vínculo e fará com que o município passe a conhecer o paciente. Os resultados de exames também estão sendo enviados para a Unidade de Saúde, para que esta os repasse para a família”. (P7)

“Acredito que com a descentralização da fórmula especial o vínculo está aumentado sim, porque a gente já está recebendo muitas ligações dos Município perguntando: ‘Olha a mãe veio aqui me procurar, e eu não sei o que é isso, eu não sei como é’. Eu recebi ligação de nutricionista perguntando da dieta. Então, ela queria saber informações de como é a fenil. O quê que tem que fazer. Se ela tem que prescrever alguma dieta ou não. Então eu acho que tá trazendo sim, um vínculo da família com a Unidade de Saúde”. (P6)

“O programa foi muito paternalista. Então hoje há uma desconstrução desse paternalismo. Eu acho que a gente chegou num ponto de fazer essa revisão. Procurar fazer aquilo que o SCT e o NUPAD têm acreditado ser o melhor que é o vínculo dessas famílias. Pela linha guia do SUS fazer a vinculação desses pacientes na Unidade Básica de Saúde. Mesmo porque a gente sabe que é um dever das UBS fazer a vigilância da saúde desses pacientes. Você formaliza um serviço e atesta os princípios do SUS, vinculando a família dentro do fluxo normal, da atenção primária na UBS”. (P3)

A distribuição da fórmula especial para PKU dispensada atualmente pela Secretaria Estadual de Saúde de Minas Gerais para o município poderá melhorar o vínculo dos pacientes com a sua Unidade de Saúde, uma vez que a última, também envolvida no processo, passa a ser corresponsável pela liberação aos usuários. Essa distribuição foi realizada pelo NUPAD até o início do ano de 2013 e para que este se enquadrasse à normatização foi necessária a descentralização. Essa iniciativa, também, contribui para o rompimento do paternalismo da assistência.

Um dos profissionais reconheceu que o contato frequente do SCT com a UBS fortalece o vínculo com os pacientes e seus familiares.

“Eu acho que o contato com a Unidade, já que a unidade não vê o paciente de fenil como um paciente com uma doença crônica, fortalece (o vínculo).

Porque de tanto que a gente fica ligando: ‘Mas você já verificou? Você já procurou?’ A gente acaba insistindo tanto que o indivíduo já fala: ‘Ah tá, o menino que tem Fenilcetonúria? Já sei qual que é’. Eles acabam por força conhecendo o paciente e já aderindo. Tem uns que já falam: ‘Mas de novo?’ ‘É de novo você vai fazer uma busca ativa pra mim e vai me dar um retorno’. Acho que é assim que a gente fortalece o vínculo”. (P6)

Os profissionais ratificam que outro aspecto importante para o fortalecimento do vínculo é o encaminhamento dos pacientes para consultas nas diversas especialidades.

“Eu acho que o mais importante é que o município é um grande executor das atividades do SUS. É ele que é responsável por todo o tratamento do indivíduo. Então tem que ser reforçado esse vínculo com o município, com o profissional de saúde, com o enfermeiro da equipe. Aquela equipe tá vinculada, aquele que é o cuidador, porque lá ele vai ter mais facilidade dos tratamentos. O tratamento é isso, é fono, às vezes fisioterapia, neuro. Aqui é muito mais difícil. Então tem que ter esse fluxo, mais junto do município”. (P5)

O SR, normalmente, é que faz as solicitações de interconsultas. As famílias também, às vezes, demandam consultas especializadas; entretanto há dificuldades quanto aos encaminhamentos e dúvidas para onde direcioná-los. Em Belo Horizonte, há grandes estrangulamentos para as marcações de consultas. Além do mais, as famílias que residem fora da capital e da região metropolitana, certamente, enfrentarão dificuldades para o deslocamento. Mais uma vez, constata-se a necessidade desse vínculo e o acompanhamento mais amplo dos pacientes em seu município de origem.

Segundo relato dos profissionais, a descentralização do tratamento e acompanhamento da PKU é uma das metas do serviço e é provável que, para o Estado e os municípios, haja menor custo para o tratamento; dessa forma, acredita-se que as famílias terão mais tranquilidade em relação aos deslocamentos e ao tempo dispendido para as consultas periódicas.

“Eu acho que a descentralização vai ajudar bastante na adesão ao tratamento, porque vai ter um profissional mais perto. Claro que vai ter que ter uma equipe próxima também pra fazer todos os encaminhamentos. Eu acho que esses meninos têm problemas sérios de denteição. Quando a equipe fica envolvida com aquela criança no município fica muito mais fácil dela mandar pra um psiquiatra. Tem meninos tardios que necessitam de neurologia, de psiquiatria e dos outros profissionais. Eu acredito que com esse apoio do município talvez a gente consiga uma resposta melhor. E a gente atuaria como uma referência aos profissionais de saúde dos municípios”. (P1)

A descentralização também possibilitará o atendimento clínico-nutricional, psicológico e social para o fenilcetonúrico e familiares, em seu próprio município ou em um município-polo destinado ao atendimento na sua região. Essa iniciativa, sem dúvida, poderá reforçar ainda mais o vínculo dos fenilcetonúricos no município, além de agilizar e facilitar os encaminhamentos para as especialidades, sempre que necessário.

A responsabilização ampliada para a atenção básica tem sido discutida em debate nacional. O seu fortalecimento tem sido valorizado como estratégia central para a construção do SUS e diretrizes recentes destacam seu papel como centro de comunicação de redes temáticas para a integralidade do cuidado (CECÍLIO *et al.*, 2012).

A participação ativa da escola no tratamento da criança é fundamental para o seu desenvolvimento. Foi relatada por um dos participantes a intervenção recente junto às escolas.

“[...] agora a gente tem a pedagoga, que tá fazendo contato na escola, conversando com a diretora, com a professora. Nós estamos montando um kit pra mandar pras escolas junto com uma carta, pra falar sobre as percepções da equipe, por causa dos exames desse menino. Então a gente vai ver o quê que a escola pode tentar ajudar aquele menino”. (P2)

Ações que permitam o entrosamento entre o SCT, por meio de relatórios sobre a evolução do tratamento e acompanhamento da criança e outros esclarecimentos, poderão contribuir para um rendimento escolar satisfatório e a inclusão desse indivíduo no meio em que vive.

Um dos profissionais sugeriu a realização de avaliações específicas para menores de seis anos.

“Desde o ano passado que eu estou tentando fazer a avaliação do teste de Denver. Ele não é diagnóstico, é um teste de triagem para menores de seis anos, que todas as crianças devem fazer no consultório. Então está na hora da gente fazer, pegar a parte de linguagem, lembrando que não é só a fala, você tem a escrita. [...] eu tenho certeza que a gente vai ter que buscar o fonoaudiólogo, porque é ele que trata a discalculia, a disgrafia, a desvalia, a dislexia, que esses meninos podem ter como todos”. (P4)

A literatura relata que mesmos os pacientes com diagnóstico precoce para PKU, em acompanhamento regular podem apresentar atrasos no desenvolvimento neuropsicomotor, distúrbios de comportamento, hiperatividade, falta de atenção,

baixa concentração, irritabilidade, deficiências na escola e problemas de sono (MONTEIRO; CANDIDO, 2006). O estudo desenvolvido por Silva e Lamônica (2010) para avaliar o desempenho de crianças com PKU no Teste de Screening de Desenvolvimento Denver-II concluiu que os pacientes com PKU diagnosticados precocemente e com boa adesão ao tratamento apresentaram piores desempenhos nas áreas pessoal-social, seguidas das áreas da linguagem e motora fina em relação aos indivíduos não PKU.

O acompanhamento sistemático do desenvolvimento das crianças fenilcetonúricas possibilita a identificação, em tempo hábil, de atrasos, bem como a adoção de medidas adequadas. Assim, os pais poderiam perceber, mais precocemente, os efeitos do controle inadequado dos níveis sanguíneos de phe e buscar alternativas para melhorar esse perfil.

Segundo os profissionais, a formação dos grupos operativos é uma das estratégias que se mostrou eficiente para a troca de experiências e o entrosamento de todos, segundo relatou um dos profissionais.

“Os grupos com adolescentes no CEAPS, eu acho que a gente tem que continuar a fazer uma coisa contínua. Sair com o adolescente num dia, fazer só programação pro adolescente e dar um reforço pra essas mães que estão entrando no programa. Porque a mãe que tá vindo aqui toda semana, essa mãe precisa de um apoio pra ela não relaxar”. (P2)

Em um estudo sobre a PKU na família, Brazier e Rowlands (2006) relataram o depoimento de uma mãe sobre a dificuldade da filha ingerir a fórmula de aminoácidos. Ela dizia que esse momento era de muita tensão para toda a família e que os pais se culpavam por achar que fizeram algo de errado para desencadear tamanha aversão. Após observarem que o problema era comum a outras famílias, decidiram em conjunto elaborar estratégias para atenuá-lo. Finalmente, a mãe relatou que as intervenções realizadas a partir do grupo melhoraram o comportamento de todos. Os adultos se tornaram menos tensos, e a criança passou a ingerir o substituto proteico sem queixas e mais depressa. A mãe, ainda ressaltou, que era possível transformar recusa total em aceitação.

Segundo Rezende *et al.* (2009), diante das peculiaridades do tratamento e, em especial do adolecer, percebe-se a necessidade de ações voltadas para o público adolescente, afim de que esses jovens possam interagir com pessoas da mesma

idade. A realização periódica dos grupos com crianças e adultos fenilcetonúricos com ampla participação da equipe também é uma das metas do serviço. O encontro de pessoas da mesma faixa etária, vivendo situações semelhantes, pode produzir reflexões significativas com ricas trocas de experiências, não só fortalecendo o vínculo entre eles, como também viabilizando as ações que poderão ser implementadas.

O sucesso do tratamento para os indivíduos com doenças crônicas que exigem dietas específicas está condicionado à melhora dos conhecimentos e à modificação de atitudes frente à doença. Entretanto, segundo Torres *et al.* (2009), a educação e a transferência de conhecimento é um processo difícil. Além de compreenderem a doença devem ser encorajados a seguir as orientações em um processo educativo continuado. Com relação a isso, as dinâmicas adotadas nos grupos educativos, valorizando a integração e o relato das experiências individuais podem proporcionar um forte incentivo para a educação e adesão ao tratamento.

