

SALETE DO ROCIO CAVASSIN BRANDALIZE

**AVALIAÇÃO DE RESULTADOS DO PROGRAMA DE PREVENÇÃO E
PROMOÇÃO DA SAÚDE DE FENILCETONÚRICOS NO ESTADO DO PARANÁ:
condição motora dos portadores de fenilcetonúria com diagnóstico precoce.**

**PONTA GROSSA / RIO DE JANEIRO
2002**

SALETE DO ROCIO CAVASSIN BRANDALIZE

**AVALIAÇÃO DE RESULTADOS DO PROGRAMA DE PREVENÇÃO E
PROMOÇÃO DA SAÚDE DE FENILCETONÚRICOS NO ESTADO DO PARANÁ:
condição motora dos portadores de fenilcetonúria com diagnóstico precoce.**

**Dissertação apresentada como requisito
parcial à obtenção do grau de Mestre em
Saúde Pública, Curso de Mestrado em
Saúde Pública, Universidade Estadual de
Ponta Grossa - PR, interinstitucional com a
Escola Nacional de Saúde Pública - RJ.**

Orientadora: Prof^a. Dr^a. Dina Czeresnia

**PONTA GROSSA / RIO DE JANEIRO
2002**

Dedico este trabalho a toda criança fenilcetonúrica.

Ao meu esposo Julio, que desde o processo seletivo até a redação final do trabalho colaborou imensamente com paciência e resignação.

Aos filhos Diogo, Danilo e Giovanni que com toda a sua energia disputavam momentos de carinho da mãe, confortando e alegrando toda a trajetória desta conquista.

Aos meus pais, Osmar e Elvira que com suas bênçãos auxiliaram a realização deste trabalho.

À Presidente da AFEH-PR Prof^a. Nina Maria Mehl Brandalize, que luta sem cessar para promover saúde e qualidade de vida ao portador de fenilcetonúria.

Às secretárias da AFEH-PR, Dirce e Jane pela sempre gentil colaboração.

Ao Diretor do CEPE Dr^o. Ehrenfried Wittig, pelo apoio e profunda contribuição.

A todos os profissionais da FEPE. Parabéns!

Às alunas Fabíola A. A. Lenartovisk, Leticia Alves Lemos, Letícia da Cruz dos Santos e Maria Cláudia Bertoli que colaboraram com brilho e entusiasmo na coleta de dados, revelando potencial para pesquisa.

À fisioterapeuta, Ana Lucia Kanopa Alberti pela ajuda na coleta de dados.

Às crianças que participaram como sujeitos da pesquisa e a seus pais que com olhares curiosos aguardavam o término da avaliação motora querendo ouvir da pesquisadora apenas uma frase: - Seu filho está ótimo! Parabéns!

A todos os pacientes, alunos e colegas de trabalho que compreenderam minha ausência, sem julgá-la.

À Prof^a. Dr^a. Célia Maria Da Lozzo Lopes, pelo seu empenho além da coordenação do curso.

Aos professores do curso que muito contribuíram.

À Prof^a. Dr^a. Inês Echenique Mattos e Prof^a. Ms. Sônia Bittencourt, pela escuta e crédito na qualificação.

À minha orientadora Prof^a. Dr^a. Dina Czeresnia, que me surpreendeu constantemente com seu apreço e dedicação.

“Desde que a saúde, o bem estar e a segurança são da responsabilidade do governo, o progresso científico é e deve ser de vital interesse para o governo. Sem progresso científico a saúde se deteriora, sem progresso científico nós não somos capazes de melhorar o padrão de vida ou aumentar o número de empregos para os nossos cidadãos, e, sem progresso científico nós não teríamos mantido nossas liberdades contra a tirania”.

Vannevar Bush, 1945.

Presidente da Associação Americana para o Progresso da Ciência.

RESUMO

Foram investigados dados sócio-econômicos e as habilidades motoras grossas de uma série de 32 crianças portadoras de fenilcetonúria com diagnóstico e tratamento precoces atendidos pelo Programa de Triagem Neonatal do Paraná, sob responsabilidade da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional (FEPE). O objetivo foi avaliar os resultados obtidos desde a institucionalização do programa em 1996 até 2001 e discutir aspectos da prevenção e promoção de saúde que tornem possível o desenvolvimento normal e melhoria da qualidade de vida para os portadores daquele erro inato do metabolismo. O escore que avaliou o desempenho motor das crianças tratadas precocemente variou de 86.4 a 121.5. Do total dos casos avaliados, 6,25 % apresentaram funções motoras abaixo da média esperada para a sua idade e 93,75 % apresentaram desenvolvimento motor normal dentro dos parâmetros da normalidade referenciados na literatura. O tratamento foi iniciado no primeiro mês em 71,9 % dos casos de PKU, sendo diferenciados neste aspecto os cinco casos de hiperfenilalaninemia persistente. A pesquisa sócio-econômica registrou 90,6 % de famílias com renda até quatro salários mínimos e 39,5 % de pais com instrução até o quarto ano escolar. Na análise dos resultados, foi encontrada correlação significativa entre a escolaridade dos pais e o escore motor das crianças PKU e HPAP (n= 32), e, correlação significativa entre a precocidade do tratamento e o escore motor das crianças PKU (n = 27). A estrutura familiar foi determinante para o bom andamento e sucesso do tratamento. Esta avaliação de resultados aponta para a necessidade da continuidade do programa estadual e destaca a sua real importância para a população paranaense. A Associação dos Fenilcetonúricos e Homocistinúricos do Paraná (AFEH-PR) contribui nacionalmente provendo alimentos especiais para fenilcetonúricos .

