

SINTESE DE EVIDÊCIAS QUALITATIVAS

COMO A FENILCETONÚRIA AFETA A QUALIDADE DE VIDA DE
PACIENTES, FAMILIARES E CUIDADORES

Nov/2025

2025 Ministério da Saúde.

Elaboração, distribuição e informações:

MINISTÉRIO DA SAÚDE

Secretaria de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde (SCTIE)

Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde (DGITS)

Coordenação de Incorporação de Tecnologias (CITEC)

Esplanada dos Ministérios, Bloco G, Edifício Sede, 8º andar

CEP: 70.058-900 – Brasília/DF Tel.: (61) 3315-3466

Site: <https://www.gov.br/conitec/pt-br>;

E-mail: conitec@saude.gov.br

Elaboração do relatório

COORDENAÇÃO DE INCORPORAÇÃO DE TECNOLOGIAS

(CITEC/DGITS/SCTIE/MS)

Nayra Thamires Alves Ramos

Revisão

Andrea Brígida de Souza (CITEC/DGITS/SCTIE/MS)

Clarice Moreira Portugal (CITEC/DGITS/SCTIE/MS)

Diagramação

Patricia Mandetta Gandara (CGGTS/DGITS/SCTIE/MS)

Coordenação

Andrea Brígida de Souza (CITEC/DGITS/SCTIE/MS)

Supervisão

Luciene Fontes Schluckebier Bonan (DGITS/SCTIE/MS)

SUMÁRIO

1. SÍNTSE DE EVIDÊNCIA QUALITATIVA.....	4
1.1 Critérios de inclusão.....	4
1.2 Critérios de exclusão.....	4
Quadro 1 – Pergunta de pesquisa.....	4
Quadro 2 – Síntese de estratégias de busca.....	6
Figura 1 - Fluxograma da seleção das evidências.....	9
2. RESULTADOS.....	10
Quadro 3 – Dados dos estudos primários.....	11
Quadro 4 – Tabela-resumo de achados qualitativos (SoQF).....	16
2.1. Impactos psicossociais.....	19
2.1.1 Autoimagem e aparência.....	19
2.1.2 Vulnerabilidade emocional.....	19
2.2 PKU enquanto doença crônica.....	20
2.2.1 Oscilação e cronicidade da doença.....	20
2.2.2 Frustração com o tratamento e controle dietético.....	20
2.2.3 Temor de prejuízos cognitivos.....	21
2.2.4 Expectativas de cura e esperança terapêutica.....	21
2.3 Assistência, acompanhamento e cuidado.....	21
2.3.1 Efetividade da triagem e do acompanhamento clínico.....	21
2.3.2 Importância da abordagem multidisciplinar.....	22
2.4 Contexto brasileiro do cuidado em PKU.....	22
2.4.1 Acompanhamento e abordagem multidisciplinar.....	22
2.4.2 Vigilância metabólica e impacto cognitivo.....	23
2.4.3 Lacunas na transição do cuidado pediátrico para o adulto.....	23
2.4.4 Barreiras socioeconômicas e estruturais à adesão ao tratamento.....	24
3. COMPARATIVO ENTRE OS ACHADOS INTERNACIONAIS E NACIONAIS.....	25
3.1 Dimensão do cuidado e acompanhamento multidisciplinar.....	25
3.2 Adesão ao tratamento e impacto psicológico.....	26
3.3 Transição do cuidado e continuidade assistencial.....	26
3.4 Impactos cognitivos e emocionais.....	27
3.5 Barreiras estruturais e contexto socioeconômico.....	27
4. CONCLUSÃO.....	28
REFERÊNCIAS.....	30

1. SÍNTSE DE EVIDÊNCIA QUALITATIVA

Esta SEQ objetivou abordar o impacto da fenilcetonúria (em inglês, *phenylketonuria* ou PKU) na qualidade de vida e na saúde psicológica de pacientes, familiares e cuidadores (formais ou informais).

Para tanto, utilizou-se o acrônimo PICo – População, fenômeno de Interesse e Contexto – na elaboração da pergunta de pesquisa (ver Quadro 1).

QUADRO 1 – PERGUNTA DE PESQUISA

População	Pacientes com fenilcetonúria, familiares e cuidadores (formais ou informais)
Fenômeno de Interesse	Impacto psicológico e na qualidade de vida
Contexto	Experiência de adoecimento com a fenilcetonúria, tanto do âmbito internacional quanto nacional
Pergunta da pesquisa	Como a fenilcetonúria afeta a qualidade de vida de pacientes, familiares e cuidadores (formais ou informais)?

1.1 CRITÉRIOS DE INCLUSÃO

- Estudos qualitativos ou mistos disponíveis na íntegra (artigos, teses e dissertações).
- Estudos de revisão da literatura.
- Estudos que abordem os impactos na qualidade de vida e na saúde psicológica de pacientes, familiares e cuidadores (formais e informais).

1.2 CRITÉRIOS DE EXCLUSÃO

- Estudos que sejam restritos ao contexto de internações e cuidados intensivos.
- Estudos observacionais ou com dados de mundo real baseados exclusivamente em dados quantitativos.
- Estudos publicados em outros idiomas que não sejam português, inglês ou espanhol.

- Anais de congressos.
- Cartas, artigos de opinião e editoriais.
- Artigos que se baseiem em *surveys* e que discutam dados apenas quantitativos.