O tratamento de pacientes com diagnóstico tardio também foi considerado um desafio pelos profissionais.

“Tem a questão do diagnóstico tardio. Será que vale a pena a família ter todo esse transtorno de trazer esse paciente aqui? [...] Eles tem uma doença crônica e mais outras do envelhecimento da população. A gente também tem que se preparar pra esse acolhimento, pra essa mudança do perfil do nosso paciente”. (P4)

Esses pacientes apresentam evoluções e comprometimentos distintos que estão relacionados, principalmente, à idade em que iniciaram o tratamento, ao tipo de mutação genética e ao estímulo que recebem, especialmente da família.

Sabe-se que o SUS mantém uma estrutura organizacional com lógica interdisciplinar e tem como desafio adotar a Humanização como política transversal, entendida como um conjunto de princípios e diretrizes que se traduzem em ações nas diversas práticas de saúde e esferas do sistema, caracterizando uma construção coletiva (BRASIL, 2011).

Cabe ao SR buscar alternativas que garantam o tratamento mais viável junto aos municípios, sobretudo daqueles pacientes com sequelas graves da doença e, que inclusive, encontram dificuldades para o deslocamento a Belo Horizonte. A viabilização das consultas em domicílio, o acompanhamento por agentes de saúde e

o apoio social e psicológico às famílias são algumas das ações demandadas pelas famílias.

Garner (2013) acredita que a visita domiciliar seja um importante mecanismo para minimizar os efeitos adversos da DC ao longo da infância. Esforços nesse sentido devem se concentrar na ampliação da capacidade dos cuidadores e da comunidade para desenvolver habilidades socioemocionais saudáveis de enfrentamento. Para alcançar esses objetivos, sugere-se uma abordagem multidisciplinar de colaboração e coordenação entre os cuidados de saúde, creche, educação infantil, intervenção precoce e visitas domiciliares setoriais.

CONCLUSÕES

O grupo focal possibilitou que a equipe multiprofissional compartilhasse experiências, opiniões, sentimentos e as dificuldades encontradas quanto ao tratamento da Fenilcetonúria no Serviço de Referência.

Os profissionais constataram que, na maioria das vezes as famílias são abordadas de forma abrupta ao receber a notícia da alteração do teste de triagem neonatal e, após iniciarem o tratamento as mães experimentam sensações de angústia, negação, raiva, culpa diante da confirmação da doença que exigirá tratamento por toda a vida.

A equipe se mostrou sensibilizada pela doença e pelo tratamento. Foi observada solidariedade entre profissionais, pacientes e familiares, resultando em afetividade recíproca. O vínculo entre eles aumenta a confiança no tratamento, melhora a comunicação e favorece o monitoramento do fenilcetonúrico.

Foram observados sentimentos de impotência entre os profissionais quando a aderência ao tratamento não é a esperada, com relação a isso, a integração e o suporte entre os membros da equipe revelaram-se como uma estratégia de sustentação diante dos desafios apresentados.

Os grupos operativos permitiram aprendizado mútuo da equipe com os usuários e, ainda, demonstraram a importância de esclarecer e orientar.

A equipe expressou a necessidade da descentralização do tratamento para melhorar o fluxo de atendimento, a integração das famílias com as Unidades de Saúde e profissionais, bem como com a comunidade onde os pacientes vivem.

A adesão à dieta parece ser o ponto crucial do tratamento, uma vez que dietas restritivas podem comprometer o estilo de vida das pessoas. Considerando-se que as transgressões dietéticas tornam-se comuns com o avanço da idade, a fase escolar representa para os profissionais de saúde um grande desafio para adesão ao tratamento. A doença rara e pouco conhecida traz dificuldades em lidar com o “diferente” (grifo nosso), podendo resultar em conflitos e insegurança para os pais.

A adolescência impõe à equipe novas abordagens e maior aproximação com os fenilcetonúricos. Essa faixa etária requer uma demanda de atenção diferenciada, uma vivência ainda mais complexa para as mães e adolescentes afetados, quando comparados à mesma população sem a doença.

A PKU materna também tem sido uma preocupação constante. As jovens adolescentes estão potencialmente sujeitas a viver cada vez mais cedo essa experiência, exigindo esforços dos profissionais quanto à educação sexual, reprodução, contracepção e prevenção de doenças sexualmente transmissíveis.

A troca de informações e a integração entre os profissionais dos três setores, Ambulatório de Fenilcetonúria do SEG-HC-UFMG, Centro de Educação e Apoio Social (CEAPS-NUPAD) e Setor do Controle do Tratamento (SCT) ajudam a compreender fatores que interferem no tratamento, além de contribuir para o aperfeiçoamento do serviço.

Esse nível de atuação exige agregação de saberes, tendo como norte a perspectiva de atenção integral, envolvendo pacientes e familiares. Esses fatores possibilitam a construção de um trabalho coletivo, multidisciplinar, que apontam questões que venham a produzir conhecimento sobre as demandas apresentadas pelos usuários e familiares, em seu caráter singular e coletivo.

Pesquisas futuras devem considerar os desafios do convívio com a PKU na identificação e determinação da adesão ao tratamento no contexto familiar. Assim, como ocorre com as doenças crônicas, as intervenções e interações familiares podem agir como mediadores no processo de saúde de seus integrantes.

Enfim, muitas estratégias e desafios surgiram durante a participação dos profissionais no grupo focal. A capacitação e a integração permanentes da equipe, com discursos congruentes e vontade de agir, podem ser geradores de ideias produtivas, visando melhorar o tratamento e a qualidade de vida dos fenilcetonúricos e de seus familiares.

REFERÊNCIAS

- ACOSTA, P. B. et al. Nutrient intakes and physical growth of children with phenylketonuria undergoing nutrition therapy. *J Am Diet Assoc*, Chicago, v. 103, n. 9, p. 1167-1173, Sept. 2003.
- ACOSTA, P. B.; YANNICELLI, S. *The Ross metabolic formula system, nutrition support protocols*. 4th ed. Columbus: Ross Laboratories, 2001.
- AGUIAR, M. J. B. Genetic services and research in the State of Minas Gerais, Brazil. *Comm genet*, Basel, v. 7, n. 2-3, p. 117-120, Nov. 2004.
- ARAÚJO, Y. B. et al. Fragilidade da rede social de famílias de crianças com doença crônica. *Rev Bras Enferm*, Brasília, v. 66, n. 5, p. 675-81, set./out. 2013.
- BARDIN, L. *Análise do conteúdo*. Lisboa: Edições 70, 2011, 223p.
- BERGMAN, A.S.; LEWISTON, N.J.; WEST, A.M. Social work practice and chronic pediatric illness. *Soc Work Health Care*, New York, v. 4, n. 3, p. 265-274, Spring 1979.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. *Política Nacional de Humanização da Atenção e Gestão do SUS Saúde e do Trabalho*. Clínica Ampliada e Compartilhada Brasília: Ministério da Saúde, 2009. Série B. Textos Básicos em Saúde.
- BRAZIER, A.; ROWLANDS, C. PKU in the family: working together. *Clin Child Psychol Psychiatry*, London, v. 11, n. 3, p. 483-488, July 2006.
- BURGARD, P. Family conditions and dietary control in IEMs. *J Inherit Metab Dis*, Dordrecht, v. 30, n. 5, p. 629, Oct. 2007.
- CARVAJAL, G. *Tornar-se adolescente: a aventura de uma metamorfose*. São Paulo: Cortez, 2001.
- CASTRO, E. K.; PICCININI, C. A. Implicações da doença orgânica crônica na infância para as relações familiares: algumas questões teóricas. *Psicologia: Reflexão e Crítica*, Porto Alegre, v. 15, n. 3, p. 625-635, 2002.
- CECÍLIO, L. C. O. et al. A atenção básica à saúde e a construção das redes temáticas de saúde: qual pode ser o seu papel? *Ciência e Saúde Coletiva*. Rio de Janeiro, v. 17, n. 11, 2893-2902, 2012.
- CLAVREUL, J. *A ordem médica: poder e impotência do discurso médico*. Editora Brasiliense: São Paulo, 1983, 275p.

