

LIBERTAS - FACULDADES INTEGRADAS

DEPARTAMENTO DE ENFERMAGEM

DAIANE MARIA DE OLIVEIRA SILVA

**Qualidade de vida de Fenilcetonúricos adultos, participantes de um grupo
de WhatsApp**

SÃO SEBASTIÃO DO PARAÍSO - MG

2020

DAIANE MARIA DE OLIVEIRA SILVA

Qualidade de vida de Fenilcetonúricos adultos, participantes de um grupo de WhatsApp

Trabalho apresentado ao Departamento de Enfermagem da Libertas – Faculdades Integradas para obtenção do título de Graduado em Enfermagem.

Orientador: Prof^a Ms. Natássia Carmo Lopes Queiroz Ferreira

SÃO SEBASTIÃO DO PARAÍSO - MG

2020

FOLHA DE APROVAÇÃO

Nome do aluno: Daiane Maria de Oliveira Silva

Título do trabalho: Qualidade de vida de Fenilcetonúricos adultos, participantes de um grupo de WhatsApp

Trabalho apresentado ao Departamento de Enfermagem da Libertas – Faculdades Integradas para obtenção do título de Graduado em Enfermagem

Aprovado em:

Banca Examinadora

Prof(a): _____

Instituição: _____

Assinatura: _____

Prof(a): _____

Instituição: _____

Assinatura: _____

Prof(a): _____

Instituição: _____

Assinatura: _____

DEDICATÓRIA

Este trabalho é todo dedicado aos meus pais, Hilda e Antônio pois é graças aos seus esforços que hoje posso concluir o meu curso.

AGRADECIMENTOS

Agradeço primeiramente a Deus, que esteve ao meu lado e me deu força, ânimo e crença para não desistir e continuar lutando por este meu sonho e objetivo de vida.

Agradeço também aos meus pais, minha mãe Hilda já que graças a ela que concluo este curso, ela que passou inúmeras dificuldades desde o meu nascimento e meu crescimento, que foi pai e mãe em minha vida. E também ao meu pai Antônio que mesmo falecendo quando eu tinha apenas 9 meses, sei que sempre me guiou e esteve ao meu lado em todos os meus caminhos de vida e que hoje está torcendo por mim lá do céu.

A meus irmãos Kátia e Renato, em especial ao meu irmão, que em várias dúvidas referentes a este trabalho eu recorria a ele.

Ao meu namorado Welder, que sempre foi o meu amparo nas minhas dificuldades e esteve ao meu lado em todos os momentos, dando força para que eu continuasse lutando e chegando ao meu objetivo.

A minha orientadora Natássia, que sempre esteve presente solucionando minhas dúvidas e me auxiliando para que esta monografia pudesse ter sido cumprida, com toda dedicação.

Aos professores, pelas correções e ensinamentos que me permitiram apresentar um melhor desempenho no meu processo de formação profissional ao longo do curso.

À instituição de ensino Libertas Faculdades Integradas, essencial no meu processo de formação profissional, pela dedicação, e por tudo o que aprendi ao longo dos anos do curso.

Enfim, agradeço imensamente a todos que contribuíram para este trabalho ou me ajudaram de alguma forma, para a realização do mesmo.

EPÍGRAFE

“Saiba que muito de sua qualidade de vida atualmente, é atribuída a qualidade das pessoas com que você convive e ou relaciona-se. Estatisticamente falando, você é a média aritmética das pessoas com que gasta mais tempo de convívio. E é por isso que nem sempre é o lugar onde você está na vida que importa, mas com quem você tem ao seu lado e lhe influi positivamente ou não. Algumas pessoas possuem a característica de drenar suas energias, enquanto outras alimentam sua alma a ponto de você não querer se distanciar. Então, não se esqueça de entrar na companhia daqueles que alimentam o seu espírito e a sua vida, com amor, carinho e verdades, e dê o presente da sua ausência para aqueles que não apreciam a sua presença e que de alguma maneira, voluntária ou não, acabam te contaminando ou desequilibrando.

Lembre-se que você não é uma árvore, portanto, mexa-se, faça boas escolhas, tente, não tenha receios de errar, a nossa vida é uma eterna busca do que nos faz bem e não uma estagnação. ”

Wagner Mello

RESUMO

SILVA, Daiane. Qualidade de vida de Fenilcetonúricos adultos, participantes de um grupo de WhatsApp. 2020, 49 folhas. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Enfermagem) - Departamento de Enfermagem, Libertas – Faculdades Integradas, São Sebastião do Paraíso - MG.

INTRODUÇÃO: A Fenilcetonúria - *Phenylketonuria* (PKU), é uma doença genética, autossômica e recessiva, originada da perda ou diminuição de atividade da enzima fenilalanina hidroxilase, observando um acúmulo de fenilalanina (Phe) no sangue, tecido e ossos, podendo acarretar déficit cognitivo e neurológico. Na PKU, as estratégias utilizadas para o cumprimento das restrições alimentares impostas e a qualidade do controle dietético, são fatores que afetam, direta ou indiretamente, a capacidade de adaptação dos indivíduos. **OBJETIVO:** Avaliar a qualidade de vida de Fenilcetonúricos adultos participantes de um grupo de WhatsApp. **MÉTODO:** Pesquisa de campo, descritiva, exploratória e de abordagem quantitativa. Realizada em um ambiente virtual de um grupo de *WhatsApp*, com 52 integrantes, por meio dos questionários com variáveis sociodemográficas/pessoais e o WHOQOL-Bref (*The World Health Organization instrument to evaluate quality of life- bref.*) que avalia a qualidade de vida, ambos inseridos na plataforma *Google Forms*. A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa e os dados foram analisados por meio da estatística descritiva simples. **RESULTADOS:** Constatou-se que 65% dos entrevistados eram do sexo feminino, 75% tinham idade entre 18 a 25 anos, 75% da raça branca, 31% tinham o ensino superior incompleto e 65% moravam na região Sudeste. Quanto ao uso do suplemento de aminoácidos, 94% responderam que tomavam conforme a orientação do nutricionista, e 90% disseram que seguiam a dieta. 44% dos entrevistados relataram que a dieta não interferia em sua qualidade de vida, seguido de 35% que responderam que interferia. E por fim, quanto a média dos domínios do questionário WHOQOL-Bref, cerca de 77% demonstraram satisfação com a qualidade de vida. **CONCLUSÃO:** Os participantes do grupo apresentam uma qualidade de vida adequada, perante as dificuldades que podem aparecer no dia a dia desses pacientes. Sendo muitas as maneiras para melhorar ainda mais a qualidade de vida dos mesmos, como a palatabilidade das fórmulas disponíveis no mercado além do apoio familiar e da equipe de saúde. Observa-se então a importância do enfermeiro e de sua equipe no diagnóstico e na manutenção do tratamento ao paciente, fundamental para sua qualidade de vida.

Palavras-chave: Fenilcetonúria. Fenilalanina Hidroxilase. Qualidade de Vida.

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 - Distribuição das variáveis sociodemográficas dos pacientes portadores de fenilcetonúria.	24
Tabela 2 – Distribuição das variáveis pessoais dos pacientes portadores de fenilcetonúria.	25
Tabela 3 - Panorama geral dos Domínios Físico, Psicológico, Relações Sociais e Ambiente; e Domínio Qualidade de Vida Geral referente ao questionário WHOQOL-Bref - qualidade de vida dos pacientes portadores de fenilcetonúria.	26
Tabela 4 - Distribuição das variáveis gerais referente ao questionário WHOQOL-Bref - qualidade de vida dos pacientes portadores de fenilcetonúria.	27
Tabela 5 - Distribuição das variáveis do Domínio Físico referente ao questionário WHOQOL-Bref - qualidade de vida dos pacientes portadores de fenilcetonúria.	28
Tabela 6 - Distribuição das variáveis do Domínio Psicológico referente ao questionário WHOQOL-Bref - qualidade de vida dos pacientes portadores de fenilcetonúria.	29
Tabela 7 - Distribuição das variáveis do Domínio Relações Sociais referente ao questionário WHOQOL-Bref - qualidade de vida dos pacientes portadores de fenilcetonúria.	30
Tabela 8 - Distribuição das variáveis do Domínio Ambiente referente ao questionário WHOQOL-Bref - qualidade de vida dos pacientes portadores de fenilcetonúria.	31

LISTA DE SIGLAS

CEAPS	Centro de Educação e Apoio Social
CEP	Comitê de Ética em Pesquisa
DB	Deficiência de Biotinidase
DF	Doenças Falciformes
FAL	Fenilalanina
FC	Fibrose Cística
HAC	Hiperplasia Adrenal Congênita, ou Hiperplasia Congênita da Supra-renal
HC	Hipotireoidismo Congênito
HFA	Hierphenylalaninemia
HPA	Hiperfenilalaninemia
Mg/Dl	Miligramas por decilitro
µmol/L	Micromol por Litro
MS	Ministério da Saúde
NIH	National Institute of Health
OMS	Organização Mundial de Saúde
PAH	Phenylalanina Hydroxylase
PHE	Phenylalanine
PKU	Phenylketonuria
PNTN	Programa Nacional de Triagem Neonatal
QI	Quociente de Inteligência
QV	Qualidade de Vida
SCT	Setor do Controle de Tratamento
SEG-HC-UFMG	Serviço Especial de Genética do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais
SR	Serviço de Referência
SUS	Sistema Único de Saúde
TCLE	Termo de Consentimento Livre e Esclarecido
TYR	Tyrosine
UBS	Unidade Básica de Saúde
WHOQOL-Bref	The World Health Organization instrument to evaluate quality of life- bref

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	10
2 OBJETIVOS	12
2.1 OBJETIVO GERAL	12
2.2 OBJETIVO ESPECÍFICO	12
3 REFERÊNCIAL TEÓRICO	13
4 METODOLOGIA	18
4.1 CARACTERIZAÇÃO DA PESQUISA.....	18
4.2 CONTEXTO DA PESQUISA	19
4.3 POPULAÇÃO E AMOSTRA.....	19
4.4 INSTRUMENTOS PARA PESQUISA	19
4.4.1 WHOQOL-Bref.....	19
4.4.2 <i>Google Forms</i>	21
4.5 COLETA DE DADOS	21
4.6 ASPECTOS ÉTICOS	22
4.7 ANÁLISE DOS DADOS.....	22
5 RESULTADOS	23
5.1 VARIÁVEIS SOCIODEMOGRÁFICAS/ PESSOAIS	23
5.2 QUESTIONÁRIO DE QUALIDADE DE VIDA - WHOQOL-Bref.....	25
6 DISCUSSÃO	32
7 CONCLUSÃO	36
REFERÊNCIAS	37
APÊNDICE A	41
APÊNDICE B	42
ANEXO A	44
ANEXO B	46

1 INTRODUÇÃO

A Fenilcetonúria - *Phenylketonuria* (PKU), sigla original, é uma doença genética, autossômica e recessiva, originada da perda ou diminuição de atividade da enzima fenilalanina hidroxilase - *Phenylalanina hydroxylase* (PAH), fazendo com que haja um impedimento da hidroxilação da fenilalanina - *Phenylalanine* (Phe) em tirosina - *Tyrosine* (Tyr) (YANNICELLI, 2001 apud KANUFRE, 2012).