Com base nisso, foi estruturada uma estratégia de busca, como se pode observar a seguir:

Population: [people with, family, caregivers] "Phenylketonuria" OR "PKU"

Phenomenon of Interest: "Psychological" OR "psychosocial" OR "quality of life"

Context: "qualitative" OR "qualitative research" OR "qualitative study" OR "qualitative data"

As buscas foram realizadas nas bases de dados Medline via Pubmed, Portal de Periódicos da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES), Scielo, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e Literatura LatinoAmericana e do Caribe em Ciências da Saúde (Lilacs). No caso das três últimas bases, a busca foi realizada também em português, com regras específicas relacionadas à realidade brasileira. Não foram estipuladas restrições quanto à data de publicação. (Quadro 2 e Figura 1).

QUADRO 2 – SÍNTSE DE ESTRATÉGIAS DE BUSCA

Base	Estratégia de busca	Localizados	Duplicados	Excluídos	Incluídos
Pubmed ¹	((Phenylketonuria OR PKU) AND (Psychological OR psychosocial OR "quality of life")) AND ("qualitative" OR "qualitative research" OR "qualitative study" OR "qualitative data")	19	8	11	8
CAPES	((Fenilcetonúria) OR (PKU)) ² ((Phenylketonuria OR PKU) AND (Psychological OR psychosocial OR "quality of life")) AND ("qualitative" OR "qualitative research" OR "qualitative study" OR "qualitative data") ((Fenilcetonúria) OR (PKU)) AND ((Psicológico) OR (psicossocial) OR ("qualidade de vida")) AND ("qualitativo" OR	33	8	26	7

¹ A busca foi realizada individualmente nos portais PubMed, BVS e LILACS, com o objetivo de abranger o maior número possível de achados relevantes e evitar eventuais perdas de resultados.

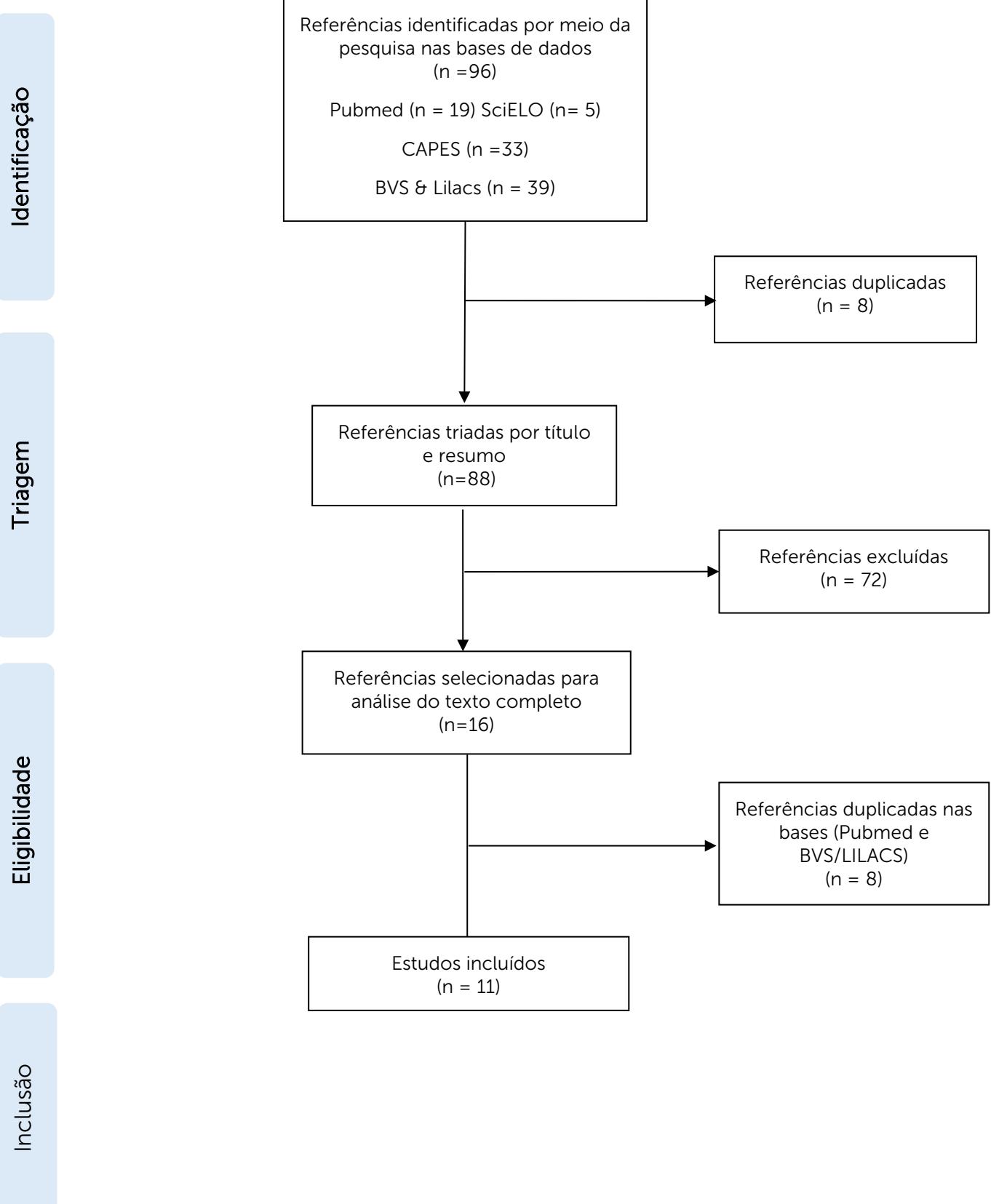
² Regra mais ampla para a busca em bibliotecas nacionais, voltada à identificação de estudos brasileiros sobre a condição.