Palavras chaves: avaliação em saúde; fenilcetonúria; prevenção e promoção em saúde.

ABSTRACT

Social and economical conditions as well as gross movement abilities were evaluated within 32 phenylketonuria holder children who were early diagnosed and treated through neonatal screening program of Paraná State. That program is under responsibility of Ecumenical Foundation's Exceptional Protection (Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional - FEPE). The purpose of this work was evaluating in reached effects since program was established in 1996 until 2001 and discussing about prevention and promotion manners of health that making possible normal development and condition life improvement for holders of that inborn errors of metabolism. The development motor rates of early treated children changed into 86,4 and 121,5. Motor functions under according to age mean rate were got in 6,25 % of cases and remaining ones (93,75 %) presented normal motor development according investigated literature. The treatment was started during for the first month to 71,9 % of PKU cases and was differed to five cases of persistent hyperphenylalaninemia. The social economic investigation revealed 90,6 % of families gaining up to four minimum salaries and 39,5 % of parents getting instruction up to 4^a school degree. The data revealed significant correlation between school degree of parents and motor development of PKU and HPAP children (n = 32) and between early treatment and motor development of PKU children (n = 27). The familiar condition was determinant to getting good results in treatment. The data evaluation confirmed the necessity of maintaining the state program and emphasized your actual importance to paranaense population. The Homocystinuricos and Phenylketonuricos Association of Paraná (Associação dos Fenilcetonúricos e Homocistinúricos do Paraná - AFEH-PR) contribute at national level to providing special foods to phenylketonuricos.

Key words: evaluation in health; phenilketonuria; prevention and promotion in health.

SUMÁRIO

LISTA DE FIGURAS E GRÁFICOS	viii
LISTA DE TABELAS	ix
LISTA DE SIGLAS E ABREVIATURAS	xi
INTRODUÇÃO	01
Capítulo I- TRIAGEM NEONATAL	04
1.1- PROGRAMAS DE TRIAGEM NEONATAL	04
1.2- O PROGRAMA DE TRIAGEM PARA FENILCETONÚRIA NO PARANÁ....	06
1.3- PREVENÇÃO E PROMOÇÃO EM SAÚDE.....	09
1.4- O CASO DA FENILCETONÚRIA.....	12
Capítulo II- FENILCETONÚRIA	15
2.1- PREVALÊNCIA.....	18
2.2- DIAGNÓSTICO PRECOCE.....	20
2.3- TRATAMENTO.....	21
Capítulo III- AVALIAÇÃO EM SAÚDE	24
Capítulo IV- METODOLOGIA	27
4.1- DESENHO DA PESQUISA.....	27
4.2- COLETA DE DADOS.....	30
4.2.1- Entrevista com os pais.....	30
4.2.2- Avaliação motora da criança.....	30
4.2.3- Informação em prontuário do paciente.....	32
4.2.4- Abordagem dos sujeitos.....	33
Capítulo V- ESTUDO DOS CASOS	34
5.1- DESCRIÇÃO DOS CASOS.....	34
5.2- CORRELAÇÃO DE VARIÁVEIS.....	46
Capítulo VI- DISCUSSÃO	56
Capítulo VII- CONCLUSÕES	68
REFERÊNCIAS	71
ANEXOS	77

LISTA DE FIGURAS E GRÁFICOS

FIGURA 1- O SISTEMA FENILALANINA - HIDROXILASE.....	15
FIGURA 2- VIAS ALTERNATIVAS PARA O CATABOLISMO DA FENILALANINA EM PESSOAS COM FENILCETONÚRIA.....	17
GRÁFICO 1- ESCORE MOTOR x MÉDIA FAL PÓS-TRATAMENTO.....	47
GRÁFICO 2- ESCORE MOTOR x RENDA FAMILIAR.....	48
GRÁFICO 3- ESCORE MOTOR x ESTUDO DO PAI.....	50
GRÁFICO 4- ESCORE MOTOR x ESTUDO DA MÃE.....	51
GRÁFICO 5- ESCORE MOTOR PKU x INÍCIO DO TRATAMENTO.....	53
GRÁFICO 6- ESCORE MOTOR x ANOS DE ESTUDO DO PAI.....	54
GRÁFICO 7- ESCORE MOTOR PKU x INÍCIO DO TRATAMENTO.....	55