As pessoas acometidas por essa patologia apresentam perda parcial ou total na produção da enzima PAH, podendo observar um acúmulo de fenilalanina no sangue, tecido e ossos. Prejudicando em especial o cérebro acarretando um déficit cognitivo e neurológico (NIU, 2011 apud FIGUEIRA, 2018).

A PKU é uma doença metabólica rara, com média de prevalência mundial estimada de um caso para cada 10.000 recém-nascidos. No Brasil a prevalência para essa condição varia de um caso a cada 15.000 à um caso a cada 25.000 recém nascidos (BRASIL, 2017).

Observa-se por vezes o desmame do leite materno em fenilcetonúricos diagnosticados, para a administração da fórmula com restrição de proteínas. Mesmo não sendo essa a indicação para o tratamento da PKU (BRASIL, 2013 apud DE MENEZES, 2018).

“Não existe cura para PKU, portanto, o objetivo é o controle dos níveis sanguíneos de fenilalanina, para diminuição de sintomas e prevenção de sequelas” (SAAD et al., 2015 apud FIGUEIRA, 2018 p.16).

“Como a Phe é um aminoácido essencial, é necessário consumo suficiente da mesma para satisfazer as necessidades para um crescimento adequado, sendo necessária a avaliação frequente dos níveis de Phe sanguíneos” (NYHAN; OZAND, 1998 apud VIEIRA, 2010, p.19).

Segundo Brasil (2017) O tratamento para PKU deverá ser feito por toda vida, uma vez suspensa a dieta, poderá resultar em deterioração comportamental e intelectual.

A alimentação do fenilcetonúrico é geralmente suplementada com uma mistura de aminoácidos, livre de Phe, enriquecida com micronutrientes essenciais como elementos traços, vitaminas e minerais. Além dessa suplementação o tratamento para PKU é baseado numa dieta com baixo teor de Phe, baixa ingestão de proteínas de alto valor biológico, na qual alimentos de origem animal são pouco utilizados (PRZYREMBEL; BREMER, 2000 apud SITTA, 2007).

Segundo Vieira (2010), a qualidade da adesão ao tratamento pode ser influenciada por fatores tais como renda familiar, circunstâncias sociais, educação, acesso a produtos específicos para PKU, condições de moradia, religiosidade, e ainda o reconhecimento e a confiança na equipe de saúde.

Na PKU, as estratégias utilizadas para o cumprimento das restrições impostas e a qualidade do controle dietético, são fatores que afetam, direta ou indiretamente, a capacidade de adaptação dos indivíduos e o modo de como irão negociar as diferentes tarefas de desenvolvimento com que se vão confrontando ao longo da vida, interferindo com isso sua qualidade de vida (ALVES, 2010).

Nesse contexto, reconhece-se que a presença de PKU pode ter influência sobre a qualidade de vida, entendida como a percepção do indivíduo de sua posição na vida, no sistema de valores nos quais ele vive e no contexto cultural em relação a seus objetivos, expectativas e preocupações (ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE, 1995 apud DAUBERMANN, 2011).

No caso do PKU, os estudos demonstram que a dieta restrita deverá ser seguida durante toda a vida, mesmo não sendo muito saborosa, e por vezes apresentando desagradado no cheiro e rigidez no paladar. Ou seja, os indivíduos com PKU tem apresentado mudanças de forma significativa no seu estilo de vida em relação aos indivíduos saudáveis. Por conseguinte, existem características que tornam razoável supor que a PKU possa ter impacto na qualidade de vida dos pacientes: necessidade de concordância com uma dieta complexa, monitorização analítica frequente, ocorrência de sintomas neurológicos e o estigma do diagnóstico de um erro inato do metabolismo (SIMONE et al., 2008 apud ALVES, 2010).

Estudos têm demonstrado que pacientes e pais de crianças com PKU exibem níveis elevados de depressão, estresse, ansiedade e redução na qualidade de vida. As explicações para estes dados incluem a presença de uma doença crônica no núcleo familiar e o importante risco de atraso neurológico, que tornam a PKU um fardo para os pacientes e suas famílias gerando consequências no bem-estar psicossocial e na qualidade de vida. Além disso, os genitores podem exibir sentimentos de culpa, devido à transmissão dos alelos mutantes e até mesmo dificuldade em aceitar a doença do filho. (MARQUI, 2017).

“Diante de tantas restrições necessárias ao tratamento dos fenilcetonúricos, os familiares têm resistência em restringir, ou mesmo reduzir, esses alimentos na rotina diária” (KANUFRE, 2010, p.22).

O tema foi proposto uma vez que a pesquisadora vivencia as condições apresentadas, por apresentar a doença. Espera-se que o presente estudo possa contribuir para uma reflexão acerca da qualidade de vida do paciente pela disseminação de informações, visto que o tema é relevante tanto para os fenilcetonúricos, quanto para os profissionais de enfermagem que fazem a coleta do exame.

2 OBJETIVOS

2.1 OBJETIVO GERAL

Avaliar a Qualidade de vida de Fenilcetonúricos adultos, participantes de um grupo de WhatsApp.

2.2 OBJETIVO ESPECÍFICO

- Identificar como o Fenilcetonúrico avalia sua qualidade de vida.
- Caracterizar o perfil sociodemográfico do grupo de fenilcetonúria em relação ao sexo, idade, raça, escolaridade e localidade de residência.

3 REFERÊNCIAL TEÓRICO

A PKU, faz parte do metabolismo das proteínas, sendo de transmissão autossômica recessiva e de caráter hereditário, caracterizando-se por hiperfenilalaninemia do inglês *hyperphenylalaninemia* (HPA), fazendo com que haja um aumento persistente da concentração plasmática de Phe provocada por defeitos na hidroxilação hepática deste aminoácido (SCRIVER; KAUFMAN, 2001 ; SOCIEDADE PORTUGUESA DE DOENÇAS METABÓLICAS, 2007 apud ALVES, 2010).

Bickel em 1953 foi o primeiro a iniciar o tratamento com restrição em Phe. A PKU foi descrita por Folling em 1934 ao observar dois irmãos com retardo mental, ela foi uma das primeiras doenças neurológicas identificadas. Vale ressaltar que níveis elevados de Phe são tóxicos para o sistema nervoso central (ZSCHOCKE; HOFFMAN, 2004 apud VIEIRA, 2010).

O retardo mental é a principal característica desta doença não tratada em especial até a completa maturação do órgão, o quociente de inteligência (QI), varia de leve a gravemente prejudicado já que este mede a extensão do retardo. Com o passar do tempo, a criança pode apresentar anormalidade da marcha, hiperatividade, problemas de postura para sentar e distúrbios da fala (A BO, 2010 apud BRASIL,2013). “A fala e o desenvolvimento intelectual vão se tornando bastante afetados” (BURGARD; LUO; GF, 2009 apud BRASIL, 2013, p.364).

“Pode haver também comprometimento emocional, como depressão, e complicações neurológicas, como tremores, espasticidade, ataxia e epilepsia que iniciam na infância e progridem na adolescência” (KALKANOĞLU et. al., 2005 apud BRASIL, 2013, p.364).

“Hiperfenilalaninemia (HPA) é o nome genérico dado a diferentes distúrbios caracterizados por elevados níveis de fenilalanina (Phe) no sangue” (SITTA, 2007, p.6).

As HPA são classificadas pela tolerância a Phe da dieta e de acordo com os níveis séricos de Phe. Na Fenilcetonúria Clássica (PKU) - os níveis de Phe são costumeiramente maiores que 10 mg/dL e a atividade enzimática é menor que 1% do normal, causada pela deficiência na enzima (PAH) (SMITH; LEE, 2000 apud SITTA, 2007).

Na PKU, para o consumo adequado, os alimentos são subclassificados em 3 grupos: verde, amarelo e vermelho. No grupo verde, não é necessário o cálculo de fenilalanina. Os alimentos permitidos nesse grupo são: açúcares (mel, balas de goma, pirulitos), bebidas (chás, suco de frutas, refrigerantes sem aspartame), gorduras (manteiga, óleos e gorduras vegetais), vegetais (todos, exceto os listados nos grupos vermelho e amarelo), frutas (todas, exceto as listadas no grupo amarelo) (BRASIL, 2019).

No grupo amarelo, é necessário realizar o cálculo de fenilalanina desses alimentos, já que contém níveis médios de fenilalanina. São alimentos que devem ser consumidos de maneira controlados: grãos (arroz), frutas (frutas secas, maracujá), vegetais (couve manteiga, vagem, batata doce, aipim, batatas) (BRASIL, 2019).

E, por fim, no grupo vermelho constam os alimentos que não devem ser consumidos, por apresentar níveis elevados de fenilalanina, são eles: todos os tipos de carne, grãos (grão de bico, lentilha, feijão, soja), laticíneos e subprodutos (leite, sorvete, queijos), leites vegetais e subprodutos a base de soja (amendoim, nozes, castanhas), cereais como trigo, cevada, pães, biscoitos, bolos, aspartame, chocolates e achocolatados (BRASIL, 2019).

Quanto a alimentação de um recém-nascido/ lactente, antes da década de 80, pais e/ou responsáveis por pacientes PKU, eram instruídos a suspensão do leite materno, e apenas oferecer a fórmula especial de aminoácidos. A partir de então, a utilização do leite materno foi associada a fórmula e se mostrou ser efetiva na manutenção dos níveis sanguíneos de phe, além de fornecer um crescimento e desenvolvimento adequado aos lactentes (CORNEJO; RAIMANN, 1999; MCCABE; MCCABE, 1986; KANUFRE et al., 2007 apud SANTOS et al.,2011).

Desde 2000 que o Ambulatório de Fenilcetonúria do Serviço Especial de Genética do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (SEG-HC-UFMG) em Belo Horizonte, introduziu o aleitamento materno onde todos os lactentes acompanhados fazem o tratamento do mesmo (KANUFRE et al., 2007 apud SANTOS et al.,2011).

A PKU não tratada causa epilepsia, além de retardo motor e mental graves, manifestando esses sintomas a partir de 6-8 meses de vida. Por isso em muitos países existem programas para detecção em neonatos para essa doença, a triagem neonatal permite o diagnóstico e tratamento vitais para evitar o desenvolvimento de complicações (CAMPISTAL et al., 2001 apud VIEIRA, 2010).

É ideal o diagnóstico estabelecido pelos programas de Triagem Neonatal, já que permite o tratamento precoce, introduzindo a terapia dietética adequada e posteriormente, evitando o desenvolvimento do quadro clínico (BRASIL, 2017).

“A Triagem Neonatal é realizada a partir da dosagem quantitativa da Fenilalanina (FAL) sanguínea em amostras colhidas em papel-filtro” (BRASIL, 2017).

É ideal que a coleta seja feita somente após 48 horas do nascimento. Para que o aumento da FAL possa ser detectado, é fundamental que a criança tenha ingerido uma quantidade suficiente de proteína. Assim, mesmo as crianças de risco, que ainda não tiveram contato com leite materno, podem ter o sangue colhido, desde que estejam sob dieta parenteral (rica em aminoácidos essenciais) (BRASIL, 2017).