	"pesquisa qualitativa" OR "estudo qualitativo" OR "dados qualitativos")				
BVS & Lilacs	((Phenylketonuria OR PKU) AND (Psychological OR psychosocial OR "quality of life")) AND ("qualitative" OR "qualitative research" OR "qualitative study" OR "qualitative data") ((Fenilcetonúria) OR (PKU)) AND ((Psicológico) OR (psicossocial) OR ("qualidade de vida")) AND ("qualitativo" OR "pesquisa qualitativa" OR "estudo qualitativo" OR "dados qualitativos") ((Fenilcetonúria) OR (PKU)) AND ((Psicológico) OR (psicossocial) OR ("qualidade de vida")) ³	39	8	31	8

³ Regra mais ampla para a busca em bibliotecas nacionais, voltada à identificação de estudos brasileiros sobre a condição.

SciELO	<p><i>((Phenylketonuria OR PKU) AND (Psychological OR psychosocial OR "quality of life")) AND ("qualitative" OR "qualitative research" OR "qualitative study" OR "qualitative data")</i></p> <p><i>((Fenilcetonúria) OR (PKU)) AND ((Psicológico) OR (psicossocial) OR ("qualidade de vida"))</i></p> <p><i>((Fenilcetonúria) OR (PKU))</i></p>	5	0	4	1
--------	---	---	---	---	---

FIGURA 1 - FLUXOGRAMA DA SELEÇÃO DAS EVIDÊNCIAS



2. RESULTADOS

Como mostrado na Figura 1, foram selecionados 11 artigos para leitura na íntegra, todos posteriormente incluídos na Síntese de Evidências Qualitativas (SEQ). É importante destacar que houve sobreposição de referências entre as bases de dados. Todos os oito artigos identificados no PubMed também foram encontrados na base BVS. Além disso, verificou-se que cinco artigos da base CAPES se sobreponham a registros encontrados em outras bases, como PubMed e BVS. Nesse contexto, apenas três artigos não eram duplicados, sendo dois deles obtidos no Portal CAPES e um na base de dados SciELO. Assim, chegou-se a um total de 11 estudos incluídos, conforme apresentado no Quadro 3, elaborado com base no JBI SUMARI.

Quadro 3 – Dados dos Estudos Primários

Identificação	Autor(es)	Ano	País	Contexto sociocultural / geográfico	Fenômeno de interesse	Participantes	Análise de dados
E1	Carpenter et al. – <i>Parenting a Child with PKU: An Interpretative Phenomenological Analysis (IPA)</i>	2018	Reino Unido	Pais de crianças com PKU atendidas em centros de referência; contexto cultural de cuidado intensivo e suporte institucional britânico.	Experiência subjetiva e emocional de ser pai/mãe de uma criança com PKU, desafios do controle dietético e vivências de normalização.	7 pais (5 mães e 2 pais) de crianças diagnosticadas com PKU antes dos 2 anos de idade.	Análise fenomenológica interpretativa (IPA), com codificação dupla e discussão reflexiva entre pesquisadores.
E2	Roberts et al. – <i>Relationships Between Childhood Experiences and Adulthood Outcomes in Women with PKU</i>	2016	Austrália	Mulheres com PKU acompanhadas em serviços de saúde públicos de Adelaide; contexto de atenção longitudinal e transição para vida adulta.	Relação entre experiências de infância (diferença social, apoio familiar, percepção da doença) e desfechos psicológicos na vida adulta.	8 mulheres adultas (21-42 anos) com PKU diagnosticadas e tratadas desde o nascimento.	Análise temática (Braun & Clarke), com verificação de confiabilidade interavaliadores.
E3	Borghi et al. – <i>The PKU & ME Study: A</i>	2020	Itália	Adultos com PKU vinculados a	Experiências, percepções e	21 adultos (12 aderentes e 9	Análise de conteúdo aplicada

	<i>Qualitative Exploration, through Co-creative Sessions, of Attitudes and Experience of the Disease among Adults with PKU</i>			associações de pacientes italianas; contexto europeu de atenção multiprofissional e engajamento participativo.	atitudes de adultos com PKU em relação à adesão dietética e ao manejo da doença.	não aderentes) com PKU clássica, de 18 a 40 anos.	a transcrições de sessões de cocriação e grupos focais.
E4	Fitzgerald, Frank & Legge – <i>Phenylketonuria – The Lived Experience</i>	2007	Nova Zelândia	Adultos com PKU em acompanhamento hospitalar; contexto de transição do modelo biomédico para uma abordagem biopsicossocial.	Experiência vivida de adultos com PKU e desafios de adesão ao tratamento, estigma social e autocontrole alimentar.	8 adultos com PKU tratados precocemente, entre 20 e 45 anos.	Teoria fundamentada em dados (<i>Grounded Theory</i>), com codificação aberta, axial e integração teórica.
E5	Regnault et al. – <i>Development and psychometric validation of measures to assess the impact of phenylketonuria and its dietary treatment on patients' and parents' quality of life: the phenylketonuria –</i>	2015	Multinacional (França, Alemanha, Itália, Turquia e Reino Unido)	População europeia de pacientes e cuidadores; contexto cultural e linguístico diverso.	Desenvolvimento de instrumento de medida de qualidade de vida específico para PKU (PKU-QOL).	169 participantes (pacientes adultos, adolescentes, crianças e cuidadores).	Método misto – análise qualitativa de grupos focais + validação psicométrica quantitativa.