LISTA DE TABELAS

TABELA 1- NÚMERO DE CASOS DE PKU, NÚMERO DE NASCIDOS VIVOS, INCIDÊNCIA DE PKU, NÚMERO DE TESTES DO PEZINHO REALIZADOS E RESPECTIVA COBERTURA POPULACIONAL - PARANÁ - 1996 A 2001.....	19
TABELA 2- NÚMERO DE CASOS DO ESTUDO SEGUNDO ANO DE NASCIMENTO.....	34
TABELA 3- NÚMERO E PERCENTUAL DE CRIANÇAS ESTUDADAS SEGUNDO FAIXA ETÁRIA.....	35
TABELA 4- NÚMERO E PERCENTUAL DE CRIANÇAS PKU SEGUNDO NÚMERO DE IRMÃOS.....	36
TABELA 5 - NÚMERO E PERCENTUAL DE CRIANÇAS PKU SEGUNDO ESTRUTURA FAMILIAR.....	37
TABELA 6- NÚMERO E PERCENTUAL DE CRIANÇAS PKU SEGUNDO ESCOLARIDADE DO PAI.....	38
TABELA 7- NÚMERO E PERCENTUAL DE CRIANÇAS PKU SEGUNDO ESCOLARIDADE DA MÃE.....	38
TABELA 8- NÚMERO E PERCENTUAL DE CRIANÇAS PKU SEGUNDO RENDA FAMILIAR (SM).....	39
TABELA 9- NÚMERO E PERCENTUAL DE CRIANÇAS PKU E HPAP SEGUNDO NÍVEL DE DESENVOLVIMENTO MOTOR.....	40
TABELA 10 - NÚMERO E PERCENTUAL DE CRIANÇAS PKU E HPAP SEGUNDO IDADE NO INÍCIO DO TRATAMENTO.....	41
TABELA 11- NÍVEL MÉDIO DE FAL SANGUÍNEA PRÉ E PÓS-TRATAMENTO DOS CASOS DE PKU E HPAP.....	42
TABELA 12- DISTRIBUIÇÃO DO ESCORE MOTOR SEGUNDO NÍVEL MÉDIO DE FAL SANGUÍNEA PÓS-TRATAMENTO.....	46

TABELA 13 – DISTRIBUIÇÃO DO ESCORE MOTOR SEGUNDO RENDA FAMILIAR.....	48
TABELA 14- DISTRIBUIÇÃO DO ESCORE MOTOR SEGUNDO ESCOLARIDADE DO PAI.....	49
TABELA 15 – DISTRIBUIÇÃO DO ESCORE MOTOR SEGUNDO ESCOLARIDADE DA MÃE.....	50
TABELA 16- DISTRIBUIÇÃO DO ESCORE MOTOR SEGUNDO IDADE NO INÍCIO DO TRATAMENTO.....	52

LISTA DE SIGLAS E ABREVIATURAS

AFEH	- Associação dos Fenilcetonúricos e Homocistinúricos
AIEPI	- Atenção Integrada das Enfermidades Prevalentes na Infância
APAE	- Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais
CEPE	- Centro de Pesquisas
CIDDM	- Classificação Internacional do Funcionamento, da Discapacidade e dos Estados de Saúde
CIDS	- Centro de Informações e Diagnóstico em Saúde
CNS	- Conselho Nacional de Saúde
CTN	- Centro de Triagem Neonatal
D	- Direito (a)
DM	- Deficiência Mental
DMN	- Desenvolvimento Motor Normal
E	- Esquerdo (a)
EIM	- Erro Inato de Metabolismo
EM	- Escore Motor
FAL	- Fenilalanina
FEN	- Fenilcetonúria
FEPE	- Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional
GMFM	- <i>“Gross Motor Function Measure”</i>
GRPA	- <i>“Government Performance and Results Act”</i>
HC	- Hipotireoidismo Congênito
HPA	- Hiperfenilalaninemia
HPAP	- Hiperfenilalaninemia Persistente
ISEP	- Instituto de Saúde do Paraná
MFMG	- Medição da Função Motora Grossa
MS	- Ministério da Saúde
NUPAD	- Núcleo de Pesquisa em Apoio Diagnóstico
OMS	- Organização Mundial de Saúde
PAH	- Fenilalanina - hidroxilase

Phe	- " <i>Phenylalanine</i> "
PKU	- " <i>Phenylketonuria</i> "
PNTN	- Programa Nacional de Triagem Neonatal
PR	- Paraná
PR	- Prono
QD	- Quociente de Desenvolvimento
SESA	- Secretaria de Estado da Saúde
SINASC	- Sistema de informações sobre nascidos vivos
SNC	- Sistema Nervoso Central
SUP	- Supino
SUS	- Sistema Único de Saúde

INTRODUÇÃO

Este estudo faz uma avaliação dos resultados da institucionalização de ações preventivas e de promoção à saúde para fenilcetonúricos atendidos precocemente pelo Programa de Triagem Neonatal do Paraná.

No campo da prevenção e promoção da saúde, nas últimas décadas, desenvolveram-se programas de rastreamento de doenças genéticas, dentre elas a fenilcetonúria, que deve ser detectada no período neonatal. Um programa de triagem neonatal identifica precocemente condições patológicas, as quais possam permitir intervenção em tempo hábil para eliminar ou reduzir a mortalidade, morbidade e incapacidades*.

“A história da fenilcetonúria tornou-se um paradigma na prevenção pediátrica, protegendo milhares de crianças do irreversível comprometimento neurológico” (Burgard et al., 2000).