“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” (SOARES, 2014, p.27).

Conhecida popularmente como teste do pezinho, acontece nos pontos de coleta da Atenção Básica em Saúde. Em alguns estados esta coleta também é realizada em casas de parto, maternidades, comunidades indígenas entre outros locais. O período ideal para coleta da primeira amostra está entre o 3º e 5º dia de vida. Crianças que não fizeram o diagnóstico no período neonatal, devem ser avaliadas pelo serviço médico, para orientação e investigação diagnóstica específica, esse diagnóstico será classificado como tardio e é necessário para manter uma boa qualidade de vida do paciente por meio do tratamento ou acompanhamento adequado (BRASIL, 2017).

A PNTN contempla seis doenças: Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) ou Hiperplasia Congênita da Supra-renal, Fibrose Cística (FC), Deficiência de Biotinidase (DB), PKU, Doenças Falciformes (DF) e outras Hemoglobinopatias, Hipotireoidismo Congênito (HC) (BRASIL, 2017).

Os recém-nascidos cuja primeira dosagem no teste ultrapassem a margem de 600 $\mu\text{mol/L}$ são imediatamente convocados para a primeira consulta, os que apresentam resultados entre 240 $\mu\text{mol/L}$ e 600 $\mu\text{mol/L}$ refazem o teste novamente e caso continue acima de 240 $\mu\text{mol/L}$ são convocados a primeira consulta, agora recém-nascidos que apresentam níveis de concentrações normais são aqueles que na triagem neonatal apresentam Phe sanguínea abaixo de 240 $\mu\text{mol/L}$, com a identificação e o tratamento precoce é possível que não se instale a lesão neurológica no neonato já que esta é irreversível (STARLLING et. al., 1999 apud SOARES, 2014).

Segundo o Ministério da Saúde, o profissional responsável pela coleta será da equipe de enfermagem (enfermeiro, técnico de enfermagem ou auxiliar), e este será acionado pelo Serviço de Referência (SR) se fizer necessário o contato com a família do recém-nascido (BRASIL, 2004).

O Sistema Único de Saúde (SUS), garante ainda atendimento com especialistas (Atenção Especializada) em todos os pacientes triados, há tratamento adequado, gratuito e acompanhamento por toda a vida para as seis doenças detectadas (BRASIL, 2017).

Existem cerca de 31 serviços de triagem neonatal em todos os estados brasileiros, com aproximadamente 21.446 pontos de coleta entre elas, Maternidades, Hospitais e rede de Atenção Básica. (BRASIL, 2017).

Em Minas Gerais, o acompanhamento clínico-nutricional de pacientes com PKU é centralizado no SEG-HC-UFMG em Belo Horizonte. O NUPAD conta com uma equipe integrada e completa para atender todos os pacientes com PKU em tratamento, composta de médico, psicólogos, enfermeiros, nutricionistas e assistentes sociais. Conta ainda, com atividade desenvolvidas pelo Centro de

Educação e Apoio Social (CEAPS) e pelo Setor do Controle de Tratamento (SCT) que se responsabilizam pelo acolhimento dos pacientes e familiares e pela busca ativa nos dias de consulta. É oferecido tratamento gratuito pelo SUS, aos pacientes triados ou não pelo Programa, com diagnóstico precoce ou tardio, residentes em Minas Gerais (KANUFRE et al., 2001 apud SOARES 2014).

“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 apud SOARES, 2014, p.28).

Basicamente o tratamento é uma dieta com baixo teor de FAL, mantendo sempre o monitoramento em níveis adequados deste aminoácido para permitir o crescimento e desenvolvimento adequado do indivíduo (BRASIL, 2017).

A dieta isenta de FAL causaria um dano ainda maior do que a Fenilcetonúria propriamente dita, ou seja, causaria a Síndrome da Deficiência de Fenilalanina, que é caracterizada por prostração, desnutrição, deficiência mental, eczema grave, ganho de peso insuficiente e crises convulsivas (BRASIL, 2017).

“Consiste na restrição dietética de phe associada ao uso de um substituto proteico – mistura de L-aminoácidos ou hidrolisado proteico – isento ou com traços de phe” (ACOSTA; YANICELLI, 2001, CORNEJO; RAIMANN, 1999, SHAW; LAWSON,1994 apud KANUFRE, 2010, p.21). Para uma melhor absorção do substituto protéico, este deve ser feito durante ou logo após as refeições, junco com uma proteína natural.

O tratamento, é fundamental, auxiliando na estabilização das concentrações sanguíneas de Phe, fornecendo o aporte protéico necessário além de auxiliar no crescimento e desenvolvimento (BONN, 2010; MARTINS et al., 1993; STARLING et al., 2005 apud SOARES, 2014).

A fórmula especial utilizada, é garantida gratuitamente pelo SUS sendo de alto custo, ela é disponibilizada a todos os pacientes que realizam o tratamento no serviço de referência. Sendo classificada para disponibilização por faixas etárias, apresenta variação de consumo de duas a oito latas por mês (SOARES, 2014).

“As mulheres com deficiência de PAH devem receber aconselhamento genético sobre os efeitos teratogênicos das altas concentrações de Phe no plasma durante a gravidez” (TREFZ; BLAU, 2003 apud VIEIRA, 2010, p.20).

É necessário efetuar o controle dos níveis sanguíneos da FAL nas fenilcetonúricas que planejam engravidar. Nos casos observados com FAL elevada é provável que altos níveis plasmáticos, tornem-se teratogênicos e graves. Sem o diagnóstico e tratamento, pode levar a síndrome de PKU materna, contribuindo para, retardo mental, má formações cardíacas, aborto espontâneo, restrição do

crescimento intra-uterino e microcefalia. As gestantes com PKU podem ter vários graus na deficiência do desenvolvimento cognitivo ligado ou não a hiperatividade e convulsões (FIGUEIRÓ FILHO, 2004, apud BUENO; RIBEIRO; STROPARO, 2016).

Estudos sobre PKU mostraram que se fosse mantido um controle dietético dentro dos valores normais durante a infância, ou seja valores de Phe menor ou igual a 6 mg/ dL rastreados e tratados precocemente os pacientes apresentavam um nível de desenvolvimento mental preservado e naturalmente uma qualidade de vida adequada diante da patologia (CARMONA, 2006 apud ALVES, 2010).

A auto-estima e o desenvolvimento emocional no fenilcetonúrico, que são interferidas pelas dificuldades comportamentais e de atenção, podem gerar consequências para o indivíduo em seu meio social, como a capacidade de adaptação sócio-afetiva aos diferentes contextos da vida (CARMONA, 2006 apud ALVES, 2010).

São necessárias por vezes algumas competências para conseguir um bom controle metabólico na PKU, competências essas como a capacidade de planejamento, organização e a inibição comportamental, pode-se citar ainda: recordar a quantidade de Phe permitida, contar gramas de Phe, manter os suplementos, inibir a escolha impulsiva de alimentos e planejar a alimentação são competências que requerem uma robusta função executiva. Sem essa rígida função executiva torna-se então um ciclo vicioso, no qual a pessoa esquece-se de tomar a fórmula especial e não consegue resistir a alimentos proibidos o que gera níveis elevados de Phe e piora essa função executiva (CARMONA, 2006 apud ALVES, 2010).

É imprescindível o treinamento dos profissionais de saúde que participam do cuidado ao fenilcetonúrico, já que os pacientes e familiares precisam ser apoiados e não culpados. É importante que a equipe de saúde reconheça os desafios para poder enfrentá-los, tendo em vista que a doença é experimentada diferentemente em cada paciente e seus familiares. Sendo sempre respeitada na família as dificuldades econômicas, sociais, emocionais, para tanto é necessário profissionais responsáveis, participantes e ativos no processo de tratamento (BURGARD 2007, apud SOARES 2014).

4 METODOLOGIA

4.1 CARACTERIZAÇÃO DA PESQUISA

Para avaliação da qualidade de vida dos fenilcetonúricos foi realizada uma pesquisa de campo, descritivo, exploratório e de abordagem quantitativa.

Pesquisa de campo é aquela utilizada com o intuito de conseguir conhecimentos acerca do problema ou ainda informações no qual se procura descobrir novos fenômenos e as relações entre eles, ou ainda, encontrar uma resposta de uma hipótese, que se queira comprovar (MARCONI; LAKATOS, 2003).

Para entender a finalidade da pesquisa a abordagem foi realizado um estudo quantitativo. Que segundo Marconi e Lakatos (2003) são investigações de pesquisa com o objetivo de analisar as características de avaliação de programas, fenômenos ou fatos ou ainda o isolamento de variáveis principais ou chaves. Utilizando ainda técnicas como formulários, entrevistas, questionários empregando procedimento de amostragem.

O objetivo da abordagem quantitativa é orientada pela doutrina positivista e influenciada pelas ciências naturais. Explicando uma realidade que pode ser examinada com objetividade, por meio das relações causa-efeito, permitindo chegar a verdades universais. A partir disso os resultados da pesquisa são reprodutíveis e generalizáveis (HAYATI; KARAMI; SLEE, 2006 apud TERENCE; ESCRIVÃO FILHO, 2006).

A pesquisa exploratória pode ser definida como uma pesquisa empírica com a finalidade da resolução de questões de um problema, com tripla finalidade que pode ser definida como: aumentar a familiaridade do pesquisador com um ambiente, fato ou fenômeno, para a realização de uma pesquisa futura mais precisa, modificar e clarificar conceitos ou desenvolver hipóteses (MARCONI; LAKATOS, 2003).

“Empregam-se geralmente procedimentos sistemáticos ou para a obtenção de observações empíricas ou para as análises de dados (ou ambas, simultaneamente)” (MARCONI; LAKATOS, 2003, p.188).

4.2 CONTEXTO DA PESQUISA

O estudo foi realizado em um ambiente virtual, em um grupo de *WhatsApp* em que todos os participantes são portadores da doença. O grupo foi criado em 14/09/2014 por uma paciente, com o objetivo de criar um ambiente virtual para troca de informações, receitas e acolher novos integrantes, uma vez que possui integrantes de todo o território nacional.

4.3 POPULAÇÃO E AMOSTRA

O grupo de fenilcetonúricos possui 65 integrantes, e todos foram convidados a participar do estudo. Os critérios de inclusão utilizados foram: idade igual ou superior a 18 anos e a concordância em participar do estudo.

4.4 INSTRUMENTOS PARA PESQUISA

Para a coleta de dados foram utilizados dois instrumentos: um questionário, contendo variáveis sociodemográficas e pessoais (APÊNDICE A) e o WHOQOL-Bref (*The World Health Organization Quality of Life*) (ANEXO A), ambos inseridos na plataforma *Google Forms*.

4.4.1 WHOQOL-Bref

O WHOQOL-Bref foi criado para que existisse um instrumento que avaliasse a qualidade de vida e que demorasse menos tempo a ser preenchido do que sua versão original - WHOQOL-100, mas que indicasse características psicométricas satisfatórias. Levando o grupo de Qualidade de vida da OMS a produzir uma versão reduzida: O WHOQOL-Bref (SAXENA et al.,2001; SKEVINGTON, LOTFY, O'CONNELL, 2004; WHOQOL GROUP, 1998 apud VAZ SERRA, 2006).