- CORNEJO, V.; RAIMANN, E. Errores Innatos del metabolismo de los aminoácidos. In: COLOMBO, M.; CORNEJO, V.; RAIMANN, E. *Errores Innatos en el Metabolismo Del Niño*. 3. ed. Santiago do Chile: Universitária, 2010. p. 65-75.
- CRONE, M. R. et al. Behavioural factors related to metabolic control in patients with phenylketonuria. *J Inherit Metab Dis*, Dordrecht, v. 28, n. 5, 627-37, 2005.
- FERREIRA, R. A. et al. Adolescentes: *particularidades do atendimento*. In: LEÃO, E. et al. *Pediatria ambulatorial*. 5. ed. Belo Horizonte: Coopmed, 2013. p. 153-169.
- FIESE, B. H.; EVERHART, R. S. Medical adherence and childhood chronic illness: family daily management skills and emotional climate as emerging contributors. *Curr Opin Pediatr*, Philadelphia, v. 18, n. 5, p. 551-557, 2006.
- FRANK, N.; FITZGERALD, R.; LEGGE, M. Phenylketonuria: the lived experience. *N Z Med J*, Wellington, New Zealand, v. 120, n. 1262, Sept. 2007.
- GARNER, A. S. Home visiting and the biology of toxic stress: opportunities to address early childhood adversity. *Pediatrics*, Elk Grove Village, v. 132, Suppl 2, p. S65-73, 2013.
- KITZINGER, J. Grupos focais com usuários e profissionais da atenção à saúde. In: POPE, C.; MAYS, N. *Pesquisa qualitativa na atenção à saúde*. 2. ed. Porto Alegre: Artmed, 2006. p. 31-40.
- KÜBLER-ROSS, E. *Sobre a morte e o morrer*. 8 ed. São Paulo: Martins Fontes, 2000, 299p.
- MACDONALD, A. et al. The reality of dietary compliance in the management of phenylketonuria. *J Inherit Metab Dis*, Dordrecht, v. 33, n. 6, p. 665-670, dec. 2010.
- MONTEIRO, L. T. B.; CÂNDIDO, L. M. B. Fenilcetonúria no Brasil: evolução e casos. *Rev Nutr*, Campinas, v. 19, n. 3, p. 381-387, maio/jun. 2006.
- MOREIRA, P. L.; DUPAS, G. Vivendo com o diabetes: a experiência contada pela criança. *Rev. Latino-Am. Enfermagem*, Ribeirão Preto, v. 14, n. 1, p. 25-32, jan./fev. 2006.
- NALIN, T. et al. Fenilcetonúria no Sistema Único de Saúde: avaliação de adesão ao tratamento em um centro de atendimento no Rio Grande do Sul. *Rev. HCPA*, Porto Alegre, v. 30, n. 3, p. 225-232, 2010.
- NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH CONSENSUS DEVELOPMENT PANEL. Phenylketonuria: screening and management. *Pediatrics*, Elk Grove Village, v. 108, n. 4, p. 972-982, oct. 2001.
- REZENDE, A. M.; SCHALL, V. T.; MODENA, C. M. O “adolescer” e adoecer: vivência de uma adolescente com câncer. *Aletheia*, Canoas, v. 30, p. 88-100, 2009.
- RIGOTTO, R. M. As técnicas de relatos orais e o estudo das representações sociais em saúde. *Ciênc Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro, v. 3, n. 1, p. 116-129, 1998.
- SCRIVER, C. R.; KAUFMAN, S. Hyperphenylalaninemia: phenylalanine hydroxylase deficiency. In: SCRIVER, C. R. et al. *The metabolic and molecular basis of inherited disease*. 8. ed. New York: McGraw-Hill, 2001. p. 1667-1724.

SHAW, V.; LAWSON, M. Disorders of amino acid metabolism, organic acidaemias and urea cycles defects. In: _____. *Clinical pediatric dietetics*. London: Blackwell Science, 1994, p. 177-209.

SILVA, G. K.; LAMÔNICA, D. A. C. Desempenho de crianças com Fenilcetonúria no Teste de Screening de Desenvolvimento Denver - II. *Pró-Fono R Atual Cient*, São Paulo, v. 22, n. 1, p. 345-50, 2010.

SILVA, M. A. S. et al. Cotidiano da família no enfrentamento da condição crônica na infância. *Acta Paul Enferm*, São Paulo, v. 23, n. 3, p. 359-365, 2010.

SIMON, E. et al. Evaluation of quality of life and description of sociodemographic state in adolescent and young adult patients with phenylketonuria. *Health Qual Life Outcomes*, London, v. 6, n. 25, p. 1-7, 2008.

SMITH, I.; BEASLEY, I. M. G.; ADES, A. E. Intelligence and quality of dietary treatment in phenylketonuria. *Archives of Disease in Childhood*, London, v. 65, p. 472-478, 1990.

SOARES, S. M.; FERRAZ, A. F. *Grupos operativos de aprendizagem nos serviços de saúde: Sistematização de fundamentos e metodologias*. Esc Anna Nery R Enferm, Rio de Janeiro, v.11, n. 1, p. 52 – 57, 2007.

STARLING, A. L. P. Fenilcetonúria: diagnóstico e tratamento. *Revista Médica de Minas Gerais*, Belo Horizonte, v. 15, n. 3, p.187-189, 2005.

STARLING, A. L. P.; AGUIAR, M. J. B.; KANUFRE, V. C. Fenilcetonúria. *Revista Médica de Minas Gerais*, Belo Horizonte, v. 9, n. 3, p.106-110, 1999.

TORRES, H. C. et al. Avaliação estratégica de educação em grupo e individual no programa educativo em diabetes. *Rev. Saúde Pública*, São Paulo, v. 43, n. 2, p. 291-298, 2009.

VIEIRA, M. A.; LIMA, R. A. G. Crianças e adolescentes com doença crônica: Convivendo com mudanças. *Rev. Latino-Am. Enfermagem*, Ribeirão Preto, v. 10, n. 4, p. 552-560, 2002.

WEGLAGE, J. et al. Behavioural and emotional problems in early-treat adolescents with Phenylketonuria in comparison with diabetic patients and health controls. *J Inherit Metab Dis*, Dordrecht, v. 23, n. 5, p. 487-496, 2000.

WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). Adherence to long-term therapies: evidence for action. Geneva: World Health Organization, 2003. Disponível em: <http://www.who.int/chp/knowledge/publications/adherence_report/en/index.html>. Acesso em: 18 jun. 2007.

6 CONSIDERAÇÕES FINAIS

“Uma criança com fenil não é esse bicho de sete cabeças, mas entre aspas é”.

Ao dar voz às mães e aos profissionais do Serviço de Referência, percebeu-se que as famílias têm o cotidiano alterado a partir do diagnóstico da Fenilcetonúria (PKU) e, após esse impacto, os pais tendem a se preocupar não só com o desenvolvimento do filho, mas também com o futuro dele. Dessa forma, foi possível compreender a dimensão que a doença tem na família e como é vivenciada de forma singular, como uma experiência pessoal.

Evidencia-se que a PKU na família merece atenção especial, não só do ponto de vista médico, como ainda na dimensão psicológica e social. É importante reconhecer os sentimentos de desamparo, dependência e isolamento que acometem, especialmente, o núcleo familiar.

O isolamento social presente frequentemente na família que vivencia a doença crônica (DC) pode acentuar a vulnerabilidade do doente e o estigma da doença. Entretanto, apesar do sofrimento e da dificuldade de aceitar o diagnóstico do filho com PKU, as mães apresentaram atitudes positivas de enfrentamento e, ao adquirir autonomia em relação ao cuidado da criança, percebem que é possível conviver com a doença.

Apesar da existência de poucos estudos que tratem deste tema, há evidências de que as relações familiares são fundamentais para o adequado enfrentamento da doença e do tratamento prolongado. A necessidade de articulação teórica sobre essa problemática contribui para que a pesquisa nessa área ainda seja relativamente incipiente.

Atender às demandas singulares exige da equipe novas práticas de cuidar, tendo a família como foco de atenção para auxiliá-la na mobilização de recursos para o enfrentamento e adaptação. É necessário que os profissionais estejam atentos para a identificação das demandas, incluindo a família na perspectiva do cuidado, ampliando espaços para o diálogo e a escuta sensível. Compreender essa condição habilita o profissional a pensar melhor a sua prática e a reconhecer a complexidade do cuidado e do tratamento que exige uma percepção mais acurada sobre o convívio com a doença.

O manejo da DC ainda é um desafio para os profissionais, e a constatação de que o conhecimento teórico e científico não é suficiente para abarcar todas as questões envolvidas no tratamento marca a fragilidade da formação profissional, trazendo frustrações à equipe.

A partir do grupo focal, observou-se que o saber no tratamento da PKU não deve se restringir à prescrição dietética. O estudo aponta para a necessidade de se compreender o fenilcetonúrico nas diferentes fases do desenvolvimento dele com abordagens específicas, de acordo com a idade: lactente, escolar, adolescente, adulto. O envelhecimento deve ser repensado, pois as necessidades são específicas em cada momento da vida, e a DC permite essa vivência mais socializada, a partir do cuidado.

A descentralização do atendimento clínico/nutricional da PKU foi apontada pelos profissionais como uma forma de viabilizar o tratamento a médio e longo prazos, com vistas a aumentar a responsabilização da atenção básica de saúde, potencializando sua capacidade de intervir ativamente. E, assim, consolidar gradualmente sua legitimidade, conforme os princípios institucionais do Sistema Único de Saúde (SUS).

O estudo reforça a adequação do conceito de humanização profissional preconizado pelo SUS, já que contextualiza na realidade física esse ideal. A reconstrução humanizadora das práticas em saúde exige que todos estejam mais sensíveis e atentos, abertos à criação de vínculos e responsabilizações, formando parcerias com as famílias e mobilizando possíveis redes sociais de apoio. O trabalho amplia essa visão, incluindo a percepção materna nesse preceito.

Portanto, é importante reconhecer que muito há por se fazer pelas famílias que enfrentam a condição crônica na infância. Percebe-se que a ênfase do saber não se encontra mais nos conceitos de promoção da saúde e cura. A persistência pela vida em estado de DC enfraquece esse ideal, enquanto ganha força no saber médico a concepção fundamentada nos conceitos de cuidado e de preservação.

A pesquisa qualitativa propicia espaço de ação política. Nesse contexto, a metodologia desse estudo possibilitou desvendar uma realidade complexa, construída e multifacetada, a partir da diversidade encontrada nos sujeitos da

pesquisa. Considerou-se que os instrumentos de coleta de dados foram capazes de revelar a realidade investigada, permitindo emergir conteúdos que espelham essa população, atingindo pontualmente os objetivos do estudo.

Ao finalizar o estudo, foi possível estabelecer um diálogo entre as duas etapas da pesquisa, identificando-se temas recorrentes nas falas das mães entrevistadas e dos profissionais no GF. O confronto desses achados possibilitou a constatação da diversidade, ratificando a necessidade de os profissionais aprofundarem o conhecimento, ampliando a compreensão sobre as implicações da doença na dinâmica familiar e os aspectos envolvidos no tratamento do fenilcetonúrico nas diferentes fases da vida.

Com os avanços nos conhecimentos sobre as doenças metabólicas hereditárias, é importante saber sobre a necessidade de se realizar um tratamento não apenas voltado para os aspectos clínicos e dietéticos, mas também para as experiências individuais dos pacientes.

A partir dos resultados obtidos, pode-se concluir que os Programas de Triagem Neonatal também devem se preocupar com as repercussões da doença na família, assim como, as condições que ela impõe. Ressalta-se, ainda, que as conclusões do estudo devem se abrir para novas indagações, reconhecendo o caráter aproximado do conhecimento, um conhecimento sempre inacabado.