A fenilcetonúria, também conhecida como “*PKU*” (“*phenylketonuria*”), é o mais comum dos erros inatos de metabolismo de aminoácidos (Mira & Marquez, 1999), e foi um dos primeiros defeitos genéticos do metabolismo humano a ser descoberto (Lehninger et al, 1995). A fenilcetonúria (FEN) é causada pela inabilidade da criança usar o aminoácido fenilalanina. O diagnóstico e tratamento precoces dos distúrbios da fenilalanina (FAL) são fundamentais para que sejam evitados danos cerebrais, e, conseqüentemente, prevenir a deficiência mental, distúrbios motores e de comportamento, epilepsia, déficit de estatura entre outros. Se a criança PKU é identificada precocemente e tratada apropriadamente, com a manutenção de uma dieta restrita e bem controlada de FAL, então o mais adverso efeito do SNC pode ser prevenido (Karger, 1996).

Em 1992, o Ministério da Saúde tornou obrigatória a inclusão do diagnóstico precoce da fenilcetonúria e do hipotireoidismo congênito no planejamento de ações de saúde dos estados. A triagem neonatal é um método de pesquisa, em grande população, para detecção de inúmeras doenças causadas por erros inatos de

* incapacidade é um termo encontrado na CIDDM-2, publicado pela OMS em 15 de dezembro de 2000, que determina os parâmetros que descrevem o estado de saúde das pessoas e possibilitam a comparação num contexto internacional.

metabolismo. No Brasil, o teste de triagem ou de rastreamento neonatal é também chamado de “teste do pezinho”, porque o material é coletado no calcanhar do recém-nascido.

O diagnóstico precoce é apenas o primeiro passo, o tratamento dietético inicia-se nas primeiras semanas e se estende por toda a vida das crianças portadoras. O tratamento é controlado com adequada ingestão da FAL, e necessita da orientação de uma equipe de profissionais da saúde e da participação efetiva e rigorosa dos pais ou cuidadores destas crianças. Mudar hábitos alimentares é uma tarefa difícil por diferentes aspectos, mas a garantia do desenvolvimento normal é compensadora. Um estudo comparativo de Gomes (2000) avaliou o desenvolvimento motor de 88 crianças PKU tratadas precocemente na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo (APAE-SP), quando comparadas com um grupo controle de crianças sem PKU, demonstrando que não existiam diferenças significativas entre os dois grupos em quatro das cinco atividades motoras estudadas. Estes resultados demonstraram os benefícios do tratamento dietético desenvolvido na APAE-SP.

No programa do Paraná, a Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional (FEPE) e a Associação dos Fenilcetonúricos e Homocistinúricos do Paraná (AFEH-PR), localizadas na cidade de Curitiba, são as instituições responsáveis pela vigilância da saúde das crianças fenilcetonúricas. Este programa, iniciado em 1996, destaca-se nacionalmente pela oferta dos alimentos especiais.

O capítulo I caracteriza inicialmente os programas de triagem neonatal, apresentando especificamente a história do programa estadual do Paraná. Em seguida, situa-se este programa no campo da prevenção e promoção em saúde para os portadores de fenilcetonúria.

O capítulo II é uma revisão acerca da fenilcetonúria, enquanto problema clínico e de saúde pública.

No capítulo III aborda-se, também, com base em revisão de literatura, alguns aspectos da avaliação em saúde, destacando-se especialmente a avaliação de resultados.

Esta pesquisa é uma avaliação parcial dos resultados do trabalho de duas instituições - a FEPE e a AFEH-PR, onde foram estudados os casos de 32 crianças

portadoras de fenilcetonúria residentes no Paraná e tratadas precocemente em Curitiba.

Foi aplicado, nesta série de casos, o instrumento “*Gross motor Function Measure (GMFM)*” para a medida da função motora grossa (MFMG) e realizada uma entrevista semi-estruturada com os pais ou responsável. Nesta entrevista, buscou-se caracterizar, condições sócio-econômicas da família e compreender melhor a importância que atribuem ao trabalho de prevenção e promoção com fenilcetonúricos no Paraná. Os dados foram analisados por frequência simples com a utilização do software Epi-info 6.0. A análise estatística foi realizada com o software R e Statgraphics. A metodologia utilizada no trabalho está detalhada no capítulo IV.

No capítulo V, é apresentado propriamente o estudo dos casos.

Em seguida, discute-se a relevância das ações intersetoriais no programa de triagem neonatal para fenilcetonúria, valorizando-se a educação e a comunicação em saúde como instrumentos para a concretização do agir participativo de todos os atores envolvidos no processo que tem como objetivo a melhoria na qualidade de vida de uma criança PKU.

Finalmente apresentam-se as conclusões, destacando a família como esteio para o sucesso do tratamento dietético.

Capítulo I- TRIAGEM NEONATAL

O processo saúde-doença constitui um fenômeno complexo, cuja gênese envolve determinações de ordem biológica, econômica, social, cultural e psicológica. As necessidades de saúde dizem respeito a estas diversas dimensões do real. As ações de saúde, por sua vez, embora possuam características técnicas evidentes, organizam-se historicamente, enquanto práticas sociais, podendo ou não guardar relação com as necessidades de saúde ou, mesmo, com as necessidades de serviços de saúde. Nem as necessidades de saúde, nem as práticas a elas referidas existem em abstrato, possuindo historicidade a ser buscada por quem pretende investigá-las. (Silva & Formigli, 1994).