Os critérios para a escolha foram: “Em primeiro lugar, cumprindo o objectivo de preservar o carácter abrangente do instrumento original e, em segundo, seleccionando as perguntas que melhor representavam a faceta em questão” (RIJO et.al 2006 apud ALVES, 2010, p.45).

O modelo simplificado avalia a qualidade de vida de pessoas adultas. Não existindo restrição acerca de sua aplicação, pode ser utilizado tanto em pessoas saudáveis quanto pessoas que apresente algum tipo de patologia. Para a aplicação desse instrumento exige-se apenas que o respondente com-

preenda as perguntas que constituem o instrumento, podendo ser aplicado através das modalidades de auto-preenchimento ou entrevista. O WHOQOL-Bref é composto por 26 questões, sendo 24 perguntas que representa cada uma das facetas específicas do WHOQOL-100 e duas questões gerais, uma relativa à percepção geral da qualidade de vida e outra questão sobre a percepção geral da saúde (CANAVARRO et al., 2007 apud ALVES, 2010).

Assim sendo, enquanto no WHOQOL-100 cada uma das facetas é examinada por 4 perguntas, no WHOQOL-Bref cada uma das 24 facetas é avaliada por uma pergunta. Fazendo com que a versão abreviada preserve as 24 facetas da versão original mantendo a essência subjetiva e multidimensional (RIJO et al., 2006 apud ALVES, 2010).

O instrumento apresenta quatro domínios: Físico, Psicológico, Relações Sociais e Ambiente, uma vez que cada domínio apresenta um conjunto de facetas; além das duas questões acerca da Qualidade de Vida Geral. As respostas estão formuladas em 4 escalas de respostas de acordo com a pergunta (intensidade, capacidade, frequência e avaliação) sendo intensidade o grau que a pessoa experimenta um estado, a capacidade refere-se a disponibilidade pessoal a um sentimento ou comportamento, a frequência diz-se ao número de vezes em que ocorre algo, e por último a avaliação que prende-se a percepção de um comportamento. Ainda, todas as respostas seguem a escala likert de 5 pontos (CANAVARRO, et al, 2007 apud ALVES, 2010).

O Domínio Físico compreende as questões 3,4,10,15,16,17,18; o Domínio Psicológico as questões 5,6,7,11,19,26; o Domínio Relações Sociais as questões 20,21,22; e o Domínio Ambiente as questões 8,9,12,13,14,23,24,25.

Para a avaliação dos resultados inexistem uma pontuação geral para o instrumento, visto que o conceito de qualidade de vida se torna multidimensional subjacente ao instrumento. A análise somente é feita de forma linear, assim resultados mais elevados correspondem a uma melhor qualidade de vida (CANAVARRO, et al, 2007 apud ALVES, 2010).

Para compreensão dos dados, as respostas conforme a escala foram agrupadas: as respostas 01 e 02 (*muito ruim, ruim, insatisfeito, muito insatisfeito, nada, muito pouco, nunca e algumas vezes*) dando sentido à pouca satisfação com sua qualidade de vida; a resposta 3 (*nem ruim nem boa, nem satisfeito nem insatisfeito, mais ou menos, médio, nem bom nem ruim, frequentemente*) mantiveram o sentido de que não estão nem satisfeitos nem insatisfeitos com sua qualidade de vida; e as respostas 4 e 5 (*bastante, extremamente, muito, completamente, bom, muito bom, satisfeito, muito insatisfeito, muito frequentemente, sempre, boa e muito boa*) demonstram satisfação com sua qualidade de vida.

4.4.2 Google Forms

A pesquisadora utilizou a plataforma *Google Forms* para a coleta de dados.

O *Google Forms* é uma ferramenta para a produção de formulários online, ou seja, essa ferramenta é compatível com qualquer navegador oferecendo serviço gratuito ao usuário, ficando os dados salvos na conta *google* do pesquisador. Nele, o mesmo pode solicitar avaliações em escala numérica, construir questões de múltipla escolha, produzir pesquisas discursivas, entre outras opções. Este mecanismo é ideal para quem precisa organizar inscrições para eventos, convites, pedir avaliações ou até mesmo solicitar *feedback* sobre algo (BIJORA,2018).

“O formulário construído pode ser disponibilizado através de um endereço eletrônico e, em quando preenchido pelos respondentes, as respostas aparecem imediatamente na página do *Google Forms* do usuário que os criou” (MATHIAS; SAKAI, 2013, p. 7).

São muitas as vantagens que o *Google Forms* oferece, como: usar imagens e vídeos para deixar as perguntas com um melhor entendimento, criação de diversos tipos de perguntas: listas suspensas, escalas, múltipla escolha entre outras, funciona para *tablets* e *smartphones* seja para criar ou responder as questões, montagem de questionário com a ajuda de colegas e amigos desde que você autorize a isso, entre outros benefícios que essa plataforma oferece (RIBEIRO, 2018).

4.5 COLETA DE DADOS

Para iniciar a coleta de dados, a pesquisadora utilizou o grupo do *WhatsApp* para ter acesso aos contatos de cada participante. Uma vez com os números de celulares, encaminhou aos participantes individualmente, via internet pela rede social, um link gerado pela plataforma digital *Google Forms*, que permitia acesso aos questionários.

A coleta foi realizada entre 15/09/2019 a 13/10/2019, sendo necessário abordar os participantes em dois momentos.

Em uma primeira abordagem, foi enviada uma mensagem via *WhatsApp* a todos os participantes do grupo, de maneira informal e individual, contendo informações acerca do trabalho e seus objetivos, e nesse momento foi enviado o link por mensagem para acesso à pesquisa. Após uma semana, uma segunda abordagem foi realizada na tentativa de buscar mais participantes, entrando novamente em contato, via *WhatsApp*, para obtenção das respostas do questionário pelo link de acesso.

Ao clicar no link a pessoa tinha acesso em primeiro plano ao Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), e só após o aceite conseguiria ter acesso às perguntas do questionário.

Questionário pode ser definido como um instrumento que visa obter informações baseado na investigação, através de um grupo em uma população de estudo, abrangendo um tema de interesse para os investigadores e dispondo de uma série de questões, não havendo interação entre o pesquisador e o indagado. Sendo importante pela facilidade com que se interroga num espaço de tempo relativamente curto e abrangendo um número elevado de pessoas. (AMARO; PÓVOA; MACEDO, 2005).

4.6 ASPECTOS ÉTICOS

A presente pesquisa foi submetida ao Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), seguindo a resolução 466/2012 do Ministério da Saúde, que regulamenta pesquisa com seres humanos. A pesquisa foi aprovada com o parecer nº 3.548.980 (ANEXO B). Este projeto de pesquisa foi desenvolvido em conformidade com as normas vigentes expressas na Resolução 466/2012 que regulamenta pesquisa com seres humanos.

Todos os integrantes do grupo que aceitaram participar da pesquisa, ao acessar o link tiveram acesso ao TCLE - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (APÊNDICE B) e mediante concordância, tiveram acesso ao questionário.

4.7 ANÁLISE DOS DADOS

Os dados foram submetidos à planilha de Excel com dupla digitação e posteriormente analisados mediante estatística descritiva simples, por meio de tabelas.

Segundo Martins et al. (2016), a estatística descritiva pode ser definida como um arranjo agrupado de um conjunto de dados, feito a partir de cálculo de medidas, tabelas ou gráficos.

Ainda, pode se caracterizar por descrever resumidamente os dados fazendo com que se possa tirar finalizações sobre o estudo de tal objeto (MAGALHÃES 2000, apud MARTINS et.al., 2016).

5 RESULTADOS

Todos os 65 participantes do grupo de fenilcetonúricos foram convidados a participar da pesquisa, entretanto foram coletadas respostas de apenas 52 participantes, ou seja cerca de 80% das pessoas participaram da pesquisa.

Os indivíduos que não participaram da pesquisa tiveram os seguintes motivos: 3 não usavam mais o número de telefone que constava no grupo, 3 foram convidados novamente via WhatsApp, porém sem retorno; e 7 pessoas visualizaram e não responderam a mensagem via WhatsApp. Ao todo, 13 pessoas (20%) não responderam a pesquisa.

Para análise dos dados, foi verificado as variáveis sociodemográficas/ pessoais e o questionário quanto a qualidade de vida dos fenilcetonúricos.

5.1 VARIÁVEIS SOCIODEMOGRÁFICAS/ PESSOAIS

Dos 52 indivíduos, no que se refere às variáveis sociodemográficas observou-se que quanto ao sexo, obteve-se prevalência de participantes do sexo feminino, com 35 mulheres (65%). Quanto a idade, 39 pessoas (75%) afirmaram ter entre 18 a 25 anos, sendo a predominância nessa variável. A raça branca teve maior incidência entre os participantes, totalizando 39 pessoas (75%).

Na variável escolaridade, 15 pessoas concluíram o ensino superior (29%), e 16 pessoas apresentavam ensino superior incompleto (31%), sendo estes os maiores índices nesta variável. Quanto a procedência dos participantes, houve prevalência na região Sudeste, com 34 participantes (65%).

As variáveis sociodemográficas dos pacientes fenilcetonúricos em relação ao sexo, raça, escolaridade e procedência foram descritas na Tabela 1.

Tabela 1 - Distribuição das variáveis sociodemográficas dos pacientes portadores de fenilcetonúria.

VARIÁVEIS	N	%
SEXO		
Masculino	18	35
Feminino	34	65
IDADE		
18 a 25 anos	39	75
26 a 35 anos	10	19
Acima de 36 anos	3	6
RAÇA		
Branca	39	75
Preta	1	2
Amarela	3	6
Parda	9	17
Indígena	0	0
ESCOLARIDADE		
Ensino fundamental completo	2	4
Ensino fundamental incompleto	1	2
Ensino médio completo	14	27
Ensino médio incompleto	4	7
Ensino superior completo	15	29
Ensino superior incompleto	16	31
REGIÃO		
Norte	0	0
Nordeste	5	10
Sudeste	34	65
Centro-Oeste	3	6
Sul	10	19

Quanto as variáveis pessoais, foi possível analisar na primeira questão quanto ao uso regular do suplemento PKU pelos participantes, e notou-se que 49 pessoas (94%) afirmaram fazer o uso do suplemento. Ao questioná-los quanto ao seguimento da dieta com restrição de proteínas e 47 pessoas (90%) informaram que sim.

Na questão sobre o participante acreditar que a dieta interfere ou não na sua qualidade de vida, as respostas se diversificaram, uma vez que 18 pessoas (35%) afirmaram que ela interfere, 23 pessoas (44%) informaram que não e 11 pessoas (21%) disseram que algumas vezes ela pode afetar sua qualidade de vida. As variáveis pessoais estão descritas na Tabela 2.

Tabela 2 – Distribuição das variáveis pessoais dos pacientes portadores de fenilcetonúria.