A discussão desses temas contribuiu para ampliar a compreensão da complexidade do tratamento da PKU e poderá estimular a construção de estratégias passíveis de intervenção emocional e social que levem em conta as singularidades dos pacientes e dos familiares. Sabe-se que as condições ideais sempre serão uma utopia, porém a busca, por si só, pode levar à motivação para superar adversidades e, ao final do percurso, reconstruir, recriar uma realidade que nunca mais será a mesma.

O término desse trabalho não representa um ponto final, mas sim um recomeço, talvez melhor orientado por uma visão um pouco mais acurada, um novo ponto de partida para se repensar a assistência integral do paciente com PKU.

“Tua caminhada ainda não terminou. A realidade te acolhe dizendo que pela frente o horizonte da vida necessita de tuas palavras e do teu silêncio”.

(Charles Chaplin)

REFERÊNCIAS

- ACOSTA, P. B. et al. Nutrient intakes and physical growth of children with phenylketonuria undergoing nutrition therapy. *J Am Diet Assoc*, Chicago, v. 103, n. 9, p. 1167-1173, Sept. 2003.
- ACOSTA, P. B.; YANNICELLI, S. *The Ross metabolic formula system, nutrition support protocols*. 4th ed. Columbus: Ross Laboratories, 2001.
- AGUIAR, M. J. B. Genetic services and research in the State of Minas Gerais, Brazil. *Comm genet*, Basel, v. 7, n. 2-3, p. 117-120, Nov. 2004.
- ALAEI, M. et al. Family Social Status and Dietary Adherence of Patients with Phenylketonuria. *Iran J Pediatr*, Tehran, v. 21, n. 3, p. 379-384, Sept. 2011.
- ALVES-MAZZOTTI, A. J.; GEWANDSZNAJDER, F. *O Método nas ciências naturais e sociais: pesquisa quantitativa e qualitativa*. 2 ed. São Paulo: Pioneira, 2004.
- ARAUJO, C. A.; MELLO, M. A.; RIOS, A. M. G. *Resiliência: teoria e práticas de pesquisa em psicologia*. São Paulo: Ithaca Books, 2011.
- ARAÚJO, H. M. C.; ARAÚJO, W. M. C.; BOTELHO, R. B. A.; ZANDONADI, R. P. Doença celíaca, hábitos e práticas alimentares e qualidade de vida. *Rev Nutr*, Campinas, v. 23, n. 3, p. 467-474, maio/jun., 2010.
- ARAÚJO, Y. B. et al. Fragilidade da rede social de famílias de crianças com doença crônica. *Rev Bras Enferm*, Brasília, v. 66, n. 5, p. 675-81, set./out. 2013.
- ARCHER, L. A.; CUNNINGHAM, C. E, WHELAN, D. T. Coping with dietary in Phenylketonuria: a case report. *Canadian Journal of Behavioral Science*, Saskatoon, v. 20, n.4, p. 461-466, Oct. 1988.
- AWISZUS, D.; UNGER, I. Coping with PKU: results of narrative interviews with parents. *Eur J Pediatr*, Berlin, v. 149, n. 1, p. 45-51, Jan. 1990.
- BARDIN, L. *Análise do conteúdo*. Lisboa: Edições 70, 2011, 223p.
- BEKHOF, J. et al. Influence of knowledge of the disease on metabolic control in phenylketonuria. *Eur J Pediatr*, Berlin, v. 162, n. 6, p. 440- 442, June 2003.
- BERGMAN, A.S.; LEWISTON, N.J.; WEST, A.M. Social work practice and chronic pediatric illness. *Soc Work Health Care*, New York, v. 4, n. 3, p. 265-274, Spring 1979.
- BONN, M. J. L. Phenylketonuria. Switzerland: Annales Nestlé, 2010. 88 p.
- BOOG M. C. F. Educação nutricional: passado, presente e futuro. *Rev Nutr*, Campinas, v. 10, n. 1, p. 5-19, jan./jun. 1997.
- BOOG, M. C. F. A pesquisa qualitativa no campo da alimentação e nutrição. In: BARROS, N. F.; CECATTI, J. G.; TURATO, E. R. (Org.). *Pesquisa qualitativa em saúde: múltiplos olhares*. Campinas: Komedi, 2005. p. 97-108.
- BOOG, M. C. F. Atuação do nutricionista em saúde pública na promoção da alimentação saudável. *Revista Ciência e Saúde*, Porto Alegre, v. 1, n.1, p 33-42, jan./jun. 2008.

BOOG, M. C. F. Educação nutricional em serviços públicos de saúde. *Cad Saúde Pública*, Rio de Janeiro, v. 15, (supl. 2), p. 139-147, 1999.

BRASIL. Lei Federal 8069 de 13 de julho de 1990. Dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente. *Diário Oficial da União*, Brasília, 16 jul. 1990. Disponível em: <www.presidencia.gov.br/CCivil/Leis/L8069.htm>. Acesso em: 25 jan. 2010.

BRASIL. Ministério da Saúde. Agência Nacional de Vigilância Sanitária. *Esclarecimentos sobre a Fenilcetonúria*. (Informe Técnico N. 49, de 11 de abril de 2012). Disponível em: <<http://portal.anvisa.gov.br>>. Acesso em: 25 nov. 2013.

BRASIL. Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal. Brasil. 2. ed. Brasília: Ministério da Saúde; 2005.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. *Política Nacional de Humanização da Atenção e Gestão do SUS Saúde e do Trabalho*. Brasília: Ministério da Saúde, 2011. Série F. Comunicação e Educação em Saúde.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. *Política Nacional de Humanização da Atenção e Gestão do SUS Saúde e do Trabalho*. Clínica Ampliada e Compartilhada Brasília: Ministério da Saúde, 2009. Série B. Textos Básicos em Saúde.

BRAZIER, A.; ROWLANDS, C. PKU in the family: working together. *Clin Child Psychol Psychiatry*, London, v. 11, n. 3, p. 483-488, July 2006.

BURGARD, P. Family conditions and dietary control in IEMs. *J Inherit Metab Dis*, Dordrecht, v. 30, n. 5, p. 629, Oct. 2007.

CANGUILHEM, G. *O Normal e o patológico*. 6. ed. São Paulo: Editora Forense Universitária, 2006, 293p.

CAREGNATO, R. C. A.; MUTTI, R. A pesquisa qualitativa: análise do discurso versus Análise de Conteúdo. *Texto contexto-enferm*, Florianópolis, v. 15, n. 4, p. 679-684, out./dez. 2006.

CARVAJAL, G. *Tornar-se adolescente: a aventura de uma metamorfose*. São Paulo: Cortez, 2001.

CARVALHO, C. S. U. A necessária atenção à família do paciente oncológico. *Revista Brasileira de Cancerologia*, Rio de Janeiro, v. 54, n. 1, p. 87-96, 2008.

CASTRO, E. K.; PICCININI, C. A. Implicações da doença orgânica crônica na infância para as relações familiares: algumas questões teóricas. *Psicologia: Reflexão e Crítica*, Porto Alegre, v. 15, n. 3, p. 625-635, 2002.

CASTRO, I. P. S. et al. Relationships between phenylalanine levels, Intelligence and socioeconomic status of patients with phenylketonuria. *Jornal de Pediatria*, Rio de Janeiro, v. 88, n. 4, p. 353-356, 2012.

CECÍLIO, L. C. O. et al. A atenção básica à saúde e a construção das redes temáticas de saúde: qual pode ser o seu papel? *Ciência e Saúde Coletiva*. Rio de Janeiro, v. 17, n. 11, 2893-2902, 2012.

CLARK, B. J. After a positive Guthrie - what next? Dietary management for the child with phenylketonuria. *Eur J Clin Nutr*, Basingstoke, v. 46, p. 33-39, June 1992.

CLAVREUL, J. *A ordem médica: poder e impotência do discurso médico*. Editora Brasiliense: São Paulo, 1983. 275p.

CORNEJO, V.; RAIMANN, E. Errores Innatos del metabolismo de los aminoácidos. In: COLOMBO, M.; CORNEJO, V.; RAIMANN, E. *Errores Innatos en el Metabolismo Del Niño*. 3. ed. Santiago do Chile: Universitária, 2010. p. 65-75.

CRONE, M. R. et al. Behavioural factors related to metabolic control in patients with phenylketonuria. *J Inherit Metab Dis*, Dordrecht, v. 28, n. 5, 627-37, 2005.

DAMIÃO, E.; ÂNGELO, M. A experiência da família ao conviver com a doença crônica da criança. *Rev Esc Enf USP*, São Paulo, v. 35, n. 1, p. 66-71, 2001.

DEMO, P. Pesquisa qualitativa: busca de equilíbrio entre forma e conteúdo. *Rev Latino-Am Enfermagem*, Ribeirão Preto, v. 6, n. 2, p. 89-104, abril 1998.

DENZIM, N. K. *The research act in sociology: a theoretical introduction to sociological methods*. London: Butterworth, 1970.

DICIOMMO, V.; FORCELLA, E.; COTUGO, G. Living with phenylketonuria from the point of view of children, adolescents, and young adults: a qualitative study. *J Dev Behav Pediatr*, Baltimore, v. 33, n. 3, p. 229-235, April 2012.

FERREIRA, H. P. et al. O impacto da doença crônica no cuidador. *Revista Brasileira Clínica Médica*, São Paulo, v. 10, n. 4, p. 278-284, 2012.

FERREIRA, R. A. et al. Adolescentes: particularidades do atendimento. In: LEÃO, E. et al. *Pediatria ambulatorial*. 5. ed. Belo Horizonte: Coopmed, 2013. p. 153-169.

FIGESE, B. H.; EVERHART, R. S. Medical adherence and childhood chronic illness: family daily management skills and emotional climate as emerging contributors. *Curr Opin Pediatr*, Philadelphia, v. 18, n. 5, p. 551-557, 2006.

FONTANELLA, B. J. B.; CAMPOS, C. J. G.; TURATO, E. R. Coleta de dados na pesquisa clínico-qualitativa: uso de entrevistas não-dirigidas de questões abertas por profissionais de saúde. *Rev Latino-Am Enfermagem*, Ribeirão Preto, v. 14, n. 5, 2006.