1.1- PROGRAMAS DE TRIAGEM NEONATAL.

A triagem neonatal tem como objetivo a identificação de condições que necessitam de intervenção precoce, dando início a um extenso programa de saúde pública.

Os programas de triagem neonatal devem atender aos seguintes critérios: 1. que a condição patológica seja um importante problema de saúde, que ocorre com frequência suficiente para justificar o rastreamento da população inteira; 2. que o tratamento seja efetivo e viável, quando iniciado precocemente e 3. que o teste seja simples, econômico, preciso, validado e aceitável.

Os programas populacionais de rastreamento neonatal tiveram início na década de 60, iniciando no Brasil em 1976 a partir de um trabalho pioneiro da APAE-SP. A primeira doença a ser triada foi a fenilcetonúria (Souza et al., 2002). A primeira iniciativa de regulamentação federal foi estabelecida através do Estatuto da Criança e do Adolescente e, apesar da existência de legislação, a implantação em alguns estados ocorreu devido a iniciativas particulares isoladas. Como consequência, tem-se falta de integração, ausência de rotinas uniformes estabelecidas, diversidade de patologias triadas e cobertura populacional desigual e insuficiente nas diversas regiões brasileiras. O programa a nível federal foi instituído em 06 de junho de 2001 -

Portaria GM / MS n° 822 (Santos et al., 2001). O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) criado para regulamentar as ações de saúde pública em triagem neonatal, tem como objetivos: ampliar a triagem neonatal existente no país, incluindo a detecção de outras patologias (fibrose cística, doenças falciformes e outras hemoglobinopatias) e aumentando a cobertura dos nascidos vivos; organizar redes estaduais de triagem neonatal; proporcionar uma uniformidade no atendimento; garantir o acompanhamento / tratamento dos pacientes triados; além de criar um sistema de informação para manter um banco de dados nacional sobre a triagem neonatal. Os dados oficiais serão determinantes para as medidas apropriadas na alocação de recursos aos cuidados da saúde destas crianças com condições específicas de saúde, como a PKU.

No Brasil, o rastreamento para PKU tem uma cobertura de 50 % dos recém-nascidos (Souza et al.,2002). Existem programas estaduais, com maior ou menor abrangência, em Belo Horizonte (MG), Brasília (DF), Campinas (SP), Campo Grande (MS), Curitiba (PR), Florianópolis (SC), Porto Alegre (RS), Recife (PE), Salvador (BA), São Caetano (SP) e São Paulo (SP), entre outros que estão iniciando programas.

O estado de Minas Gerais introduziu o programa de rastreamento para fenilcetonúria em setembro de 1993, realizado pelo Núcleo de Pesquisa ou de Apoio Diagnóstico (NUPAD) na faculdade de medicina, da Universidade de Minas Gerais. A interface com a comunidade é feita pelo Instituto da Saúde da Mulher e da Criança, uma organização não governamental que trabalha conjuntamente com o NUPAD.

O município de Porto Alegre iniciou seu programa de triagem neonatal no ano de 1996 e vem aumentando a cobertura populacional que hoje já atinge 83 % da população dependente do Sistema Único de Saúde (SUS). Este programa procura capacitar tecnicamente os profissionais da rede municipal envolvidos no diagnóstico e tratamento da fenilcetonúria (Vargas, 2000).

Assim como no caso brasileiro, estudos de Stoddard & Farrel (1997) identificaram grande variabilidade na política dos testes de triagem neonatal de estado para estado nos Estados Unidos. Apesar de um programa único, tido como modelo, bem qualificado e efetivo, os diferentes estados desenvolvem o programa de maneira diferenciada, adequando-o à legislação aprovada.

Em uma discussão sobre o papel dos pediatras e a saúde pública para o próximo milênio, Hall (2000), destaca alguns aspectos que devem ser incluídos em políticas públicas na área da saúde da criança. Inicialmente, comenta sobre a introdução de um monitoramento primário e secundário de prevenção, tais como vacinas e programas de rastreamento (“*screening*”). O autor alerta também para questões como promoção da saúde infantil, reforçando alguns aspectos sobre política de saúde e a relação governo-sociedade.

No passado, desordens genéticas eram consideradas raras e sem tratamento (Harris, 1991). Com o desenvolvimento de técnicas de tratamento apropriadas para certas disfunções metabólicas, o interesse por estas doenças tem aumentado (Martins, 1996).

Com as novas técnicas de detecção e tratamento das seqüelas de doenças genéticas, programas preventivos podem ser oferecidos à população. Os testes de triagem neonatal e o acompanhamento das condições dos pacientes são elementos importantes a serem incorporados no desenvolvimento da saúde pública.

1.2- O PROGRAMA DE TRIAGEM PARA FENILCETONÚRIA NO PARANÁ.