VARIÁVEIS	N	%
Você faz uso regular do suplemento PKU?		
Sim	49	94
Não	1	2
Algumas vezes	2	4
Você segue a dieta com restrição de proteínas?		
Sim	47	90
Não	1	2
Algumas vezes	4	8
Você acredita que a dieta interfere na sua qualidade de vida?		
Sim	18	35
Não	23	44
Algumas vezes	11	21

5.2 QUESTIONÁRIO DE QUALIDADE DE VIDA - WHOQOL-Bref

Os resultados do questionário WHOQOL-Bref estão subdivididos de duas maneiras: conforme 4 Domínios: Físico, Psicológico, Relações Sociais e Ambiente; e Domínio Qualidade de Vida Geral.

Em relação ao panorama geral, a média dos domínios representa 77% dos participantes satisfeitos com a qualidade de vida. Os dados estão descritos na Tabela 3 a seguir.

Tabela 3 - Panorama geral dos Domínios Físico, Psicológico, Relações Sociais e Ambiente; e Domínio Qualidade de Vida Geral referente ao questionário WHOQOL-Bref - qualidade de vida dos pacientes portadores de fenilcetonúria.

WHOQOL-Bref - qualidade de vida dos pacientes portadores de fenilcetonúria. DOMÍNIOS	Insatisfeito com a QV	Indiferente	Satisfeito com a QV
	%	%	%
Domínio Qualidade de vida geral	01	12	87
Domínio Físico	04	15	81
Domínio Psicológico	04	18	78
Domínio Relações Sociais	03	16	81
Domínio Ambiente	10	31	59
Média Geral dos domínios	04	19	77

Em relação as duas questões gerais do questionário de qualidade de vida, em que os participantes avaliariam sua qualidade de vida, 46 pessoas (88%) relataram qualidade boa ou muito boa, e em relação a sua saúde 45 pessoas (86%) disseram estar satisfeitos com a saúde. Os dados estão descritos na Tabela 4 a seguir.

Tabela 4 - Distribuição das variáveis gerais referente ao questionário WHOQOL-Bref - qualidade de vida dos pacientes portadores de fenilcetonúria.

VARIÁVEIS GERAIS DO WHOQOL-Bref	Insatisfeito com a QV		Indiferente		Satisfeito com a QV	
	N	%	N	%	N	%
(Q1) Como você avaliaria sua qualidade de vida?	00	-	6	12	46	88
(Q2) Quão satisfeito você está com sua saúde?	01	02	6	12	45	86

Quanto ao Domínio Físico, ao questionar o quanto a dor (física) impede os participantes de fazer o que precisa, 44 pessoas (85%) disseram que a dor não os impedia, Na pergunta sobre se precisam de algum tratamento médico para levar sua vida diária, 35 pessoas (67%) disseram que muito pouco ou nada precisam.

Ao indagar os sujeitos da pesquisa se possuem energia suficiente para seu dia a dia, 36 pessoas (68%) disseram que possuem completamente. Na questão acerca da locomoção, 51 pessoas (98%) disseram que são capazes de se locomover muito bem.

No questionamento sobre o sono e em relação a capacidade de desempenhar as atividades do seu dia a dia, 75% e 92 % respectivamente demonstraram estar satisfeitos. E por fim, em relação ao seu trabalho, 42 pessoas (81%) apontaram satisfação.

Todas as respostas dos participantes demonstram prevalência de estarem satisfeitos com sua qualidade de vida. Os dados referentes ao Domínio Físico estão descritos na Tabela 5 a seguir.

Tabela 5 - Distribuição das variáveis do Domínio Físico referente ao questionário WHOQOL-Bref - qualidade de vida dos pacientes portadores de fenilcetonúria.

DOMÍNIO FÍSICO	Insatisfeito com a QV		Indiferente		Satisfeito com a QV	
	N	%	N	%	N	%
(Q3)Em que medida você acha que sua dor(física) impede de fazer o que precisa.	01	02	07	13	44	85
(Q4)O quanto você precisa de algum tratamento médico para levar sua vida diária	11	21	06	12	35	67
(Q10)Você tem energia suficiente para seu dia a dia?	01	02	15	30	36	68
(Q15)Quão bem você é capaz de se locomover?	00	-	01	02	51	98
(Q16)Quão satisfeito você está com seu sono?	00	-	13	25	39	75
(Q17)Quão satisfeito você está com sua capacidade de desempenhar as atividades do seu dia a dia?	00	-	04	08	48	92
(Q18)Quão satisfeito você está com seu trabalho?	01	02	09	17	42	81

Quanto ao Domínio Psicológico, quando foi perguntado aos participantes o quanto aproveitam sua vida, 41 pessoas (79%) disseram que aproveitam bastante, demonstrando satisfação com a qualidade de vida. Ao questioná-los o quanto acham que sua vida tem sentido, 43 pessoas (83%) responderam bastante ou completamente tem sentido. Em relação ao quanto conseguem se concentrar, 38 pessoas (73%) responderam bastante.

Em relação a sua aparência física, 37 pessoas (71%) disseram aceitar sua aparência. Ao perguntá-los o quão satisfeito estão consigo mesmo, 43 pessoas (83%) disseram estar satisfeitos ou muito satisfeitos.

Ao perguntar aos participantes sobre sentimentos negativos e com que frequência possuem esses sentimentos, 42 pessoas (80%) responderam algumas vezes ou nunca.

Todas as respostas referentes ao Domínio Psicológico demonstraram prevalência de estarem satisfeitos com sua qualidade de vida. Os dados referentes a este domínio estão descritos na Tabela 6 a seguir.

Tabela 6 - Distribuição das variáveis do Domínio Psicológico referente ao questionário WHOQOL-Bref - qualidade de vida dos pacientes portadores de fenilcetonúria.

DOMÍNIO PSICOLÓGICO	Insatisfeito com a QV		Indiferente		Satisfeito com a QV	
	N	%	N	%	N	%
(Q5) O quanto você aproveita a sua vida?	00	-	11	21	41	79
(Q6) Em que medida você acha que sua vida tem sentido?	03	05	06	12	43	83
(Q7) O quanto você consegue se concentrar?	02	04	12	23	38	73
(Q11) Você é capaz de aceitar sua aparência física?	01	02	14	27	37	71
(Q19) Quão satisfeito você está consigo mesmo?	02	04	07	13	43	83
(Q26) Com que frequência você tem sentimentos negativos como mau humor, desespero, ansiedade e depressão?	05	10	05	10	42	80

No Domínio Relações Sociais, ao questioná-los o quão satisfeitos estão com as relações pessoais, 44 pessoas (85%) afirmaram estar satisfeitos; quanto à vida sexual, também prevaleceu satisfação em 43 pessoas (83%), e 39 pessoas (75%) relataram estar satisfeitos com o apoio que recebem dos amigos. Os dados referentes a este domínio estão descritos na Tabela 7 a seguir.

Tabela 7 - Distribuição das variáveis do Domínio Relações Sociais referente ao questionário WHOQOL-Bref - qualidade de vida dos pacientes portadores de fenilcetonúria.

DOMÍNIO RELAÇÕES SOCIAIS	Insatisfeito com a QV		Indiferente		Satisfeito com a QV	
	N	%	N	%	N	%
(Q20)Quão satisfeito você está com relações pessoais?	02	04	06	11	44	85
(Q21) Quão satisfeito você está com sua vida sexual?	01	02	08	15	43	83
(Q22) Quão satisfeito você está com o apoio que recebe dos seus amigos?	01	02	12	23	39	75

Quanto ao Domínio Ambiente, das oito questões referentes ao tema, seis apresentaram resposta de satisfação em mais de 50% dos participantes, como nas seguintes perguntas: o quão seguro se sente em sua vida diária; o quão saudável é seu ambiente físico, as quão disponíveis estão as informações que precisa no dia a dia; o quão seguro está com as condições do local onde mora; e por fim o quão seguro está com seu acesso aos serviços de saúde.

Entretanto, na questão quanto se possui dinheiro suficiente para satisfazer suas necessidades, 26 pessoas (50%) demonstraram indiferença. O mesmo aconteceu na questão sobre ter atividades de lazer, com 24 (46%) participantes indiferentes à questão

Os dados referentes a este domínio estão descritos na Tabela 8 a seguir.

Tabela 8 - Distribuição das variáveis do Domínio Ambiente referente ao questionário WHOQOL-Bref - qualidade de vida dos pacientes portadores de fenilcetonúria.

DOMÍNIO AMBIENTE	Insatisfeito com a QV		Indiferente		Satisfeito com a QV	
	N	%	N	%	N	%
(Q8) Quão seguro se sente em sua vida diária?	02	04	09	17	41	79
(Q9) Quão saudável é seu ambiente físico (clima, barulho, poluição, atrativos)	01	02	25	48	26	50
(Q12) Você tem dinheiro suficiente para satisfazer suas necessidades?	06	12	26	50	20	38
(Q13) Quão disponíveis para você estão as informações que você precisa no seu dia a dia?	08	15	14	27	30	58
(Q14) Em que medida você tem atividades de lazer?	05	10	24	46	23	44
(Q23) Quão seguro você está com as condições do local onde mora?	02	04	08	15	42	81
(Q24) Quão seguro você está com seu acesso aos serviços de saúde?	08	16	15	29	29	55
(Q25) Quão satisfeito você está com seu meio de transporte?	09	18	10	19	33	63

6 DISCUSSÃO

A análise dos dados foi realizada de acordo com a ordem das respostas dos questionários. Primeiramente serão discutidos os dados das variáveis sociodemográficas dos pacientes portadores de fenilcetonúria.

No que diz respeito ao gênero, observa-se predominância no sexo feminino. Este dado é semelhante ao de Figueira (2018), que em sua pesquisa analisou o perfil dos pacientes com fenilcetonúria acompanhados pelo Serviço de Referência em Triagem Neonatal do Estado de Goiás. Sua amostra contava com 32 (41%) de fenilcetonúricos do sexo masculino e 46 (59%) de fenilcetonúricos do sexo feminino. Apesar do maior número de participantes da amostra ser do sexo feminino, não existe fundamento teórico-científico, podendo este ser em decorrência do tamanho amostral (AMORIM, 2005).

Acerca da variável idade o que se observa na amostra é que o intervalo predominante, está entre 18 a 25 anos. Ao contrário do achado no presente estudo, Goulart et al. (2017), que em sua pesquisa avaliou a situação atual dos fenilcetonúricos do estado de Goiás, mais precisamente dos prontuários do ambulatório especializado da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Anápolis. Onde relata em sua amostra, que dos 76 entrevistados 59 (78%) dos fenilcetonúricos possuem menos de 18 anos e os outros 17 (22%) de fenilcetonúricos possuem entre 18 a 26 anos.

Segundo Ministério da Saúde, o tratamento para PKU deverá ser feito por toda vida, uma vez suspensa a dieta, poderá resultar em deterioração comportamental e intelectual (BRASIL, 2017).

Na variável raça o que se pode observar na amostra foi um predomínio da raça branca. Este dado corrobora com a amostra de Starling (2005), que em sua pesquisa avaliou a existência de deficiência de massa óssea em fenilcetonúricos do ambulatório de Fenilcetonúria do Serviço de Genética Especial do Hospital das Clínicas da UFMG (Universidade Federal de Minas Gerais). Mostrando que de 49 entrevistados 39 pessoas (80%) eram da raça branca e 10 pessoas (20%) não eram brancos.