FONTANELLA, B. J. B.; RICAS, J.; TURATO, E. R. Amostragem por saturação em pesquisas qualitativas em saúde: contribuições teóricas. *Cad. Saúde Pública*, Rio de Janeiro, v. 24, n. 1, p. 17-27, 2008.

FRANK, N.; FITZGERALD, R.; LEGGE, M. Phenylketonuria: the lived experience. *N Z Med J*, Wellington, New Zealand, v. 120, n. 1262, Sept. 2007.

FREIRE, P. *Pedagogia da autonomia: saberes necessários à prática educativa*. 28. ed., São Paulo: Editora Paz e Terra, 2003, 148p.

GARCIA, R. W. D.; CANESQUI, A. M. (Org.) *Antropologia e Nutrição: um diálogo possível*. Rio de Janeiro: Editora FIOCRUZ, 2005. (Coleção Antropologia e Saúde).

GARNER, A. S. Home visiting and the biology of toxic stress: opportunities to address early childhood adversity. *Pediatrics*, Elk Grove Village, v. 132, Suppl 2, p. S65-73, 2013.

GOFFMAN, E. Estigma: notas sobre a manipulação deteriorada. 4. ed. Rio de Janeiro: LTC S.S., 1988, 124p.

GOMES, R. A análise de dados em pesquisa qualitativa. In: MINAYO M. D. S. (Org.). *Pesquisa social: teoria, método e criatividade*. Petrópolis: Vozes, 1999. p. 67-80.

GREVE, L. C. et al. *Breast-feeding in the management of the newborn with phenylketonuria: a practical approach to dietary therapy*. *J Am Diet Assoc*, Sacramento, v. 94, p. 305-309, mar. 1994.

GUTIERREZ, D. M. D. ; MINAYO, M. C. S. Produção de conhecimento sobre cuidados de saúde no âmbito da família. *Ciência e Saúde Coletiva*. Rio de Janeiro, v. 15, n. 1, p. 1497-1508, 2010.

HOROVITZ, D. D. G.; LLERENA JR., J. C.; MATTOS, R. A. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Cad. Saúde Pública*, Rio de Janeiro, v. 21, n. 4, p. 1055-1064, 2005.

HUIJBREGTS, S. C. J. et al. Short-term dietary interventions in children and adolescents with treated phenylketonuria: effects on neuropsychological outcome of a well-controlled population. *J Inherit Metab Dis*, Dordrecht, v. 25, n. 6, p. 419-430, Oct. 2002.

IERVOLINO, S. A.; PELICIONI, M. C. F. A utilização do grupo focal como metodologia qualitativa na promoção da saúde. *Rev Esc Enf*, São Paulo, v. 35, n. 2, p. 115-21, 2001.

JANUÁRIO, J. N. Triagem neonatal. In: LEÃO, E. et al. *Pediatria ambulatorial*. 5. ed. Belo Horizonte: Coopmed, 2013. p. 117-122.

KANUFRE, V. C. et al. Abordagem dietética para Fenilcetonúria. *Revista Médica de Minas Gerais*, Belo Horizonte, v. 11, n. 3, p. 129-134, 2001a.

KANUFRE, V. C. et al. Fenilcetonúria e a dieta especial: um desafio para manutenção do peso corporal. *Revista Médica de Minas Gerais*, Belo Horizonte, v. 20, n. 4, p. 20-24, 2010. Suplemento 3.

KANUFRE, V. C.; SANTOS, J. S.; SOARES, R. D. L.; REIS, D. G. *Receitas especiais para Fenilcetonúria*. Belo Horizonte: Folium, 2001b.

KITZINGER, J. Grupos focais com usuários e profissionais da atenção à saúde. In: POPE, C.; MAYS, N. *Pesquisa qualitativa na atenção à saúde*. 2. ed. Porto Alegre: Artmed, 2006. p. 31-40.

KÜBLER-ROSS, E. *Sobre a morte e o morrer*. 8 ed. São Paulo: Martins Fontes, 2000, 299p.

MACDONALD, A. et al. The reality of dietary compliance in the management of phenylketonuria. *J Inherit Metab Dis*, Dordrecht, v. 33, n. 6, p. 665-670, dec. 2010.

- MARTINS, A. M. et al. *Protocolo Brasileiro de Dietas: erros inatos do metabolismo*. São Paulo: Segmento Farma editores, 2006.
- MARTINS, A. M.; FISBERG, M. R. V.; SCHIMIDT B. J. *Fenilcetonúria: abordagem terapêutica*. São Paulo: Nestlé, 1993. (Temas de Pediatria Nestlé).
- MARTINS, S. R. R. *Incidência de Fenilcetonúria e outras hiperfenilalaninemias no Estado de Minas Gerais: dados do Programa Estadual de Triagem Neonatal*. 2005. 98 f. Dissertação. (Mestrado em Ciências da Saúde da Criança e do adolescente) - Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte, 2005.
- MINAYO, M. C. S. Análise qualitativa: teoria, passos e fidedignidade. *Ciênc saúde coletiva*, Rio de Janeiro, v. 17, n. 3, p. 621-626, mar. 2012.
- MINAYO, M. C. de S. *O desafio do conhecimento: Pesquisa qualitativa em saúde*. 8. ed. São Paulo: Hucitec, 2004, 269p.
- MINAYO, M. C. S. et al. *Pesquisa social: teoria, método e criatividade*. 24. ed. Petrópolis: Vozes, 1994, 80p.
- MIRA, N. V. M.; MARQUEZ, U. M. L. Importância do diagnóstico e tratamento da Fenilcetonúria. *Rev. Saúde Pública*, São Paulo, v. 34, n. 1, p. 86-96, 2000.
- MONTEIRO, L. T. B.; CÂNDIDO, L. M. B. Fenilcetonúria no Brasil: evolução e casos. *Rev Nutr*, Campinas, v. 19, n. 3, p. 381-387, maio/jun. 2006.
- MOREIRA, P. L.; DUPAS, G. Vivendo com o diabetes: a experiência contada pela criança. *Rev. Latino-Am. Enfermagem*, Ribeirão Preto, v. 14, n. 1, p. 25-32, jan./fev. 2006.
- MORGAN, D. L. *Focus Groups as Qualitative Research*. 2nd ed. Thousand Oaks, CA, US: Sage Publications, 1997. (Qualitative Research Methods, v. 16)
- NALIN, T. et al. Fenilcetonúria no Sistema Único de Saúde: avaliação de adesão ao tratamento em um centro de atendimento no Rio Grande do Sul. *Rev. HCPA*, Porto Alegre, v. 30, n. 3, p. 225-232, 2010.
- NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH CONSENSUS DEVELOPMENT PANEL. Phenylketonuria: screening and management. *Pediatrics*, Elk Grove Village, v. 108, n. 4, p. 972-982, oct. 2001.
- NAZARETH, C. A. L.; SOUZA, L. A.; FIGUEIREDO, M. A. G. *A arte como estratégia para a educação em saúde: uma experiência em sala de espera*. Juiz de Fora: Editar, 2007.
- NEVES, J. L. Pesquisa qualitativa: pesquisa, usos e possibilidades. *Caderno de pesquisas em administração*, São Paulo, v. 1, n. 3, p. 1-5, 1993.
- NÓBREGA, V. M. et al. Imposições e conflitos no cotidiano das famílias de crianças com doença crônica. *Esc Anna Nery*, Rio de Janeiro, v. 14, n. 4, p. 781-788, out./dez. 2012.
- PAPALIA, D. E.; OLDS, S. W. *Desenvolvimento Humano*. 7. ed. Porto Alegre: Artes Médicas Sul, 2000.

PERRICONE, G. et al. Functioning of family system in pediatric oncology during treatment phase. *Pediatr Hematol Oncol*, London, v. 29, n. 7, p. 652-662, 2012.

PERRICONE, G. et al. Maternal coping strategies in response to a child's chronic and oncological disease: a cross-cultural study in Italy and Portugal. *Pediatric Reports*, Palermo, v. 5, e11, p. 43-47, 2013.

PIETZ, J. et al. No Evidence for Individual Blood-Brain Barrier Phenylketonuria Transport to Influence Clinical Outcome in Typical Phenylketonuria Patients. *Ann Neurol*, Boston, v. 52, n. 3, p. 120-128, Sept. 2002.

PIRES, A. P. *Comunicação de más notícias*. Porto Alegre, 1998. Disponível em: <www.ufrgs.br/bioetica/masnot.htm>. Acesso em: 28 de fevereiro de 2014.

POPE, C.; MAYS, N. *Pesquisa qualitativa na atenção à saúde*. 2. ed. Porto Alegre: Artmed, 2006, 118p.

REZENDE, A. M.; SCHALL, V. T.; MODENA, C. M. O "adolescer" e adoecer: vivência de uma adolescente com câncer. *Aletheia*, Canoas, v. 30, p. 88-100, 2009.

RIGOTTO, R. M. As técnicas de relatos orais e o estudo das representações sociais em saúde. *Ciênc Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro, v. 3, n. 1, p. 116-129, 1998.

RODRIGUES, E. M.; BOOG, M. C. F. Vivência afetiva com alimentos: estratégia de sensibilização em ação educativa com adolescentes obesos. *Nutrição em Pauta*, v. 72, p. 41-45, maio/jun., 2005.

ROMANELLI, G. O significado da alimentação na família: uma visão antropológica. *Medicina*, Ribeirão Preto, v. 39, n. 3, p. 333-339, jul./set. 2006.

RUSSEL, F. F., MILLS, B. C., ZUCCONI, T. Relationship of parental attitudes and knowledge to treatment adherence in children with PKU. *Pediatr Nurs*, Pitman NJ, v. 14, n. 6, p. 514-516, 523, 1988.

SANTOS, S. V. *A família da criança com doença crônica*: Abordagem de algumas características. *Análise Psicológica*, Lisboa, v. 1, n. 16, p. 65-75, 1998.

SCHILD, S. Parents of children with PKU. *Child Today*, Washington, v. 1, n. 4, p. 20-22, 1972.