Desde 1987 é feito no Paraná o rastreamento para fenilcetonúria (FEN) e hipotireoidismo congênito (HC) através da triagem neonatal. Os testes são realizados em amostras de sangue em papel filtro 24 a 48 horas após o nascimento, coletados nas maternidades em todo o estado e encaminhados para o laboratório do centro de pesquisas (CEPE) da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional (FEPE). Esta iniciativa, desenvolvida em parceria com o SUS, foi precursora do programa de rastreamento que além de diagnosticar, também é responsável pelo tratamento das crianças triadas.

Com o objetivo de apoiar os pais e os portadores de fenilcetonúria e homocistinúria do estado do Paraná, em 1992, foi fundada a Associação dos Fenilcetonúricos e Homocistinúricos do Paraná (AFEH-PR). A FEPE e a AFEH-PR, formam o elo entre o estado e a comunidade, sendo responsáveis pela vigilância da saúde do fenilcetonúrico. Estas instituições são regidas pelos dois princípios básicos

do nosso atual sistema de saúde: universalidade e equidade. Além disto, desenvolvem diferentes atividades de caráter educativo.

De modo similar ao que aconteceu em 1966 na Califórnia (USA), quando os pais de fenilcetonúricos foram os principais responsáveis pelo início do programa de triagem (Koch, 2001), o Paraná iniciou sua história de um programa estadual de triagem para fenilcetonúria influenciado pela motivação e mobilização de pais de fenilcetonúricos que tinham o mesmo interesse em resolver as dificuldades encontradas em relação à alimentação especial de seus filhos.

Em 1996, a FEPE formou uma equipe multidisciplinar de um programa para diagnóstico, acompanhamento laboratorial e tratamento destas crianças. Os profissionais que compõe esta equipe são: médicos (neurologista e endócrino-pediatra), farmacêuticas e bioquímicas, enfermeira, nutricionista, assistente social e psicóloga. Já existem 110 casos detectados em residentes no estado, sendo que destes os primeiros 42 foram triados no PR e tratados pelo programa de São Paulo. Os demais, desde 1996, são tratados pelo programa de Curitiba. Entre os 68 casos tratados em Curitiba temos 35 diagnósticos precoces e 33 diagnósticos tardios.

O Centro de pesquisas (CEPE) da FEPE foi o primeiro programa de triagem neonatal a receber o reconhecimento do Ministério da Saúde e autorização para pesquisar mais duas doenças: fibrose cística e hemoglobinopatias (Jornal da FEPE, 2001).

A FEPE

A FEPE existe desde 1959, quando ainda era chamada de “Fundação - a Voz do Povo”. Em 1966, passou a ser registrada como Associação Ecumênica de Proteção ao Excepcional. E, em 1967, obteve a sua denominação atual. Em toda a história da FEPE, seus esforços foram destinados à educação de portadores de deficiência mental. Em 1991, com a criação do centro de pesquisas, a FEPE passou a ser a instituição responsável pelo “Programa de Triagem Neonatal no Paraná”.

A FEPE dispõe, para manutenção de suas atividades, da colaboração das seguintes fontes de recursos: SUS (convênio com o centro de pesquisas); Secretaria de Estado de Educação do Paraná (convênio de amparo técnico); Fundação Educacional do Estado do Paraná; Secretaria de Assuntos da Criança e da Família;

Fundação de Ação Social do Paraná; Prefeitura Municipal de Curitiba; Ministério da Educação e Desporto; Instituto de Previdência do Estado e doações.

Atualmente, além de outras atividades educativas e atendimento a outras patologias, atende crianças com todos os tipos de hiperfenilalaninemias triadas por meio do “teste do pezinho”. Além da triagem e do diagnóstico, oferece tratamento médico e nutricional especializado com suporte social e psicológico aos familiares dos pacientes e aconselhamento genético aos pais. Com o fornecimento gratuito da mistura de aminoácidos (“leite especial” importado da Alemanha) após o primeiro ano de vida facilita a adesão da criança portadora de fenilcetonúria à dieta especial.

Recentemente obteve reconhecimento público de seu trabalho filantrópico recebendo o Prêmio Bem Eficiente 2002 fornecido para 50 entidades distribuídas em todo o Brasil.

A AFEH-PR

Em 1988, duas famílias de Curitiba se confrontavam com o mesmo problema: fazer um regime alimentar com baixo teor de fenilalanina para seus filhos que eram fenilcetonúricos. A singularidade e gravidade do problema favoreceram a conexão de um grupo de pais que compartilharam os mesmos interesses, e buscaram soluções para o tratamento de seus filhos (Brandalize, 2001).

A dificuldade de um regime basicamente de frutas e verduras e o leite PKU importado da Alemanha, com poucas opções de produtos industrializados no Brasil, fez com que as famílias dos fenilcetonúricos se aproximassem e buscassem alternativas. Em 1991, o então Secretário do Estado e da Educação Professor Elias Abraão, atendendo a solicitação dos familiares conseguiu a importação do trigo especial da Alemanha. A possibilidade de produção do pão especial foi um fato marcante que influenciou na tomada de decisão para a institucionalização da AFEH-PR, esta associação foi fundada oficialmente em 24/10/92.