	<i>quality of life (PKU-QOL) questionnaires.</i>						
E6	Von der Lippe et al. – <i>Living with a Rare Disorder: A Systematic Review of Qualitative Literature</i>	2017	Noruega	Revisão de estudos de diferentes países europeus e ocidentais sobre doenças raras, incluindo PKU.	Síntese qualitativa sobre experiências de viver com doenças raras e seus impactos psicológicos e sociais.	21 estudos qualitativos incluídos, abrangendo pacientes e familiares com condições raras (incluindo PKU).	Síntese temática qualitativa, seguindo diretrizes PRISMA e meta-sumarização.
E7	Poubel & Haack – <i>Quality of Life in Adults with Phenylketonuria: A Systematic Review</i>	2022	Brasil	Revisão de estudos internacionais sobre adultos com PKU, conduzida no contexto brasileiro de pesquisa em saúde pública.	Síntese da literatura sobre qualidade de vida em adultos com PKU, considerando metodologias e instrumentos aplicados.	9 estudos observacionais (n=452 adultos, média 28 anos).	Revisão sistemática seguindo PRISMA e checklist STROBE; análise descritiva e qualitativa de achados.
E8	Medford et al. – <i>Promoting Psychological Well-being in Women with Phenylketonuria</i>	2017	Reino Unido	Mulheres com PKU acompanhadas em centros metabólicos; contexto europeu de saúde mental e reprodutiva.	Impacto psicológico e estratégias de bem-estar em mulheres adultas com PKU.	10 mulheres adultas (20–45 anos) em acompanhamento clínico.	Análise temática de entrevistas semiestruturadas e triangulação entre avaliadores.
E9	Quinn et al. – <i>Measuring Burden of</i>	2021	Multinacional	Pacientes e cuidadores de	Desenvolvimento de escala de	130 participantes	Análise qualitativa de entrevistas +

	<i>Illness in Phenylketonuria (PKU): Development of the PKU Symptom Severity and Impacts Scale</i>		(Europa e América do Norte)	países europeus e norte-americanos; contexto clínico multicêntrico.	severidade e impacto de sintomas de PKU (PKU-SSIS).	(adultos e cuidadores).	validação psicométrica quantitativa.
E10	Borghi et al. – <i>Living with Phenylketonuria: Emotional and Social Experiences</i>	2019	Itália	Adultos e adolescentes com PKU em contexto familiar europeu; foco em experiências subjetivas.	Experiências emocionais e sociais de viver com PKU e desafios de aceitação e estigma.	15 participantes (adolescentes e adultos).	Análise de conteúdo temático de entrevistas semiestruturadas.
E11	Schwartz et al. – <i>Neuropsychological and Quality of Life Outcomes in PKU Patients: Expert Recommendations of Assessment Tools in Brazil</i>	2023	Brasil	Especialistas brasileiros em doenças metabólicas hereditárias; contexto de consolidação de protocolos clínicos e pesquisa em PKU.	Recomendações de especialistas sobre instrumentos neuropsicológicos e de qualidade de vida adequados para avaliação de pacientes com PKU no Brasil.	6 especialistas brasileiros em PKU (revisão de literatura e consenso).	Revisão narrativa e consenso de especialistas com base em evidência.

Foram extraídos dos estudos primários os principais achados capazes de fornecer elementos que contribuíssem para responder à pergunta da pesquisa. As informações obtidas foram organizadas e submetidas à análise temática de conteúdo, com o suporte do Software de Análise de Dados Qualitativos (SADQ) NVivo®, possibilitando a identificação de padrões e recorrências nas experiências de pacientes, familiares e cuidadores de pessoas com fenilcetonúria (PKU).

Os estudos também foram avaliados quanto à sua qualidade metodológica, por meio da aplicação da ferramenta Critical Appraisal Programme (CASP), que permitiu examinar a clareza dos objetivos, a adequação do delineamento do estudo, o rigor analítico e a validade dos resultados. Por esse parâmetro, os estudos avaliados aqui, embora sejam heterogêneos em relação ao método, compartilham clareza conceitual e coerência metodológica, apresentando um raciocínio analítico sólido, o que justifica a classificação geral de evidência moderada à alta. Ainda assim, existem fragilidades, normalmente ligadas à ausência de triangulação e discussão teórica limitada.

A partir desse processo de análise de avaliação, emergiram quatro temas centrais: (1) o impacto psicossocial, (2) a PKU enquanto doença crônica, (3) assistência, acompanhamento e cuidado, e, por fim, as (4) barreiras socioeconômicas e estruturais à adesão ao tratamento.

No total, foram identificados 11 achados principais. Tais achados foram avaliados quanto à sua confiabilidade, conforme a abordagem GRADE-CERQual (*Confidence in the Evidence from Reviews of Qualitative Research*), considerando os critérios metodológicos dos estudos primários, coerência interna, adequação dos dados e relevância contextual. Essa análise permitiu classificar o grau de confiança atribuído a cada achado (alta, moderada, baixa ou muito baixa) refletindo a robustez e a consistência das evidências que os sustentam (Quadro 4).

QUADRO 4 – TABELO-RESUMO DE ACHADOS QUALITATIVOS (SoQF, DO INGLÊS *SUMMARY OF QUALITATIVE FINDINGS*)

Achado	Resumo do achado de revisão	Estudos que contribuem para o achado de revisão	Avaliação CERQual de confiança na evidência	Explicação da avaliação CERQual
Achado 1	A PKU e o tratamento dietético rigoroso interferem na autoimagem e na percepção de normalidade, especialmente em adolescentes e mulheres jovens, gerando sentimentos de diferença, cansaço e sofrimento emocional relacionados à aparência e identidade.	E2; E4; E8; E10	Moderada	Evidência proveniente de estudos qualitativos consistentes, mas com amostras pequenas e foco secundário na autoimagem.
Achado 2	Indivíduos com PKU apresentam maior vulnerabilidade emocional, incluindo ansiedade, irritabilidade e desânimo, mesmo em situações de controle clínico. Tais manifestações são associadas tanto a fatores neuroquímicos quanto à carga emocional do tratamento.	E1; E8; E7	Alta	Achado recorrente em estudos de diferentes contextos e delineamentos, com coerência entre relatos de pacientes e achados clínicos.
Achado 3	A PKU é percebida como uma condição permanente que demanda vigilância constante, mesmo em períodos de estabilidade. O medo de falhas no controle e de danos neurológicos é frequente.	E1; E3; E4	Alta	Alta coerência entre estudos qualitativos com pais e pacientes; achado consistente e plausível clinicamente.