Pacientes portadores de fenilcetonúria, apresenta um reflexo de carência de melanina, derivada da tirosina sendo por vezes de pele clara, louros e de olhos azuis. Quando essa alteração não é tão presente, ainda se nota um fenótipo mais claro do que seus pais (RIS et al., 1994; DIAMOND, 1994; WALTER, 1995 apud FERREIRA et., al 2000).

Avaliando o dado da amostra escolaridade, o que se observou foi uma maior ocorrência de pessoas que apresentam ensino superior incompleto, o que se demonstra distintamente a amostra de Alves (2010), que em sua pesquisa avaliou as consequências da qualidade no controle da dieta na

qualidade de vida dos indivíduos PKU adultos. Onde houve predominância de 37,5% de fenilcetonúricos que cursam ou completaram o ensino secundário.

Tal dado é fundamental na análise, uma vez que os portadores demonstraram satisfação com sua qualidade de vida, que pode estar relacionado pelo nível de escolaridade alto e conseqüentemente maior conhecimento de sua condição e da própria patologia, o que pode refletir também na maior adesão ao tratamento.

Avaliando a amostra da região do Brasil, há predominância de portadores da PKU na Região Sudeste. Dado que se mostra semelhante ao estudo de Monteiro (2006), que em sua pesquisa avaliou a junção de informações essenciais a fenilcetonúria e a situação no Brasil quanto a esta patologia. Onde a maior incidência foi na região Sudeste com 920 fenilcetonúricos em tratamento, ainda segundo o autor existe muita dificuldade para obtenção dos dados de prevalência.

Para obter essas informações foi preciso realizar uma análise junto Ministério da Saúde e aos centros de tratamento de portadores de fenilcetonúria em 11 estados brasileiros, visto que nos demais estados não haviam constatado controle da doença. Para obtenção das informações foram considerados fenilcetonúricos, crianças com o diagnóstico de fenilcetonúria na triagem neonatal ou com a descoberta tardiamente. Não considerando a naturalidade do paciente, visto que vários centros recebem pacientes de outras localidades (MONTEIRO, 2006).

Nesse momento serão discutidos os dados das variáveis pessoais dos pacientes portadores de fenilcetonúria.

Ao questionar os pacientes quanto ao uso da fórmula PKU, houve predominância da resposta afirmativa quanto ao uso do suplemento e também da dieta com restrição de proteínas. Esses dados corroboram com o estudo feito por Vieira (2010) que em sua pesquisa avaliou, a adesão ao tratamento e seus fatores relacionados por pacientes triados no Serviço de Genética médica do Hospital das Clínicas de Porto Alegre. Onde dos 56 entrevistados 47 pessoas responderam que fazem uso do suplemento de acordo com as orientações do nutricionista.

A Fórmula de aminoácidos fornecida aos Estados e Distrito Federal, é isenta de fenilalanina (FAL). Vem para ser usada como uma reposição da alimentação, ou seja, como muitos alimentos importantes e ricos em proteínas são eliminados da dieta essa fórmula faz a substituição, garantindo ao paciente um completo desenvolvimento tanto somático quanto neurológico aliado a dieta necessária (BRASIL,2017).

Existem algumas causas que favorecem a não adesão do tratamento entre elas pode-se citar: palatabilidade dos medicamentos e fórmulas, alto custo da medicação, dificuldade financeira, falta de

confiança dos pacientes no profissional, pouco conhecimento sobre a doença e o medicamento, fatores culturais e a distância do centro de tratamento (REINERS, 2008; apud VIEIRA, 2010).

Observa-se que mesmo não sendo um medicamento de gosto palatável, isso não afeta a qualidade de vida dos fenilcetonúricos avaliados.

Avaliando os dados da amostra, houve predominância de respostas, afirmando que a dieta não interfere na sua qualidade de vida. Essa amostra é distinta a experiência de Soares (2014), que em sua pesquisa avaliou, a compreensão materna sobre a PKU na dinâmica familiar e a percepção da equipe multiprofissional sobre o cuidado e o tratamento da patologia. No qual trabalha como nutricionista no SR (Serviço de Referência) há 16 anos, segundo a autora o tratamento para PKU atinge implicações sociais, principalmente na família.

A dieta realizada pelo portador da doença deverá ser mantida por toda vida, e em caso de suspensão o que se sugere é a deterioração comportamental e intelectual. Sendo assim é utilizada uma fórmula de aminoácidos isenta de Fenilalanina auxiliada com uma dieta hipoproteica (BRASIL, 2017).

A Fórmula é disponibilizada a todos os pacientes pelos Estados e Distrito Federal. Como os alimentos com importantes fontes de proteína (ricos em FAL) são eliminados da dieta dos pacientes, os aminoácidos essenciais (exceção da FAL) ficam sendo controlados por meio da fórmula especial. Essa compensação permitirá o adequado desenvolvimento tanto neurológico quanto somático, mesmo com a restrição dietética que lhe será imposta (BRASIL, 2017).

Como o tratamento para PKU é feito pela restrição dietética, existem poucas tentativas de observar o quanto o tratamento afeta a adesão dos pacientes (MACDONALD, 2010 apud VIEIRA, 2010).

“O controle da HPA por deficiência da PAH é conseguido através de uma dieta com baixos níveis de Phe”. (PONZONE et al., 2006 apud VIEIRA, 2010, p.20). A dieta com restrição é individualizada, conforme a tolerância de cada paciente ao aminoácido Phe, devendo ser mantida por toda vida do paciente. (MIRA, 2000 apud VIEIRA 2010).

Mesmo diante da limitação para o consumo em uma gama de alimentos, demonstra-se na pesquisa que não interferiu na qualidade de vida dos portadores da doença. Tal dado pode estar relacionado ao tempo de uso das fórmulas, que se torna hábito para o consumo, facilitando a vida e o convívio social.

Como pode ser observado na presente pesquisa a maioria dos entrevistados estão satisfeitos com o apoio que recebe de seus parentes e amigos.

Em relação ao apoio de amigos e familiares estudos mostram que, uma boa adesão do controle dietético, provêm da disciplina e destreza dos pais em supervisionar a dieta, que pode ser influenciado por alguns fatores tais como: habilidades organizacionais, motivação, coesão familiar, entendimento dos pais sobre a dieta e suporte social (MACDONALD, 2008 apud VIEIRA, 2010). Pacientes de pais divorciados estão mais predispostos a maiores níveis de Phe (OLSSON, 2007 apud VIEIRA, 2010).

A PKU pode interferir no convívio escolar de algumas crianças, em decorrência da restrição dietética (MACDONALD, 2000 apud VIEIRA, 2010).

São muitas as maneiras para melhorar a qualidade de vida dos fenilcetonúricos entre elas inclui: melhora do sabor da fórmula, apoio dos pais e familiares do paciente no cumprimento da dieta e acesso facilitado de produtos vegetarianos no mercado.

Os dados referentes aos domínios do questionário WHOQOL-Bref serão discutidos a seguir:

Analisando o estudo foi realizado a média dos domínios e observado que os domínios que apresentaram maiores taxas em relação ao grau de satisfação com a qualidade de vida, foram respectivamente: Qualidade de vida geral, domínio físico, relações sociais, psicológico e por último o ambiente.

Esses dados corroboram com o estudo feito por Sales e Ferreira (2011) que em sua pesquisa avaliou a correlação entre atividade física e qualidade de vida aos participantes do Projeto de Promoção em Saúde de São Roque do Canaã-ES. No qual nota-se a mesma sequência de satisfação dos domínios.

Entretanto, o estudo realizado por Almeida-Brasil et.al (2017) mostra-se divergente a atual pesquisa. Nela avaliou-se as características associadas à qualidade de vida (QV) em usuários de quatro Unidades Básicas de Saúde (UBS) de Belo Horizonte, Minas Gerais. Onde em ordem decrescente apresentaram com maiores taxas os domínios: Qualidade de vida geral, relações sociais, psicológico, físico, meio ambiente.

7 CONCLUSÃO

Diante de inúmeros fatores que podem interferir na qualidade de vida do portador de Fenilcetonúria, destacam-se: uso do suplemento PKU, já que o mesmo se apresenta não muito saboroso, com desagradado no cheiro e rigidez no paladar; o seguimento em risca da dieta, visto que esta apresenta-se com limitação em uma gama de alimentos; e o apoio da família e dos amigos em relação ao cumprimento da dieta.

Entre outros fatores, no qual foi aplicado o WHOQOL-BREF e observado uma média geral de 77% no grau de satisfação com a qualidade de vida dos portadores de fenilcetonúria, concluindo que os participantes se apresentam com esta adequada.

Dentre os domínios o que obteve uma maior média depois do domínio geral, foi o físico e relações sociais com taxas de 81%. O indicador que obteve pior resultado foi o de meio ambiente 59%.

São muitas as maneiras para melhorar a qualidade de vida dos fenilcetonúricos entre elas melhorar a palatabilidade das fórmulas disponíveis no mercado, estimular a presença dos pais e familiares do paciente no cumprimento da dieta oferecendo apoio e facilitando o consumo de alimentos próprios dentro do possível, além da necessidade do aumento do acesso de produtos vegetarianos.

O estudo realizado teve limitações em vários segmentos. Ainda é escasso a quantidade de obras nacionais que tem como base a fenilcetonúria como tema, tornando assim a temática com um grau maior de dificuldade, atrelado a isso o WHOQOL-BREF apresenta-se como um questionário novo sendo assim, pouco discutido nacionalmente.

Destaca-se aqui, a importância do enfermeiro e da sua equipe no diagnóstico, por meio da realização do teste do pezinho, fundamental para detecção precoce da doença; além do acompanhamento do tratamento e no apoio e incentivo para disciplina dietética necessária.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA-BRASIL, Celline Cardoso et al. Qualidade de vida e características associadas: aplicação do WHOQOL-BREF no contexto da Atenção Primária à Saúde. **Revista Ciência & Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 22, n. 5, p. 1705-1716, mai. 2017. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/1413-81232017225.20362015>> Acesso em: 23 ago.2020.

ALVES, Isaura Berta Dias. **Fenilcetonúria clássica: O papel da qualidade do controlo dietético na avaliação da qualidade de vida da população adulta diagnosticada e tratada precocemente**. 2010. 100 f. Tese (Mestre em Nutrição Clínica) - Faculdade de Ciências da Nutrição e Alimentação da Universidade do Porto, Porto, 2010. Disponível em: <https://repositorio-aberto.up.pt/bitstream/10216/62580/2/140602_56M.pdf> Acesso em: 22 ago.2020.

AMARO, Ana; PÓVOA; Andreia; MACEDO, Lúcia. **A arte de fazer questionários**. Porto, Portugal: Faculdade de Ciências da Universidade do Porto, 2005. Disponível em: <<https://pt.slideshare.net/nadiacachado/a-arte-de-fazer-questionarios>> Acesso em: 20 set.2020.