Esta entidade de caráter filantrópico, disponibiliza alimentos especiais para o fenilcetonúrico. Atualmente dá assistência a todas as crianças fenilcetonúricas do Paraná, e para algumas crianças de outros estados brasileiros (AL, BA, CE, DF, ES, GO, MA, MG, MS, MT, PA, PE, PR, RJ, RO, RS, SE, SC e SP) que não possuem

uma associação que ofereça a mesma variedade de produtos para a alimentação do PKU.

As principais atividades desenvolvidas pela AFEH-PR são: **a)** visitas aos familiares para constatar a real condição econômica e cultural da família, dando orientação e muitas vezes chamando parentes e vizinhos para dar esclarecimentos sobre o que é fenilcetonúria, causas e efeitos. **b)** ajuda às mães, ouvindo-as e orientando-as, dando-lhes esperanças com exemplos de crianças bem sucedidas, repassando receitas novas e ensinando-as a conviverem com o problema. **c)** contatos com os prefeitos municipais do Paraná, solicitando ajuda: quanto ao acompanhamento familiar (agente de saúde, assistente social, psicólogo); com o fornecimento das passagens necessárias para que compareçam nas consultas; e com uma cesta básica mensal. **d)** anualmente proporcionar um encontro com pais, onde estes participam de palestras elucidativas proferidas por professores e também de troca sobre experiências culinárias da alimentação especial, enquanto as crianças se divertem como em uma festa de aniversário, não faltando bolo de aniversário, guloseimas e outros produtos próprios para fenilcetonúricos. Nestes encontros participam famílias do Rio de Janeiro, Mato Grosso, São Paulo e Santa Catarina. **e)** realizar palestras em colégios e universidades esclarecendo os acadêmicos sobre a enfermidade, seu diagnóstico e tratamento e sobre o regime alimentar com baixo teor de fenilalanina, suas dificuldades e o envolvimento dos problemas financeiros e culturais. **f)** divulgar o assunto em entrevistas para televisão e rádio, escrever artigos explicativos para jornais e revistas, e elaborar uma revista semestral com uma tiragem de 3000 exemplares, que auxilia os profissionais da saúde, pais e amigos dos fenilcetonúricos e acadêmicos em geral.

A AFEH-PR constrói coletivamente alternativas de organização e operacionalização de práticas de saúde, socialmente orientadas em função da melhoria das condições de vida e saúde dos indivíduos fenilcetonúricos.

1.3- PREVENÇÃO E PROMOÇÃO EM SAÚDE.

O principal objetivo de um programa de triagem neonatal é detectar precocemente condições patológicas que possibilitem uma ação preventiva. Prevenir

é “preparar; chegar antes de; dispor de maneira que evite (dano, mal); impedir que se realize” (Ferreira, 1986). A prevenção em saúde exige uma ação antecipada que se baseia no conhecimento da doença. A prevenção em recém-nascidos é uma atividade essencial em saúde pública que requer integração entre: educação dos pais, coleta de amostras, análise diagnóstica, cuidados médicos básicos e específicos, além de outros serviços de suporte para as famílias com crianças afetadas.

Promover tem o significado de “dar impulso a; fomentar; originar; gerar” (Ferreira, 1986). Promoção em saúde refere-se a medidas estratégicas que aumentam o bem-estar geral da população envolvida com um problema de saúde. A promoção da saúde é articuladora dos setores que valorizam a qualidade de vida (Minayo et al., 2000).

“Promoção da saúde é o conjunto de atividades, processos e recursos, de ordem institucional, governamental ou da cidadania, orientados a propiciar a melhoria das condições de bem-estar e acesso a bens e serviços sociais, que favoreçam o desenvolvimento de conhecimentos, atitudes e comportamentos favoráveis ao cuidado da saúde e o desenvolvimento de estratégias que permitam à população maior controle sobre sua saúde e suas condições de vida, a níveis individual e coletivo” (Gutierrez, 1994 apud Buss, 2000).

Promoção de saúde é um termo guarda-chuva que tem um largo alcance de atividades que envolvem boa saúde e bem-estar e prevenir a má-saúde. A promoção de saúde capacita indivíduos, famílias, grupos e comunidades para otimizarem sua saúde e bem-estar quaisquer que sejam suas necessidades ou estágios de desenvolvimento. Bem-estar pode ser definido como a habilidade de pessoas participarem da vida, com duas necessidades básicas satisfeitas, saúde e autonomia (domínio de si mesmo) (Simnet, 1997).

Em apenas uma década, a promoção de saúde deixou de ser uma simples atividade para tornar-se um bem aceito filosoficamente. Os programas de promoção em saúde de destaque em 2002 estão concentrados na área do condicionamento físico, controle do fumo, controle da pressão arterial e em programas de “*screening*”, sendo que nesse último o controle genético representa 48 % do total. Estes programas podem ser divididos em cinco níveis de intervenção para o suporte em saúde: intrapessoal (motivação, valores e conhecimento), interpessoal, organização, comunidade e política pública. Esta ação intersetorial necessita de estratégias

apropriadas para cada nível de desenvolvimento incluindo: educação e informação em saúde, medidas médicas preventivas (tais como “*screening*”), políticas de saúde pública com o desenvolvimento de uma organização de saúde comunitária. “*Marketing*” e comunicação em massa são desenvolvidos direcionados para a família que continua sendo a unidade de um trabalho na área da promoção social e da saúde. A dimensão social, emocional, espiritual e intelectual do indivíduo e da família enfrentarem situações relacionadas à sua saúde, especialmente no caso de problemas de crianças com doenças crônicas, devem ser destacadas e melhor estudadas com o poder de esclarecimentos para outros estudos de programas de assistência (O’Donnell & Harris, 1994).