SCHWEITZER-KRANTZ S., BURGARD P. Survey of national guidelines for the treatment of phenylketonuria. *Eur J Pediatr*, Berlin, v. 159, Suppl 2, p. 70-73, 2000.

SCRIVER, C. R.; KAUFMAN, S. Hyperphenylalaninemia: phenylalanine hydroxylase deficiency. In: SCRIVER, C. R. et al. *The metabolic and molecular basis of inherited disease*. 8. ed. New York: McGraw-Hill, 2001. p. 1667-1724.

SHAW, V.; LAWSON, M. Disorders of amino acid metabolism, organic acidemias and urea cycle defects. In: _____. *Clinical pediatric dietetics*. London: Blackwell Science, 1994, p. 177-209.

SILVA, F. M.; CORREA, I. Doença Crônica na Infância: vivência do familiar na hospitalização da Criança. *Revista Mineira de Enfermagem*, Belo Horizonte, v. 10, n. 1, p. 18-23, 2006.

SILVA, G. K.; LAMÔNICA, D. A. C. Desempenho de crianças com Fenilcetonúria no Teste de Screening de Desenvolvimento Denver - II. *Pró-Fono R Atual Cient*, São Paulo, v. 22, n. 1, p. 345-50, 2010.

SILVA, M. A. S. et al. Cotidiano da família no enfrentamento da condição crônica na infância. *Acta Paul Enferm*, São Paulo, v. 23, n. 3, p. 359-65, 2010.

SIMIONI, A. M. C.; LEFÈVRE, F.; PEREIRA, I. M. T. B. *Metodologia qualitativa nas pesquisas em saúde coletiva: considerações teóricas e instrumentais*. São Paulo: USP, 1996. 15p.

SIMON, E. et al. Evaluation of quality of life and description of sociodemographic state in adolescent and young adult patients with phenylketonuria. *Health Qual Life Outcomes*, London, v. 6, n. 25, p. 1-7, 2008.

SMITH, I.; LEE, P. The Hyperphenylalaninaemias. In: FERNANDES, J. et al. (Ed.). *Inborn metabolic diseases diagnosis and treatment*. 3. ed. Berlin: Springer, p. 171-184, 2000.

SMITH, I.; BEASLEY, I. M. G.; ADES, A. E. Intelligence and quality of dietary treatment in phenylketonuria. *Archives of Disease in Childhood*, London, v. 65, p. 472-478, 1990.

SOARES, S. M.; FERRAZ, A. F. Grupos operativos de aprendizagem nos serviços de saúde: Sistematização de fundamentos e metodologias. *Esc Anna Nery R Enferm*, Rio de Janeiro, v. 11, n. 1, p. 52-57, 2007.

STARLING, A. L. P. et al. *Entendendo a Fenilcetonúria: Manual de Orientação*. Belo Horizonte: Editora UFMG, 2006. 37p.

STARLING, A. L. P. Fenilcetonúria: diagnóstico e tratamento. *Revista Médica de Minas Gerais*, Belo Horizonte, v. 15, n. 3, p. 187-189, 2005.

STARLING, A. L. P.; AGUIAR, M. J. B.; KANUFRE, V. C. Fenilcetonúria. *Revista Médica de Minas Gerais*, Belo Horizonte, v. 9, n. 3, p.106-110, 1999.

SULLIVAN, J. E.; CHANG, P. Review: Emotional and behavioral functioning in Phenylketonuria. *J Pediatr Psychol*, Cary NC, v. 24, n. 3, p. 281-299, 1999.

SURTEES, R.; BLAU, N. The neurochemistry of phenylketonuria. *Eur J Pediatr*, Berlin, v. 159, n. 2, p. 109-113, Oct. 2000.

TOMAZI, N. G. S.; YAMAMOTO, R. M. *Metodologia de pesquisa em saúde: fundamentos essenciais*. Curitiba: Autores Paranaenses, 1999. 98 p.

TORAL, N.; SLATER, B. Abordagem do modelo transteórico no comportamento alimentar. *Ciênc. saúde coletiva*, v. 12, n. 6, p. 1641-1650, nov./dez, 2007.

TORRES, H. C. et al. Avaliação estratégica de educação em grupo e individual no programa educativo em diabetes. *Rev. Saúde Pública*, São Paulo, v. 43, n. 2, p. 291-298, 2009.

TRIVIÑOS, A. N. S. *Introdução à pesquisa em ciências sociais: a pesquisa qualitativa em educação*. São Paulo: Atlas, 1994. 175p.

- TURATO, E. R. *Tratado de metodologia da pesquisa clínico qualitativa: construção teórico epistemológica, discussão comparada e aplicação nas áreas de saúde e humanas*. 2. ed. Petrópolis: Vozes, 2003.
- TURATO, E. R.; FONTANELLA, B. J. B.; CAMPOS, C. J. G. *Coleta de dados na pesquisa clínico-qualitativa: uso de entrevistas não-dirigidas de questões abertas por profissionais de saúde*. *Rev. Latino-Am Enfermagem*, v. 14, n. 5, 2006.
- VIEIRA, M. A.; LIMA, R. A. G. Crianças e adolescentes com doença crônica: Convivendo com mudanças. *Rev. Latino-Am. Enfermagem*, Ribeirão Preto, v. 10, n. 4, p. 552-560, 2002.
- WAISBREN, S. E. et al. Social factors and the meaning of food in adherence to medical diets: results of a maternal phenylketonuria summer camp. *J Inher Metab Dis*, Dordrecht, v. 20, n. 1, p. 21-27, jan. 1997.
- WALDOW, V. R.; BORGES, R. F. Cuidar e humanizar: relações e significados . *Acta Paul Enferm*, São Paulo, v. 24, n.3, p. 414-418, 2011.
- WAPPNER, R. et al. Management of phenylketonuria for optimal outcome: a review of guidelines for phenylketonuria management and report of surveys of parents, patients, and clinic directors. *Pediatrics*, Elk Grove Village, v. 104, n. 6, Dec. 1999.
- WEGLAGE, J. et al. Behavioural and emotional problems in early-treat adolescents with Phenylketonuria in comparison with diabetic patients and health controls. *J Inherit Metab Dis*, Dordrecht, v. 23, n. 5, p. 487-496, 2000.
- WEGLAGE, J; RUPP, A.; SCHMIDT, E. Personality characteristics in patients with phenylketonuria treated early. *Pediatric Research*, Baltimore. v. 35, n. 5, p. 611-613, 1994.
- WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). *Adherence to long-term therapies: evidence for action*. Geneva: World Health Organization, 2003. Disponível em: <http://www.who.int/chp/knowledge/publications/adherence_report/en/index.html>. Acesso em: 18 jun. 2007.
- YUNES, M. A. M. *Psicologia positiva e resiliência: o foco no indivíduo e na família*. *Psicologia em estudo*, Maringá, v. 8, p. 75-84, 2003. Número especial.

ANEXOS E APÊNDICES

ANEXO 1 – COMPOSIÇÃO EM FENILALANINA POR GRUPOS DE ALIMENTOS

Tabela 1.1: Teor de phe nas massas, tubérculos e farinhas, em medidas caseiras e em 100 gramas de produto

MASSAS	1 colher (sopa) cheia		1 colher (sopa) rasa		100 gramas phe (mg)
	gramas	phe (mg)	gramas	phe (mg)	
Arroz cozido	25	27,5	15	16,5	110
Angu	35	57,8	25	41,3	165
Aveia (farinha)	18	125,6	8	55,8	698
Batata baroa cozida	35	11,4	25	8,1	33
Batata doce cozida	42	35,3	30	25,2	84
Batata doce frita	65	130,0	55	110,0	200
Batata inglesa cozida	30	26,4	20	17,6	88
Batata inglesa frita	25	46,0	15	27,6	184
Farinha de mandioca	16	7,2	12	5,4	45
Inhame cozido	35	25,2	22	15,8	72
Macarrão sem ovos cozido	25	41,5	20	33,2	166
Macarrão com ovos cozido	25	59,0	20	47,2	236
Macarrão Rilla® cozido	25	9,5	20	7,6	38
Mandioca cozida	30	9,2	20	6,1	31
Mandioca frita	35	21,4	20	12,2	61

Fonte: Adaptado de Starling *et al.*, 2006

Tabela 1.2: Teor de phe nos vegetais tipo A, em medidas caseiras e em 100 gramas de produto

VEGETAIS	1 colher (sopa) cheia		1 colher (sopa) rasa		100 gramas phe (mg)
	gramas	phe (mg)	gramas	phe (mg)	
Acelga crua	6	4,8	na	na	80
Alface	8	5,4	na	na	67
Almeirão cru	10	8,0	7	5,6	80
Cebola crua	10	3,8	na	na	38
Couve crua	10	4,9	7	3,4	49
Couve refogada	20	19,6	10	9,8	98
Espinafre cru	25	20,0	15	12,0	80
Espinafre refogado	25	40,0	15	24,0	160
Pepino	18	5,4	na	na	30
Pimentão verde	13	7,0	8	4,3	54
Repolho cru	10	5,3	5	2,6	53
Repolho refogado	18	11,3	14	8,8	63
Tomate vermelho	30	6,0	20	4,0	20

Fonte: Adaptado de Starling *et al.*, 2006

Tabela 1.3: Teor de phe nos vegetais tipo B, em medidas caseiras e em 100 gramas de produto

VEGETAIS TIPO B	1 colher (sopa) cheia		1 colher (sopa) rasa		100 gramas phe (mg)
	gramas	phe (mg)	gramas	phe (mg)	
Abóbora cozida	36	12,4	16	5,50	34
Abobrinha cozida	30	24,3	20	16,2	81
Berinjela cozida	25	9,3	20	7,45	37
Beterraba crua	16	12,5	10	7,8	78
Beterraba cozida	20	9,0	14	6,3	45
Brócolis cozido	10	12,9	na	na	129
Cenoura crua	12	3,7	8	2,5	31
Cenoura cozida	25	9,3	15	5,6	37
Chuchu cozido	20	7,4	15	5,6	37
Couve-flor cozida	25	18,7	15	11,2	75
Jiló cozido	60	40,3	30	20,2	67
Quiabo refogado	40	26,8	20	13,4	67
Rabanete (un. M e P)	25	13,2	14	7,4	53
Vagem cozida	20	18,6	15	13,9	93