Achado 4	O tratamento dietético é descrito como desgastante e difícil de manter, gerando frustração, ambivalência e fadiga emocional, especialmente entre adolescentes e adultos jovens.	E3; E4; E8; E10	Moderada à alta	Achado robusto e replicado em diversos contextos, mas baseado em amostras de conveniência e relatos subjetivos.
Achado 5	Persistem preocupações com possíveis danos cognitivos e comportamentais associados ao acúmulo de fenilalanina, com medo de “perder capacidades” ou “ficar diferente”.	E4; E7; E11	Alta	Evidência forte, com consistência entre estudos qualitativos e revisões sobre desfechos cognitivos em PKU.
Achado 6	Pacientes e familiares expressam desejo por terapias menos restritivas e expectativas de cura, refletindo insatisfação com as limitações e o impacto emocional do tratamento prolongado.	E3; E7	Moderada	Achado consistente, mas secundário nos estudos analisados; limitação por foco não principal em percepções terapêuticas.
Achado 7	A triagem neonatal é reconhecida como eficaz, mas há relatos de atrasos no diagnóstico e no início do tratamento, além de baixa adesão ao acompanhamento prolongado em alguns contextos.	E1; E4; E7	Moderada	Baseado em evidência qualitativa e contextual, com coerência, mas dependente de relatos locais e estudos transversais.
Achado 8	O manejo da PKU exige integração entre profissionais médicos, nutricionistas, psicólogos e assistentes sociais, com foco na qualidade de vida e na função cognitiva.	E3; E5; E7; E11	Alta	Achado consistente e amplamente reiterado em diferentes países; evidência robusta e bem sustentada metodologicamente.
Achado 9	No contexto brasileiro, o acompanhamento ainda busca integrar diferentes áreas, sendo	E7; E11	Moderada	Evidência coerente, mas baseada em poucos estudos nacionais;

	necessário fortalecer avaliações periódicas e intervenções educativas.			limitações de representatividade geográfica.
Achado 10	Mesmo pacientes tratados desde a infância podem apresentar déficits cognitivos e emocionais se o controle metabólico for irregular.	E7; E9; E11	Alta	Achado corroborado por evidências nacionais e internacionais, com forte plausibilidade biológica e consistência metodológica.
Achado 11	Há carência de programas estruturados para transição do cuidado pediátrico ao adulto no Brasil, o que compromete a continuidade do tratamento e a adesão.	E7; E11	Moderada	Achado coerente, porém sustentado em poucos estudos e descrições institucionais; necessidade de mais evidências empíricas.
Achado 12	As dificuldades de adesão ao tratamento da PKU estão relacionadas a fatores socioeconômicos, cognitivos e estruturais, incluindo falhas no fornecimento regular da fórmula metabólica pelo SUS.	E7; E11	Alta	Achado consistente, baseado em estudos recentes e relatos convergentes de pacientes e profissionais; alta coerência contextual.

2.1 IMPACTOS PSICOSSOCIAIS

2.1.1 Autoimagem e Aparência

Achado 1: A PKU e o tratamento dietético rigoroso interferem na autoimagem e na percepção de normalidade, principalmente em adolescentes e mulheres jovens. O sentimento de diferença em relação aos pares, o cansaço com as restrições alimentares e a associação entre aparência física e identidade foram mencionados como causas de sofrimento emocional.

Exertos:

"Food in social contexts was problematic for some women. Similar to during childhood, Participants 1, 7, and 8 were conscious of differences, still find this upsetting. Eating out socially generally continued to be perceived as difficult due to the lack of suitable meals available" (ROBERTS *et al.*, 2016, p. 45).

2.1.2 Vulnerabilidade emocional

Achado 2: Os indivíduos com PKU apresentam maior vulnerabilidade emocional, com relatos de ansiedade, irritabilidade e desânimo, mesmo quando clinicamente estáveis. Essas manifestações são atribuídas tanto a fatores neuroquímicos quanto à carga emocional do tratamento.

Exertos:

"Anxiety (n = 9, 90%) and irritability (n = 6, 60%) were reported by the majority of participants. When asked to describe their experiences with anxiety, participants discussed a range of factors that often made them feel anxious, including social situations, psychological issues (e.g., low self-esteem) and poor disease management" (QUINN *et al.*, 2022, p. 975).

2.2 PKU ENQUANTO DOENÇA CRÔNICA

2.2.1 Oscilação e cronicidade da doença

Achado 3: A PKU é percebida como uma condição permanente e exigente, que requer vigilância constante da dieta e do tratamento. Mesmo em períodos de estabilidade clínica, há preocupação com o controle da fenilalanina e medo das consequências do descuido.

Exertos:

"All parents expressed worry about being unable to control blood phe levels due to the serious consequence of non-compliance with the dietary treatment. The threat of brain damage was ever present, especially soon after diagnosis" (CARPENTER, et al.; 2018; p.1076).