AMORIM, T. et al. Aspectos clínicos da fenilcetonúria em serviço de referência em triagem neonatal da Bahia. **Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil**, Recife, v.5, n.4, p.457-462, out/dez. 2005. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1519-38292005000400009&lng=pt&tlng=pt> Acesso em: 25 mar.2020.

BIJORA, Helito. **Google Forms: o que é e como usar o app de formulários online**. 2018. Disponível em: <<https://www.techtodo.com.br/dicas-e-tutoriais/2018/07/google-forms-o-que-e-e-como-usar-o-app-de-formularios-online.ghtml>> Acesso em: 16jun.2019.

BRASIL, Ministério da Saúde. **Coleta de Sangue**, 2017. Disponível em: <<https://www.saude.gov.br/acoes-e-programas/programa-nacional-da-triagem-neonatal/coleta-de-sangue>> Acesso em: 21 set.2020.

BRASIL, Ministério da Saúde. **Exames da Triagem Neonatal**, 2017. Disponível em: <<https://www.saude.gov.br/noticias/823-assuntos/saude-para-voce/40773-exames-da-triagem-neonatal>> Acesso em: 12 de jun.2020.

BRASIL, Ministério da Saúde. **Fenilcetonúria (PKU)**, 2017. Disponível em: <<https://www.saude.gov.br/acoes-e-programas/programa-nacional-da-triagem-neonatal/fenilcetonuria-pku>> Acesso em: 25 mar.2020.

BRASIL, Ministério da Saúde. **Fenilcetonúria**, 2019. Disponível em: <http://conitec.gov.br/images/Protocolos/Resumidos/PCDT_Resumido_Fenilcetonuria.pdf> Acesso em: 18 out 2020.

BRASIL, Ministério da Saúde. **Indicadores da Triagem Neonatal no Brasil**, 2018. Disponível em: <<https://www.saude.gov.br/acoes-e-programas/programa-nacional-da-triagem-neonatal/indicadores-da-triagem-neonatal-no-brasil>> Acesso em : 13 jun 2020.

BRASIL, Ministério da Saúde. **Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do programa nacional de triagem neonatal**, 2004 Disponível em: <https://bvsmis.saude.gov.br/bvs/publicacoes/manual_normas_tecnicas_rotinas_operacionais_programa_triagem_neonatal.pdf> Acesso em: 12 jun.2020.

BRASIL, Ministério da Saúde. **Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas**, 2013 Disponível em: <<http://portal.arquivos.saude.gov.br/images/pdf/2014/abril/02/pcdt-fenilcetonuria-livro-2013.pdf>> Acesso em : 14 set.2020.

BUENO, Camila Ferreira; RIBEIRO, Camila Nunes de Moraes; STROPARO, Elenice. Diagnóstico da Fenilcetonúria Materna e Assessoramento Nutricional durante a Gestação- Revisão de Literatura. **Revista eletrônica de Biociências, biotecnologia e saúde**, Paraná, v. 7, n. 16, p.59-66. 2016. Disponível em < <https://revistas.utp.br/index.php/GR1/article/view/1591/1345>> Acesso em: 18 out.2020

DAUBERMANN, Daiane Corrêa. **Qualidade de vida no trabalho do enfermeiro da atenção básica à saúde**. 2011. 77f. Dissertação (Programa de Pós-Graduação em Enfermagem)- Faculdade de Medicina da Universidade Estadual Paulista de Botucatu, 2011. Disponível em: <https://repositorio.unesp.br/bitstream/handle/11449/96426/daubermann_dc_me_botfm.pdf?sequence=1&isAllowed=y> Acesso em: 16 set.2020.

DE MENEZES, Rafaela Soares Barros. et., al. 2018. Fenilcetonúria associada à alergia à proteína do leite de vaca. **Revista de Saúde e Ciências Biológicas**, Fortaleza- CE, v.7, n.1, p. 97-100. 2018. Disponível em: <<https://periodicos.unichristus.edu.br/jhbs/article/view/2170/809>> Acesso em: 16 set.2020.

FERREIRA, R. et al. Fenilcetonúria Materna — A Propósito Dum Caso Clínico. **Revista Acta Pediátrica Portuguesa**, Coimbra- Portugal, v. 31, n. 4, p. 325-327, 2000 Disponível em <<https://pdfs.semanticscholar.org/f6f8/11fe4df24840388130bd8cd43a64d9bc5f21.pdf>> Acesso em: 26 mar.2020.

FIGUEIRA, Vanessa Barbosa. **Perfil clínico e epidemiológico de pacientes portadores de fenilcetonúria no estado de Goiás**. 2018. 76f. Dissertação (Mestrado em Enfermagem)- Faculdade de Enfermagem da Universidade Federal de Goiás, Goiânia,2018. Disponível em: <<https://repositorio.bc.ufg.br/tede/bitstream/tede/8400/5/Disserta%20a7%20a3o%20-%20Vandressa%20Barbosa%20Figueira%20-%202018.pdf>> Acesso em: 16 set.2020.

GOULART, Simone Machado et al. Fenilcetonúria: Aspectos Gerais, de Saúde Pública e Situação no Estado de Goiás. **Revista Ensaios e Ciência: Ciências Biológicas, Agrárias e da Saúde**, Goiás v. 21, n. 2, p. 86-91, 2017. Disponível em <<https://revista.pgsskroton.com/index.php/ensaioeciencia/article/view/3755>> Acesso em: 25 mar. 2020.

KANUFRE, Viviane de Cássia. **Excesso de peso em crianças e adolescentes com fenilcetonúria: Características clínicas e alterações metabólicas**. 2012. 105f. Tese (Pós-Graduação em Ciências da Saúde)- Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte, 2012. Disponível em: <https://repositorio.ufmg.br/bitstream/1843/BUOS-8ZKLQW/1/tese_viviane.pdf> Acesso em: 16 set.2020.

KANUFRE, Viviane de Cássia et.al., Fenilcetonúria e a dieta especial: um desafio para a manutenção do peso corporal. 2010. **Revista Médica de Minas Gerais**, Belo Horizonte, v.20, n.4, p. 20-24, 2010. Disponível em: <<file:///C:/Users/Master/Downloads/v20n4s3a04.pdf>> Acesso em: 17 jun.2019

MARCONI, Marina de Andrade; LAKATOS, Eva Maria. Técnicas de Pesquisa. In:___ **Fundamentos da metodologia científica**. São Paulo. Atlas. Ed.:5°, 2003, p.186-188.

MARQUI, Alessandra Bernadete Trovó de. Fenilcetonúria: aspectos genéticos, diagnóstico e tratamento. 2017. **Revista Sociedade Brasileira de Clínica Médica**, Uberada, vol.15, n.4, p.282-8, outubro de 2017 Disponível em: <<http://docs.bvsalud.org/biblioref/2018/01/877193/154282-288.pdf>> Acesso em: 10 set.2020.

MARTINS, Adriano et. al. Análise do perfil metodológico das dissertações de mestrado profissional em administração universitária da universidade federal de Santa Catarina apresentadas no período de 2012 a 2015. In: COLOQUIO INTERNACIONAL DE GESTIÓN UNIVERSITARIA – CIGU, 16, 2016, Arequipa (Perú). **Gestión de la Investigación y Compromiso Social de la Universidad** . Peru: 2016. p.1-17 Disponível em <<https://repositorio.ufsc.br/handle/123456789/170838>> Acesso em: 25 mai.2019.

MATHIAS, Sergio Larruscain; SAKAI, Celio. **Utilização da Ferramenta Google Forms no Processo de Avaliação Institucional: Estudo de Caso nas Faculdades Magsul**. 2013. Disponível em: <http://download.inep.gov.br/educacao_superior/avaliacao_institucional/seminarios_regionais/trabalhos_regiao/2013/centro_oeste/eixo_1/google_forms_processo_avaliacao_instit_estudo_caso_faculdades_mag.pdf> Acesso em: 16 jun.2019.

MONTEIRO, Lenice Teresinha Bussolotto; Cândido, Lys Mary Bileski. Fenilcetonúria no Brasil: evolução e casos. **Revista de Nutrição**, Campinas, v.19, n.3, p. 381-387, 2006. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1415-52732006000300009#tab1> Acesso em: 27 mar.2020.

RIBEIRO, Marcus. **Google Forms: como funciona e quais os benefícios para o seu negócio**. 2018. Disponível em: <<https://pluga.co/blog/marketing/google-forms-como-funciona/>> Acesso em: 16 jun.2019.

SALES, Gabriela Prando; FERREIRA, Thatiana Fiorentini. Aplicação do questionário " Whoqol-Bref" para avaliação da qualidade de vida nos participantes do projeto de promoção em saúde corra

pela vida de São Roque do Canaã/ES. **Revista Brasileira de Prescrição e Fisiologia do Exercício (RBPFEEX)**, São Paulo, v. 5, n. 28, p.366-374, jul./agos. 2011. Disponível em: <file:///C:/Users/Master/Downloads/Dialnet-plicacaoDoQuestionarioWhoqolBrefParaAvaliacaoDaQu-4923419%20(2).pdf> Acesso em : 26 abr. 2020.

SANTOS, Jaqueline Siqueira et al. Consumo alimentar de lactentes com fenilcetonúria em uso de aleitamento materno. **Revista de Nutrição**, Belo Horizonte, v. 24, n. 6, p. 863-872, 2011. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/S1415-52732011000600007> Acesso em: 18 out. 2020.

SITTA, Angela. **Investigação do estresse oxidativo em pacientes com fenilcetonúria não tratados e durante o tratamento dietético**. 2007. 69f. Dissertação (Programa de Pós-Graduação em Ciências Biológicas)- Faculdade de Bioquímica da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Rio Grande do Sul, 2007 Disponível em: < https://lume.ufrgs.br/handle/10183/10062> Acesso em: 16 set.2020.

STARLING, Ana Lucia Pimenta. **Densitometria óssea em crianças e adolescentes fenilcetonúricos**. 2005. 175f. Tese (Curso de Pós-Graduação em Ciências da Saúde) - Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais, 2005 Disponível em: <https://repositorio.ufmg.br/bitstream/1843/BUBD-9Q3GX6/1/tese_completa_1.pdf> Acesso em: 16 set.2020.

SOARES, ROSÂNGELIS DEL LAMA. **Convivendo com a fenilcetonúria: A percepção materna e da equipe multiprofissional**. 2014. 168f. Tese (Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde) - Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais, 2005 Disponível em: < https://repositorio.ufmg.br/bitstream/1843/BUBD-9Q3JHS/1/rosangelis_del_lama_soares.pdf> Acesso em: 16 set.2020.

TERENCE, Ana Cláudia Fernandes; ESCRIVÃO FILHO, Edmundo. Abordagem quantitativa, qualitativa e a utilização da pesquisa-ação nos estudos organizacionais. In: ENCONTRO NACIONAL DE ENGENHARIA DE PRODUÇÃO, 26., 2006, Fortaleza. **Resumo**. Fortaleza: ABEPRO - Associação Brasileira de Engenharia de Produção, 2006. p.1-9 Disponível em: <http://www.abepro.org.br/biblioteca/enegep2006_tr540368_8017.pdf>. Acesso em: 25 mai.2019.