Fonte: Adaptado de Starling *et al.*, 2006

Tabela 1.4: Teor de phe nas frutas, em medidas caseiras e em 100 gramas de produto

FRUTAS	1 Unidade/Pedaço* M		100 gramas phe (mg)
	gramas	phe (mg)	
Abacate	430	206,4	48
Abacaxi	75	6,7	9
Acerola	12	0,7	6
Ameixa preta seca	5	3,9	79
Banana	40	17,6	44
Caqui	110	41,8	38
Coco*	40	141,6	354
Coco, água (1 copo americano)	165	23,1	14
Damasco	7	2,1	30
Figo, calda	55	18,1	33
Goiaba	170	42,5	25
Jaboticaba	5	1,5	30
Kiwi	76	20,5	27
Laranja	180	54,0	30
Maçã	150	15,0	10
Mamão Formosa*	170	22,1	13
Mamão Papaya	310	46,5	15
Manga	140	40,6	29
Maracujá	45	29,2	65
Melancia*	200	20,0	10
Melão*	90	15,3	17
Mexerica	135	44,5	33
Morango	12	2,8	23
Pêra	130	11,7	9
Pêssego	60	10,8	18
Uva	8	1,2	15

Fonte: Adaptado de Starling *et al.*, 2006

Tabela 1.5: Teor de phe nos enlatados e alimentos gordurosos, em medidas caseiras e em 100 gramas de produto

ENLATADOS/GORDURAS	1 colher (sopa) cheia		1 colher (sopa) rasa		100 gramas phe (mg)
	gramas	phe (mg)	gramas	phe (mg)	
Azeitona verde (un. M)	4	2,0	na	na	50
Azeitona preta (un. M)	4	1,6	na	na	39
Milho verde	24	36,0	14	na	150
Molho de tomate	20	5,6	na	na	28
Pêssego, calda (1/2 un. M)	30	2,7	na	na	9
Abacaxi, calda (1 fatia M e P)	64	5,1	30	2,4	8
Pêra, calda (1 un. M)	130	6,5	na	na	5
Ameixa s/ caroço, calda (1 un.)	16	1,1	na	na	7
Palmito (un. M)	100	80,0	na	na	80
Creme de leite fresco	25	30,0	15	18	120
Maionese Hellmann's®	27	9,4	17	5,9	35
Manteiga	32	11,2	19	6,6	35
Margarina	32	4,5	19	2,7	14

Fonte: Adaptado de Starling *et al.*, 2006

Tabela - 1.6: Teor de phe nos biscoitos, pão e pipocas, em medidas caseiras e em 100 gramas de produto

BISCOITOS	Unidade Média		100 gramas phe (mg)
	gramas	phe (mg)	
Biscoito de polvilho sem ovos	3	4,1	135
Biscoito de polvilho com ovos	3	6,7	225
Waffer morango	9	25,2	280
Waffer chocolate	9	45,8	509
Biscoito água e sal	5	22,5	450
Biscoito maria/maisena	5	23,2	465
Pão francês	50	235,0	470
Pipoca doce	20	99,0	495
Pipoca salgada	20	139,6	698
Sequinhos Seven Boys®	3	5,6	167

Fonte: Adaptado de Starling *et al.*, 2006

Tabela 1.7: Teor de phe em outros alimentos, por 100 gramas de produto

ALIMENTOS	phe (mg)
Caldo de feijão Arisco®	350
Caldo de cana	12
Cacau em pó	1050
Coco ralado desidratado	270
Cacau em pó desengordurado	1250
Carne bovina	910 – 1795
Carne de frango	880 – 1670
Carne suína	695 – 1725
Ervilha em vagem	375
Farinha de trigo	577
Farinha de soja	1800
Fécula de araruta	20
Farinha de araruta	70
Fermento fresco	500
Feijão carioca	240
Feijão preto	225
Feijão roxo	285
Fubá de milho	384
Farinha de mandioca	52
Fécula de arroz	50
Fécula de batata	50
Leite condensado Glória®	380
Leite de vaca	170
Leite de coco	30
Lentilha	315
Ovo de codorna	655
Ovo de galinha	739
Pescado	950 – 1825
Polvilho de araruta	40
Rapadura	33
Siriguela	27
Umbu	18

Fonte: ENDEF-IBGE, 1999; TACO, 2006

ANEXO 2 – APROVAÇÃO DO PROJETO DE PESQUISA PELO COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA DA UFMG



UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS
COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA - COEP

Parecer nº. ETIC 0525.0.203.000-09

Interessado(a): **Prof. Marcos José Burle de Aguiar**
Departamento de Pediatria
Faculdade de Medicina - UFMG

DECISÃO

O Comitê de Ética em Pesquisa da UFMG – COEP aprovou, no dia 04 de dezembro de 2009, após atendidas as solicitações de diligência, o projeto de pesquisa intitulado "**Diagnóstico da fenilcetonúria: repercussões na família e nas relações sociais**" bem como o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

O relatório final ou parcial deverá ser encaminhado ao COEP um ano após o início do projeto.

Profa. Maria Teresa Marques Amaral
Coordenadora do COEP-UFMG

**ANEXO 3 – APROVAÇÃO DA EMENDA PELO COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA
DA UFMG PARA TERMO ADITIVO AO PROJETO DE PESQUISA**



**UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS
COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA - COEP**

Parecer nº. ETIC 0525.0.203.000-09


**Interessado(a): Prof. Marcos José Burle de Aguiar
Departamento de Pediatria
Faculdade de Medicina - UFMG**

DECISÃO

O Comitê de Ética em Pesquisa da UFMG – COEP analisou e aprovou, no dia 14 de novembro de 2012, os documentos, abaixo relacionados, do projeto de pesquisa intitulado "**Diagnóstico da fenilcetonúria: repercussões na família e nas relações sociais**":

- Relatório parcial;
- Inclusão da emenda que objetiva investigar a percepção da equipe multiprofissional e impacto do diagnóstico na família e os fatores que influenciam o tratamento.
- Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

O relatório final deverá ser encaminhado ao COEP um ano após esta data.


**Prof. Maria Teresa Marques Amaral
Coordenadora do COEP-UFMG**

APÊNDICE 1 - TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE)

Artigo 1

Título do projeto: “Diagnóstico da Fenilcetonúria: repercussões na família e nas relações sociais”.

Prezada Sra,

Esta carta de informação pode conter palavras que você não compreende. Por favor, pergunte ao responsável pelo estudo ou a um dos membros da equipe para que explique qualquer informação que você não compreenda com clareza.

Propósito do estudo

A senhora está sendo convidada a participar do estudo chamado: “Diagnóstico da Fenilcetonúria: repercussões na família e nas relações sociais”.

Estou desenvolvendo esse projeto para conhecer as repercussões do diagnóstico da Fenilcetonúria na família e nas relações sociais, por meio de entrevistas com as mães de crianças em tratamento no Ambulatório de Fenilcetonúria do Hospital das Clínicas da UFMG.

Você que vem acompanhando o tratamento de seu filho, certamente já conhece bem essa doença. A Fenilcetonúria é uma doença hereditária causada pela deficiência de uma enzima produzida pelo fígado, responsável pelo metabolismo de fenilalanina, levando a um acúmulo desta substância no sangue.

A triagem neonatal realizada no 5º dia de vida permite realizar o diagnóstico precoce e iniciar o tratamento para evitar o retardo mental irreversível e o aparecimento das manifestações clínicas da doença que ocorrem do 3º ao 6º mês de idade. O tratamento é dietético e deverá ser mantido por toda a vida. Isso pode interferir na dinâmica familiar, considerando a necessidade de uma dieta muito restrita e diferente da usualmente consumida em nossa população.

Trabalhando há doze anos nesse Ambulatório, observei a necessidade de se compreender como as famílias convivem com o diagnóstico da Fenilcetonúria. Esse estudo tem como objetivo investigar as repercussões do diagnóstico da Fenilcetonúria na família e nas relações sociais, buscando entender melhor os aspectos que interferem no tratamento, com vistas a melhorar o acompanhamento dos pacientes e sugerir alternativas que possam contribuir para o controle dos níveis sanguíneos de fenilalanina e melhorar a qualidade de vida dos pacientes e seus familiares.

Procedimentos a serem utilizados

Para esta pesquisa, serão convidadas a participar, todas as mães de pacientes fenilcetonúricos de 6 meses a 6 anos, com diagnóstico precoce e que estejam em tratamento regular no Ambulatório de Fenilcetonúria do Hospital das Clínicas da UFMG.

Serão realizadas entrevistas com as mães que concordarem em participar do estudo. A rotina do acompanhamento clínico-nutricional será mantida normalmente, de acordo com o protocolo do serviço, onde ocorre a coleta sanguínea pela manhã para a dosagem de fenilalanina e o atendimento à tarde já com o resultado da coleta realizada.

A sua participação na pesquisa será voluntária não acarretará nenhum risco para você, nem para seu filho. O único desconforto possível é o tempo de duração da entrevista. Entretanto, esta poderá ser interrompida a qualquer momento, se a senhora sentir necessidade e, caso seja de sua concordância agendaremos a continuidade da mesma para outra oportunidade.

É importante ressaltar, que não haverá qualquer tipo de ressarcimento pela participação na pesquisa, uma vez que as entrevistas ocorrerão no mesmo dia da consulta do seu filho(a).

Os resultados desta pesquisa serão muito importantes e divulgados para se conhecer e avaliar os aspectos envolvidos no tratamento da Fenilcetonúria em nosso meio, melhorando a comunicação entre os familiares e a equipe de atendimento, além de identificar fatores que auxiliem no tratamento e na melhora adesão à dieta.

Esclarecemos que as entrevistas deverão ser gravadas e/ou transcritas, que toda informação obtida será considerada confidencial e sua identificação será mantida como informação sigilosa. Os resultados deste estudo poderão ser apresentados em trabalhos e eventos científicos sem nenhuma forma de identificação individual. A identidade de seu filho(a), bem como de seus familiares será mantida em sigilo, bem como os resultados das entrevistas. Sua participação é livre e pode ser interrompida a qualquer momento sem acarretar prejuízos para o tratamento de seu filho(a).