2.2.2 Frustração com o tratamento e controle dietético

Achado 4: Apesar do reconhecimento da importância do tratamento, há cansaço, frustração e ambivalência diante das restrições alimentares e da necessidade de monitoramento constante. O regime terapêutico é descrito como desgastante, especialmente na adolescência.

Exertos:

"The demanding dietary treatment and mild cognitive impairments seen in early treated PKU can affect the quality of life (QoL) of patients and their families, mostly in adults. Despite good metabolic control, maintaining the restrictive diet for life is challenging and often associated with reduced spontaneity in daily routines" (POUBEL; HAACK, 2022, p.22258).

2.2.3 Temor de prejuízos cognitivos

Achado 5: Os participantes expressam preocupação constante com os efeitos cognitivos e comportamentais do acúmulo de fenilalanina, especialmente quando há falhas no controle metabólico. O medo de “perder capacidades” ou “ficar diferente” é recorrente.

Excertos:

“Recent research shows the possibility of ‘alarming problems in cognition and social functioning’ for adults who discontinue the PKU diet” (FITZGERALD; FRANK; LEGGE, 2007, p. 2).

2.2.4 Expectativas de cura e esperança terapêutica

Achado 6: Os pacientes e familiares manifestam forte desejo por terapias menos restritivas e expectativas de cura, expressando insatisfação com os limites da dieta e com os efeitos emocionais do tratamento prolongado.

Excertos:

“Not all parents were accepting of the diagnosis of PKU and wished to remove PKU from their child. These parents were experiencing more intense negative emotions akin to grief reactions, in particular denial, anger and depression which come before acceptance” (CARPENTER et al., 2018, p. 1082).

2.3 ASSISTÊNCIA, ACOMPANHAMENTO E CUIDADO

2.3.1 Efetividade da triagem e do acompanhamento clínico

Achado 7: A triagem neonatal é reconhecida como eficaz, mas há atrasos na confirmação diagnóstica e início do tratamento, além de baixa adesão ao acompanhamento continuado em alguns contextos regionais.

Exertos:

"Phenylketonuria (PKU) is an inborn metabolic disorder caused by phenylalanine hydroxylase deficiency, which, if not diagnosed and treated at birth, causes severe irreversible mental retardation. There is universal newborn screening in the U.S. for this condition" (BILGINSOY *et al*, 2004, p. 2).

2.3.2 Importância da abordagem multidisciplinar

Achado 8: Os estudos enfatizam que o acompanhamento da PKU deve integrar dimensões médicas, psicológicas, nutricionais e sociais, com avaliações regulares de qualidade de vida e função cognitiva.

Exertos:

"Finally, our findings call for a restructuring of the healthcare services for PKU care in Italy, highlighting the importance of a dedicated multidisciplinary care for PKU adults, in order to address the specific needs of adult care" (BORGHI *et al*, 2020., p.8).

2.4 CONTEXTO BRASILEIRO DO CUIDADO EM PKU

2.4.1 Acompanhamento e abordagem multidisciplinar

Achado 9: O manejo da PKU requer integração entre profissionais de diferentes áreas, com avaliações regulares de qualidade de vida e funções cognitivas.

Exertos:

"Periodic verification of information on QoL combined with educational interventions on PKU and its treatment in the adult population will enable care

planning by the multidisciplinary team with the measurement of results in clinical practice" (POUBEL; HAACK, 2022, p. 22275).

2.4.2 Vigilância metabólica e impacto cognitivo

Achado 10: Mesmo em pacientes tratados desde a infância, há risco de déficits cognitivos e emocionais associados ao controle metabólico irregular.

Excertos:

"It is known that reduced metabolic control can trigger a variety of adverse neurocognitive and psychiatric outcomes, such as deficits in executive functioning and psychiatric symptoms such as anxiety, depression, and phobias" (POUBEL; HAACK, 2022, p. 22274).

2.4.3 Lacunas na transição do cuidado pediátrico para o adulto

Achado 11: O acompanhamento de adultos com PKU no Brasil é incipiente, carecendo de programas estruturados de transição entre serviços pediátricos e de atenção ao adulto.

Excertos:

"The management of PKU in adult patients requires an efficient program of transition to metabolic units specialized in adult care, new therapies that improve adherence and quality of life and also metabolic and nutritional monitoring to control potential comorbidities"

(POUBEL; HAACK, 2022, p. 22258).

2.4.4 Barreiras socioeconômicas e estruturais à adesão ao tratamento

Achado 12: As dificuldades de adesão ao tratamento da PKU no Brasil estão associadas a fatores socioeconômicos, cognitivos e estruturais, incluindo limitações financeiras, compreensão insuficiente sobre os benefícios do tratamento, dificuldades cognitivas e barreiras familiares. A irregularidade na oferta da fórmula metabólica pelo Sistema Único de Saúde (SUS) é citada como um dos principais entraves à continuidade terapêutica.

Exertos:

"In Brazil, there is a significant number of patients with difficulties regarding treatment adherence due to financial problems, poor understanding of the benefits of the treatments, cognitive difficulties, and family conditions, among others. Moreover, the Brazilian Unified Health System (SUS, in the Portuguese acronym) sometimes is not able to ensure a regular supply of PKU metabolic formula to patients, which can have a negative impact on treatment adherence" (SCHWARTZ *et al.*, 2023, p. 692).

3. COMPARATIVO ENTRE OS ACHADOS INTERNACIONAIS E NACIONAIS

A análise dos estudos internacionais e brasileiros sobre a fenilcetonúria (PKU) evidencia importantes pontos de convergência quanto aos impactos psicossociais, desafios de adesão e necessidade de cuidado integral. No entanto, também revela diferenças estruturais e contextuais que influenciam diretamente a experiência dos pacientes e familiares, especialmente no Brasil, onde as condições socioeconômicas e o funcionamento do sistema público de saúde moldam de forma singular o manejo da doença.