Vaz Serra, A. et al., Estudos psicométricos do instrumento de avaliação da qualidade de vida da Organização Mundial de Saúde (WHOQOL-Bref) para Português de Portugal. **Revista Psiquiatria Clínica**, Portugal, v.27, n.1, p.41-49, 2006. Disponível em: <https://estudogeral.uc.pt/bitstream/10316/21539/1/2006%20Estudos%20psicom%C3%A9tricos%20do%20WHOQOL-Bref.pdf> Acesso em: 16 set.2020.

VIEIRA, Tatiane Alves. **Fatores associados a adesão ao tratamento dos pacientes com fenilcetonúria acompanhados pelo serviço de genética do hospital das clínicas de Porto Alegre**. 2010. 94f. Dissertação (Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas)- Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre,2010. Disponível em: https://www.lume.ufrgs.br/bitstream/handle/10183/26896/000757613.pdf?sequence=1&isAllowed=y Acesso em: 16 set.2020.

APÊNDICE B

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

“O respeito devido à dignidade humana exige que toda pesquisa se processe após consentimento livre e esclarecido dos sujeitos, indivíduos ou grupos que por si e/ou por seus representantes legais manifestem a sua anuência à participação na pesquisa.” (Resolução. nº 466/2012-IV, do Conselho Nacional de Saúde)

Eu, tendo sido convidado (,a) a participar como voluntári(o,a) do estudo “Qualidade de vida de Fenilcetonúricos adultos, participantes de um grupo de WhatsApp” recebi da Profa Natássia Carmo Lopes Queiroz Ferreira, e do (a) Acadêmico (a) de Enfermagem Daiane Maria de Oliveira Silva, responsáveis por sua execução, as seguintes informações que me fizeram entender sem dificuldades e sem dúvidas os seguintes aspectos:

- **Que o estudo se destina a :**

Avaliar a Qualidade de vida de Fenilcetonúricos adultos, participantes de um grupo de WhatsApp

- **Que a importância deste estudo é :**

Contribuir para uma reflexão acerca da qualidade de vida do paciente pela disseminação de informações, visto que o tema é relevante tanto para os fenilcetonúricos, quanto para os profissionais de enfermagem que fazem a coleta do exame.

- **Que participarei respondendo a um questionário**

- **Que sempre que desejar serão fornecidos esclarecimentos sobre cada uma das etapas do estudo.**

- **Que a qualquer momento, eu poderei recusar a continuar participando do estudo e, também, que eu poderei retirar este meu consentimento, sem que isso me traga qualquer penalidade ou prejuízo.**

- **Que as informações conseguidas através da minha participação não permitirão a identificação da minha pessoa, exceto aos responsáveis pelo estudo, e que a divulgação das mencionadas informações só será feita entre os profissionais estudiosos do assunto.**
- **Que não terei nenhuma despesa e nenhum benefício financeiro na participação.**
- **Que receberei uma cópia deste termo de consentimento no grupo.**

Endereço d(os,as) responsável(is) pela pesquisa (OBRIGATÓRIO):

Instituição: Faculdade de Enfermagem da Libertas Faculdades Integradas

Endereço: Av. Wenceslau Brás 1018/1038

Bairro: /CEP/Cidade: Lagoinha/ São Sebastião do Paraíso- MG

Telefones p/contato: (35)35311998

ATENÇÃO: Para informar ocorrências irregulares ou danosas durante a sua participação no estudo, dirija-se ao:

Comitê de Ética em Pesquisa da FESP

Endereço: Avenida Juca Stockler 1130

Telefone: 3529 - 6056

Assinatura do pesquisador responsável (orientador)

Assinatura do Acadêmico (a) de enfermagem

ANEXO A

INSTRUMENTO DE QUALIDADE DE VIDA (WHOQOL-BREF)

	Muito Ruim	Ruim	Nem ruim, Nem boa	Boa	Muito boa
1) Como você avaliaria sua qualidade de vida?	1	2	3	4	5

	Muito insatisfeito	Insatisfeito	Nem satisfeito, nem insatisfeito	Satisfeito	Muito satisfeito
2) Quão satisfeito(a) você está com sua saúde?	1	2	3	4	5

	Nada	Muito pouco	Mais ou menos	Bastante	Extremamente
3) Em que medida você acha que sua dor(física) impede de fazer o que você precisa?	1	2	3	4	5
4) O quanto você precisa de algum tratamento médico para levar sua vida diária?	1	2	3	4	5
5) O quanto você aproveita sua vida?	1	2	3	4	5
6) Em que medida você acha que sua vida tem sentido?	1	2	3	4	5
7) O quanto você consegue se concentrar?	1	2	3	4	5
8) Quão seguro você se sente em sua vida diária?	1	2	3	4	5
9) Quão saudável é o seu ambiente físico (clima, barulho, poluição, atrativos)?	1	2	3	4	5

	Nada	Muito pouco	Médio	Muito	Completamente
10) Você tem energia suficiente para seu dia-a-dia?	1	2	3	4	5
11) Você é capaz de aceitar sua aparência física?	1	2	3	4	5
12) Você tem dinheiro suficiente para satisfazer suas necessidades?	1	2	3	4	5
13) Quão disponíveis para você estão	1	2	3	4	5

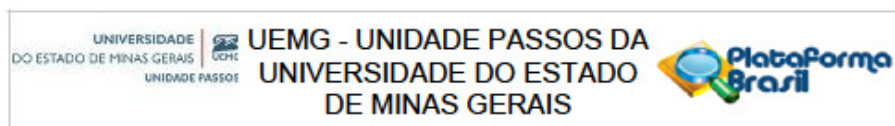
as informações que você precisa no seu dia-a-dia?					
14) Em que medida você tem atividades de lazer?	1	2	3	4	5

	Muito Ruim	Ruim	Nem bom nem ruim	Bom	Muito bom
15) Quão bem você é capaz de se locomover?	1	2	3	4	5

	Muito insatisfeito	Insatisfeito	Nem satisfeito Nem insatisfeito	Satisfeito	Muito satisfeito
16) Quão satisfeito você está com seu sono?	1	2	3	4	5
17) Quão satisfeito você está com sua capacidade de desempenhar as atividades do seu dia-a-dia	1	2	3	4	5
18) Quão satisfeito você está com seu trabalho?	1	2	3	4	5
19) Quão satisfeito você está consigo mesmo	1	2	3	4	5
20) Quão satisfeito você está com relações pessoais?	1	2	3	4	5
21) Quão satisfeito você está com sua vida sexual?	1	2	3	4	5
22) Quão satisfeito você está com o apoio que você recebe dos seus amigos?	1	2	3	4	5
23) Quão satisfeito você está com as condições do local onde mora?	1	2	3	4	5
24) Quão satisfeito você está com seu acesso aos serviços de saúde?	1	2	3	4	5
25) Quão satisfeito você está com seu meio de transporte?	1	2	3	4	5

	Nunca	Algumas vezes	Frequentemente	Muito frequentemente	Sempre
26) Com que frequência você tem sentimentos negativos como mau humor, desespero, ansiedade, depressão?	1	2	3	4	5

ANEXO B



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: Qualidade de vida de Fenilcetonúricos adultos, participantes de um grupo de WhatsApp

Pesquisador: Natássia Carmo Lopes Queiroz Ferreira

Área Temática:

Versão: 1

CAAE: 19547219.8.0000.5112

Instituição Proponente: FUNDACAO EDUCACIONAL COMUNITARIA DE S S PARAISO MG

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 3.548.980

Apresentação do Projeto:

Será realizada uma pesquisa de campo, descritiva, exploratória e de abordagem quantitativa. O estudo será realizado em um ambiente virtual de um grupo de WhatsApp, com 65 integrantes, em que todos os participantes são portadores da doença.

Objetivo da Pesquisa:

Avaliar a Qualidade de vida de Fenilcetonúricos adultos, participantes de um grupo de WhatsApp.

Identificar como o fenilcetonúrico avalia sua qualidade de vida. • Caracterizar o perfil sociodemográfico do grupo de fenilcetonúria em relação ao sexo, idade, raça, escolaridade e localidade de residência.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

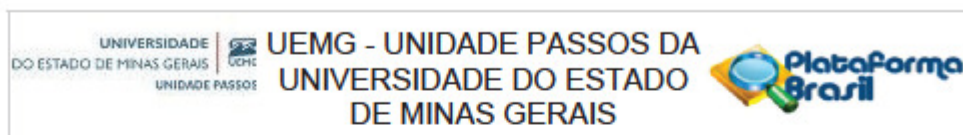
Riscos: Constrangimento em participar de uma pesquisa que fala de sua patologia e não querer se expor.

Contribuir no conhecimento da doença tanto para portadores quanto para os profissionais da saúde.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Pesquisa relevante.

Endereço: Av. Juca Stockler 1130
Bairro: Belo Horizonte **CEP:** 37.900-106
UF: MG **Município:** PASSOS
Telefone: (35)3529-6056 **E-mail:** walisele.rosa@uemg.br



Continuação do Parecer: 3.548.980

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Termos apresentados e adequados.

Recomendações:

Não há

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Não há

Considerações Finais a critério do CEP:

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_1417119.pdf	20/08/2019 13:51:42		Aceito
Folha de Rosto	Folhaderosto_assinada.pdf	20/08/2019 13:51:03	Natássia Carmo Lopes Queiroz Ferreira	Aceito
Outros	Instrumento_qualidade.pdf	18/08/2019 12:01:10	Natássia Carmo Lopes Queiroz Ferreira	Aceito
Outros	Instrumento_perfil.pdf	18/08/2019 12:00:48	Natássia Carmo Lopes Queiroz Ferreira	Aceito
Cronograma	Cronograma.pdf	18/08/2019 11:59:04	Natássia Carmo Lopes Queiroz Ferreira	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE.pdf	18/08/2019 11:58:46	Natássia Carmo Lopes Queiroz Ferreira	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Projeto_toc_CEP.pdf	18/08/2019 11:58:33	Natássia Carmo Lopes Queiroz Ferreira	Aceito

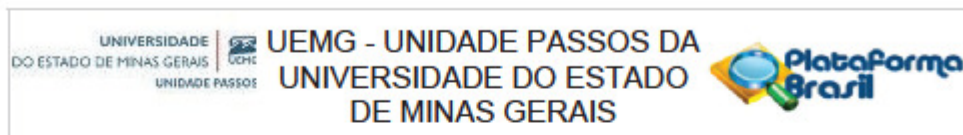
Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

Endereço: Av. Juca Stockler 1130
 Bairro: Belo Horizonte CEP: 37.900-106
 UF: MG Município: PASSOS
 Telefone: (35)3529-6056 E-mail: walisele.rosa@uemg.br



Continuação do Parecer: 3.548.980

PASSOS, 02 de Setembro de 2019

Assinado por:
Walsete de Almeida Godinho Rosa
(Coordenador(a))

Endereço: Av. Juca Stockler 1130
Bairro: Belo Horizonte CEP: 37.900-106
UF: MG Município: PASSOS
Telefone: (35)3529-6056 E-mail: walsete.rosa@uemg.br