Caso a senhora concorde em participar desta pesquisa concedendo-nos a entrevista, a pesquisadora solicita a sua assinatura nesse documento em duas vias.

Consentimento pós-informado

Eu, _____ responsável pelo menor, _____, declaro que li (ou ouvi leitura) e entendi o que está explicando na carta informativa às mães e todas as minhas dúvidas foram esclarecidas pessoalmente.

Assim, autorizo minha participação na pesquisa “Diagnóstico da Fenilcetonúria: repercussões na família e nas relações sociais”. Autorizo, também a realização das entrevistas e a sua utilização, para fins de pesquisa científica.

Discuti com a nutricionista responsável sobre a minha decisão em participar da pesquisa. Ficaram claros para mim quais são os objetivos, os procedimentos a serem realizados, riscos, desconfortos e benefícios, e as garantias de sigilo da minha identidade e de meu filho (a).

Fica claro também que a minha participação não terá despesas e que terei acesso aos resultados, podendo desistir da participação em qualquer momento da pesquisa, sem prejuízo ao tratamento de meu filho(a) no Ambulatório de Fenilcetonúria do Hospital das Clínicas da UFMG.

Assinatura legível do responsável

Telefones para contato:

Obs.: As cópias assinadas dos consentimentos são arquivadas pelo pesquisador e fornecidas às mães entrevistadas.

Assinatura do pesquisador responsável:

Nutricionista Rosângelis Del Lama Soares – CRN/MG: 0122
Cl: M2-999880

**Telefones de contato do pesquisador responsável:
(31)3285-1067 ou (31) 9952-4789**

Em caso de dúvidas, poderá entrar em contato com a pesquisadora, Rosângelis (Tel.: 3285-1067 / 9952-4789) ou com o Comitê de Ética em Pesquisa da UFMG. Endereço: Av. Antônio Carlos, 6627. Unidade Administrativa II, 2º andar. Campus Pampulha. BH-MG. Brasil Tel.: (31) 3409-4592.

Belo Horizonte, _____ de _____ de 20__.

APÊNDICE 2 - QUESTIONÁRIO CLÍNICO E SOCIODEMOGRÁFICO: ARTIGO 1**Diagnóstico da Fenilcetonúria: Repercussões na família e nas relações sociais**

Entrevista nº: _____ Data: ____/____/____

AValiação Social**1. IDENTIFICAÇÃO**

Nome do paciente: _____ Nº na prole: _____

Data de nascimento: ____/____/____ Idade: ____ Sexo: Masc. () Fem. ()

Religião: _____

Nome da mãe: _____

Idade: _____ Escolaridade (último ano) _____

Religião: _____

Município: _____ Distância de BH: _____ Km

Fone: _____

Vive com um companheiro: Sim () Não () É o pai biológico: Sim () Não ()

Consangüinidade entre os pais: Sim () Não ()

Trabalha fora do lar: Sim () Não ()

Criança freqüente a escola: Sim () Não () Desde que idade: _____

Apresenta alguma dificuldade: Sim () Não ()

Quem cuida da criança: _____

2. HISTÓRICO CLÍNICO

Idade no teste de triagem: _____ Resultado da 1ª coleta sanguínea: _____ µcromol/L

Resultado na 1ª consulta: _____ µcromol/L Início do tratamento (idade): _____

Resultado do teste de sobrecarga: _____ µcromol/L Diagnóstico: _____

Média de phe sanguínea (últimos 6 meses): _____ µcromol/L.

Adequada: Sim () Não ()

Percentual de comparecimento às consultas: _____

Transgressão dietética: Sim () Não ()

Quantidade () Qualidade () Quais: _____

Outras patologias: Sim () Não ()

Quais: _____

Uso de medicamentos contínuos: Sim () Não ()

Quais: _____

3. SITUAÇÃO SÓCIO-FAMILIAR (residentes no mesmo domicílio)

Nome da mãe	idade	Grau de parentesco	Estado civil	Grau de instrução	Profissão	Vínculo trabalho	Renda

Obs.: Nº de habitantes no domicílio: Nº adultos: _____ Nº crianças: _____

Outras Fontes de Renda: Sim () Não ()

Quais: _____

Há algum residente no domicílio com problemas de saúde: Sim () Não ()

Quem: : _____

4. APOIO SOCIAL

Suporte financeiro: Sim () Não ()

Quais: _____

Suporte social: Sim () Não ()

Quais: _____

Obs.: Em caso afirmativo, perguntar se é familiar, de terceiros, institucional, do município, outros.

5. DESPESAS

Moradia: R\$ _____ Luz: R\$ _____ Água: R\$ _____

Outros: R\$ _____ Renda per capita: R\$ _____

Obs.: _____

6. SITUAÇÃO HABITACIONAL E SANITÁRIA

Moradia: Própria () Alugada () Cedida () Com outros ()

Zona rural () Urbana () Outros () Quais: _____

Nº de cômodos sem banheiro: _____ Nº de quartos: _____ Onde a criança dorme:

_____ Banheiros: Sim () Nº: _____ Internos () Externos () Não tem ()
Não ()

Abastecimento de água: Rede geral () Poço () Nascente () Outros ()

Quais: _____

Escoadouro sanitário: Rede geral de esgoto (); Fossa (); Céu aberto (); Outros ()

Destino do lixo: Coletado pelo município (); Queimado (); Reciclado (); Outros ()

Energia elétrica: Sim () Não ()

Horta: Sim () Não ()

Há espaço para o cultivo: Sim () Não ()

7. UNIDADE BÁSICA DE SAÚDE

Domicílio coberto por Programa de Saúde da Família (PSF): Sim () Não ()

A UBS tem conhecimento do diagnóstico do seu filho (PKU): Sim () Não ()

O PSF faz visita em sua residência: Sim () Não ()

Com qual regularidade: _____

8. INCLUSÃO DIGITAL

Acesso ao computador: Sim () Não () Acesso à internet: Sim () Não ()

9. DIFICULDADE PARA CONSEGUIR O TFD:

Sim () Não () Às vezes ()

10. MEIO DE TRANSPORTE DO TFD

Ambulância () Ônibus () Carro próprio ()

Faz Baldeação: Sim () Não () Às vezes: ()

APÊNDICE 3 - TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE)

Artigo 2

Título do projeto: “Diagnóstico da Fenilcetonúria: repercussões na família e nas relações sociais”.

Prezado Sr.(a),

Você está sendo convidado(a) a participar do estudo: “Diagnóstico da Fenilcetonúria: repercussões na família e nas relações sociais”.

Estou na fase final do projeto iniciado em 2010 sobre as repercussões do diagnóstico da Fenilcetonúria na família e nas relações sociais, por meio de entrevistas com as mães de crianças de 2 a 6 anos de idade em tratamento no Ambulatório de Fenilcetonúria do Serviço Especial de Genética do Hospital das Clínicas/ NUPAD/ FM/ UFMG.

A segunda fase desse projeto consiste em **investigar a percepção da equipe multiprofissional sobre o impacto do diagnóstico da Fenilcetonúria na família e os fatores que influenciam o tratamento**.

Para atingir o objetivo proposto de “Compreender a percepção da equipe multiprofissional sobre os fatores que influenciam o tratamento da Fenilcetonúria”, optou-se pela utilização do Grupo Focal (GF), um instrumento de coleta de dados da metodologia qualitativa.

Os Grupos Focais são um tipo de entrevista em grupo que valoriza a comunicação entre os participantes a fim de gerar dados. As pessoas são estimuladas a falar umas com as outras, a trocar ideias, perguntar, comentar experiências.

Serão convidados profissionais das diversas áreas de atuação envolvidos na triagem neonatal e tratamento da Fenilcetonúria e que possam contribuir para a compreensão de aspectos que interferem no tratamento.

A reunião acontecerá em um único dia, preferencialmente no mesmo dia da reunião semanal para a discussão dos casos a serem atendidos no ambulatório, com duração máxima de até 90 minutos.

Os resultados desta pesquisa serão muito importantes e divulgados para se conhecer e avaliar os aspectos envolvidos no tratamento da Fenilcetonúria em nosso meio, melhorando a comunicação entre os familiares e a equipe de atendimento, além de identificar fatores que auxiliem no tratamento e na adesão à dieta.

Esclarecemos que as entrevistas deverão ser gravadas e/ou transcritas, que toda informação obtida será considerada confidencial e que sua identificação será mantida como informação sigilosa. Os resultados deste estudo poderão ser apresentados em trabalhos e eventos científicos sem nenhuma forma de

identificação individual. Sua participação é livre e pode ser interrompida a qualquer momento.

Caso você concorde em participar desta pesquisa participando do Grupo Focal, a pesquisadora solicita a sua assinatura nesse documento em duas vias.

Consentimento pós-informado

Eu,

(Profissão/ função)

Declaro que li e autorizo minha participação na pesquisa “Diagnóstico da Fenilcetonúria: repercussões na família e nas relações sociais”. Autorizo, também a realização da transcrição das entrevistas e a sua utilização, para fins de pesquisa científica.

Discuti com a nutricionista responsável sobre a minha decisão em participar da pesquisa. Ficaram claros para mim quais são os objetivos e os procedimentos a serem realizados

Assinatura legível

Telefones para contato: _____

Assinatura do pesquisador responsável:

Rosângelis Del Lama Soares – CRN/MG: 0122 CI: M2-999880

Telefones de contato do pesquisador: (31) 3285-1067 ou (31) 9952-4789.

Em caso de dúvidas, poderá entrar em contato com a pesquisadora, Rosângelis (Tel.: 3285-1067 / 9952-4789) ou com o Comitê de Ética em Pesquisa da UFMG. Endereço: Av. Antônio Carlos, 6627. Unidade Administrativa II, 2º andar. Campus Pampulha. BH-MG. Brasil Tel.: (31) 3409-4592.

Belo Horizonte, _____ de _____ de _____.