3.1 DIMENSÃO DO CUIDADO E ACOMPANHAMENTO MULTIDISCIPLINAR

Tanto os estudos internacionais quanto os nacionais reconhecem que o tratamento eficaz da PKU requer uma abordagem multidisciplinar e contínua. Pesquisas conduzidas em países europeus e na Oceania, como as de Borghi et al. (2020) e Fitzgerald et al. (2007), destacam a importância da integração entre médicos, nutricionistas, psicólogos e assistentes sociais para lidar com as repercussões emocionais e sociais da dieta restritiva.

No contexto brasileiro, essa necessidade é igualmente enfatizada. Poubel e Haack (2022) e Schwartz et al. (2023) reforçam que o acompanhamento deve abranger dimensões médicas, cognitivas e emocionais, incorporando avaliações periódicas de qualidade de vida e função neuropsicológica.

A diferença, entretanto, está na implementação prática: enquanto nos países europeus a atenção multiprofissional já é uma realidade consolidada nos centros de referência, no Brasil ainda há desigualdade de acesso entre regiões e falta de padronização de instrumentos clínicos. Assim, o cuidado integral é amplamente reconhecido, mas sua operacionalização no SUS permanece como um desafio.

3.2 ADESÃO AO TRATAMENTO E IMPACTO PSICOLÓGICO

Nos estudos internacionais, especialmente em Vegni et al. (2009) e Von der Lippe et al. (2017), observa-se que a fadiga emocional e o sentimento de diferença são fatores recorrentes que dificultam a adesão à dieta. Adolescentes e adultos descrevem o tratamento como mentalmente exaustivo e socialmente limitante, ainda que compreendam sua importância clínica.

Os achados brasileiros (Schwartz et al., 2023) corroboram essas percepções, mas introduzem fatores adicionais relacionados ao contexto socioeconômico. Além do cansaço e da monotonia da dieta, os pacientes enfrentam barreiras como baixa renda, dificuldade de acesso à fórmula metabólica e compreensão limitada sobre os benefícios do tratamento. Em alguns casos, a descontinuidade no fornecimento de insumos pelo SUS compromete diretamente a adesão, o que não é relatado nos estudos de países com sistemas de saúde mais estruturados.

Em resumo, enquanto internacionalmente a adesão está mais ligada ao desgaste emocional e à busca por normalidade, no Brasil ela é afetada por condições estruturais e desigualdades de acesso, ampliando a vulnerabilidade dos pacientes.

3.3 TRANSIÇÃO DO CUIDADO E CONTINUIDADE ASSISTENCIAL

Nos estudos internacionais, especialmente em Roberts et al. (2016) e Borghi et al. (2020), observa-se um movimento crescente de organização da transição entre o cuidado pediátrico e o adulto, com a criação de programas estruturados e apoio psicossocial para essa fase.

No Brasil, entretanto, Poubel e Haack (2022) identificam que essa transição ainda é incipiente, com poucos serviços capazes de oferecer acompanhamento contínuo na vida adulta. O resultado é uma interrupção do cuidado após a adolescência, o que prejudica a adesão e o controle metabólico. Assim, enquanto países europeus avançam para modelos integrados de atenção ao longo da vida, o Brasil ainda busca consolidar fluxos assistenciais entre faixas etárias e níveis de atenção no SUS.

3.4 IMPACTOS COGNITIVOS E EMOCIONAIS

Os estudos internacionais convergem em apontar a presença de déficits cognitivos leves e alterações emocionais em pacientes com PKU, mesmo sob bom controle metabólico. Pesquisas como as de Regnault et al. (2015) e Fitzgerald et al. (2007) descrevem sintomas como ansiedade, irritabilidade e fadiga mental, atribuídos tanto à fisiopatologia da doença quanto à sobrecarga do tratamento.

Os achados brasileiros (Poubel e Haack, 2022) confirmam esse padrão, destacando a necessidade de monitoramento neuropsicológico periódico e intervenções de apoio psicológico. A diferença está na escassez de instrumentos validados e padronizados para uso clínico no Brasil, conforme evidenciado por Schwartz et al. (2023). Essa limitação metodológica restringe a capacidade de rastrear de forma sistemática os efeitos cognitivos e emocionais no contexto nacional.

3.5 BARREIRAS ESTRUTURAIS E CONTEXTO SOCIOECONÔMICO

Essa é a principal divergência entre o cenário brasileiro e o internacional. Em países como Itália, Reino Unido e Noruega, os desafios de adesão estão mais relacionados à sobrecarga emocional e ao estigma social do que à falta de acesso. Já no Brasil, conforme apontam Schwartz et al. (2023), persistem barreiras estruturais significativas, incluindo a irregularidade no fornecimento de fórmulas metabólicas, a insuficiência de recursos financeiros das famílias e a desigualdade regional no acesso aos serviços especializados. Tais fatores configuram um cenário em que a adesão terapêutica não depende apenas da motivação individual, mas também das condições institucionais e sociais que sustentam o tratamento.

4. CONCLUSÃO

Diante do panorama apresentado, pode-se afirmar que a experiência de viver com fenilcetonúria (PKU) é marcada por um conjunto complexo de dimensões biológicas, emocionais e sociais. Pacientes e familiares convivem com uma condição crônica que exige vigilância constante, planejamento diário e disciplina rigorosa para o controle da dieta, o que repercute diretamente na qualidade de vida e na saúde mental.

Os achados evidenciam uma relação ambivalente com o tratamento dietético: embora os pacientes reconheçam sua importância para a prevenção de danos neurológicos, o regime alimentar rígido é também fonte de cansaço, frustração e sentimento de diferença em relação a outras pessoas. Esse paradoxo é especialmente evidente na adolescência e juventude, fases em que as restrições alimentares ganham conotação simbólica de perda de liberdade e normalidade.

Além disso, destaca-se a persistente preocupação com os efeitos do acúmulo de fenilalanina sobre as funções cognitivas e comportamentais, mesmo entre indivíduos clinicamente estáveis. O medo de “ser diferente” ou “perder capacidades” aparece como elemento recorrente nos relatos, reforçando a dimensão psicológica do tratamento e a necessidade de apoio emocional contínuo.

A dinâmica familiar tem papel central nesse processo. As mães, em especial, assumem a responsabilidade pelo controle alimentar e pelos exames, o que pode levar a padrões de superproteção e controle excessivo. Ainda que essas práticas sejam compreendidas como estratégias de cuidado, elas podem impactar a autonomia e a autorregulação das crianças e adolescentes com PKU, exigindo dos serviços de saúde estratégias de apoio à família e à educação em saúde.

No cenário brasileiro, os estudos ressaltam tanto os avanços quanto os desafios do cuidado. O país conta com uma rede consolidada de triagem neonatal, capaz de garantir o diagnóstico precoce e o início do tratamento, mas enfrenta lacunas na transição do cuidado pediátrico para o adulto e na padronização de instrumentos de avaliação neuropsicológica e de qualidade de vida. Os consensos recentes destacam

a necessidade de acompanhamento multiprofissional integrado, capaz de abordar simultaneamente as dimensões metabólica, cognitiva, emocional e social da doença.

Observa-se, ainda, o desejo de pacientes e familiares por terapias menos restritivas e por alternativas que reduzam a carga emocional e o estigma associados à dieta. Essa esperança terapêutica é acompanhada pela expectativa de avanços científicos que possam modificar o curso da doença ou tornar o tratamento mais simples e humanizado.

Por fim, é fundamental que as políticas públicas e as práticas clínicas no âmbito do SUS considerem a PKU como uma condição crônica que ultrapassa o controle bioquímico, exigindo cuidado integral e centrado na pessoa. A ampliação de protocolos de acompanhamento, o fortalecimento de equipes multidisciplinares e a inclusão de avaliações regulares de qualidade de vida e função cognitiva são medidas essenciais para promover a adesão, reduzir o sofrimento emocional e garantir o bem-estar dos indivíduos e famílias que convivem com a PKU.

REFERÊNCIAS

- BILGINSOY, C.; WAITZMAN, N.; LEONARD, C. O.; ERNST, S. L. *Living with phenylketonuria: Perspectives of patients and their families*. Working Paper No. 2004-4. Salt Lake City: University of Utah, Department of Economics, 2004.
- BORGHI, L.; MOTTA, M.; PERON, A.; D'ANGELIS, G.; D'ALOJA, E.; BENINCASA, G.; et al. *The PKU & ME Study: A qualitative exploration, through co-creative sessions, of attitudes and experience of the disease among adults with PKU*. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, v. 23, p. 100585, 2020.
- CARPENTER, K.; WITTY, K.; FULLER, M. *Parenting a child with phenylketonuria (PKU): An interpretative phenomenological analysis (IPA) of the experience of parents*. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, v. 41, n. 6, p. 1070–1087, 2018.
- FITZGERALD, R.; FRANK, N.; LEGGE, M. *Phenylketonuria – The lived experience*. *New Zealand Medical Journal*, v. 120, n. 1262, p. 1–7, 2007.
- POUBEL, M.; HAACK, A. *Quality of life in adults with phenylketonuria: a systematic review*. *Brazilian Journal of Development*, v. 8, n. 3, p. 22257–22281, 2022.
- QUINN, J.; GEORGIADIS, A.; LEWIS, H. B.; JURECKI, E. *Measuring burden of illness in phenylketonuria (PKU): Development of the PKU Symptom Severity and Impacts Scale as a robust patient-reported outcome*. *Advances in Therapy*, v. 39, n. 2, p. 971–991, 2022.
- REGNAULT, A.; BURLINA, A.; CAROLI, F.; FERNANDEZ, M. R.; PETERS, V.; ROLAND, D.; et al. *Development and psychometric validation of measures to assess the impact of phenylketonuria and its dietary treatment on patients' and parents' quality of life (PKU-QOL)*. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 10, p. 59, 2015.
- ROBERTS, R. M.; LIPSON, A. H.; WONG, T.; WHITE, T. *Relationships between childhood experiences and adulthood outcomes in women with phenylketonuria*. *JIMD Reports*, v. 27, p. 43–49, 2016.
- SCHWARTZ, I. V. D.; QUESADA, A. A.; RIBEIRO, E. M.; MARTINS, A. M. M.; VILELA, D. R. F.; PESSOA, A. *Neuropsychological and quality of life outcomes in PKU patients: Expert recommendations of assessment tools in Brazil*. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, v. 81, n. 6, p. 1–9, 2023.
- VEGNI, E.; SIRONI, V. A.; BRAMBILLA, M.; D'ANGELI, T.; BURLINA, A. B.; COPPOLA, G. *How individuals with phenylketonuria experience their illness: An interpretative phenomenological analysis*. *Child: Care, Health and Development*, v. 35, n. 4, p. 425–432, 2009.
- VON DER LIPPE, C.; DYREGROV, K.; DYREGROV, A. *Living with a rare disorder: A systematic review of the qualitative literature*. *Journal of Genetic Counseling*, v. 26, n. 4, p. 802–841, 2017.