Como aumentar a responsabilidade própria (poder próprio - “*empowerment*”) e sobre os outros (poder mútuo - “*mutual empowerment*”) em saúde? Este é o desafio da prevenção e promoção de saúde.

O setor público brasileiro providencia os cuidados em saúde em cerca de $\frac{3}{4}$ da população (Zarrilli, 1998). A agenda 21 (Rio de Janeiro, 1992) estabelece a importância da intervenção precoce em saúde para o futuro da promoção em saúde. Kadet & Tasca (1993), desenvolveram os conceitos de “chances de saúde” e “chances de vida”, na tentativa de qualificar essa nova complexidade do processo sanitário, e abrir caminho para novas abordagens terapêuticas voltadas não mais para o evitar fatores de risco isolados ou para o combate a seus efeitos, mas à promoção de situações mais favoráveis à saúde. Integram-se assim, as diversas dimensões do processo, sobretudo as ambientais e sociais, num mesmo modelo de explicação e intervenção. Deste modo, a saúde pública se torna cada vez mais dependente de saberes e decisões extra-setoriais. Diante dos desafios da pós-modernidade, exige-se mais do campo da saúde pública assumindo três territórios: um território social, onde se confirme o compromisso com a equalização de oportunidades de saúde, com a universalidade e com a equidade; um território cultural, onde se admita o caráter aproximado e construído das categorias relacionadas ao binômio saúde-enfermidade; e um território propriamente natural, objetivo, material, onde um sujeito cognoscente se compreenda e tenha vontade própria sobre sua vida (Carvalho, 1996).

1.4- O CASO DA FENILCETONÚRIA.

É praticamente um consenso o entendimento de que a saúde das populações e das pessoas é determinada pelo que acontece no dia a dia da vida, e que esse dia a dia é fortemente determinado pelas relações sociais e econômicas. O fato, amplamente discutido, de que o processo saúde-doença estaria determinado pelas relações sociais e econômicas não anula a responsabilidade social do serviço de saúde. Relativizando-se a idéia de cura como única tarefa destes serviços, incluem-se outras como: tranquilizar, aliviar e confortar, bem como lidar com condições em que a qualidade de vida esteja ameaçada. A arte do cuidado em saúde abrange outras áreas de atendimento direto à comunidade. Isto fica claramente evidenciado nos tratamentos prolongados de doenças crônicas da infância.

No caso da fenilcetonúria, as razões para uma família interromper ou abandonar o tratamento nem sempre podem ser controladas pelo serviço de saúde. Os fatores sociais, econômicos e culturais podem funcionar tanto como facilitadores quanto como barreiras no tratamento de uma criança PKU e as instituições responsáveis pela vigilância da saúde de um portador de fenilcetonúria atuam dentro deste contexto.

O plano de referência, para os limites sobre saúde e doença na fenilcetonúria, é identificado basicamente pelo desenvolvimento cognitivo e motor normais da criança tratada. Como determinantes destes aspectos da normalidade de uma criança fenilcetonúrica, podemos seguir o modelo explicativo de Dever (1988 apud Teixeira, 2001), onde encontramos: 1) os avanços da biologia humana, no desenvolvimento dos testes laboratoriais e da medicina genética; 2) o ambiente físico, social e psicológico, variáveis dependentes da estrutura familiar; 3) os serviços de saúde, que viabilizam as estratégias de prevenção e promoção e 4) os estilos de vida, particulares em cada caso. Este modelo expande o campo de atuação em saúde, quer seja geográfica ou individualmente.

Todo desenvolvimento das ações da FEPE e da AFEH-PR está baseado em uma preocupação constante com a prevenção dos sintomas patológicos decorrentes da encefalopatia fenilpirúvica, e, com a promoção da saúde de um fenilcetonúrico. A FEPE destaca-se por sua atuação no plano terapêutico. A AFEH-PR apóia pais e

portadores da fenilcetonúria, contribuindo na oferta e disponibilização dos alimentos especiais para a comunidade. O campo de atuação destas entidades é, de fato, muito abrangente, e combina estratégias do estado, da comunidade, de indivíduos, do sistema de saúde e de parcerias intersetoriais.

Se houveram transformações importantes no discurso recente da promoção em saúde, os conceitos de prevenção e promoção como definidos por Leavel & Clark (1976) ainda são muito utilizados na organização atual dos serviços em saúde.

No caso da fenilcetonúria - uma disfunção metabólica genética - não haveria como prevenir o surgimento do problema, apenas é possível realizar o diagnóstico e tratamento precoces, definidos como prevenção secundária (Leavel & Clark, 1976).

No entanto, considerando que a fenilcetonúria é um problema constitucional, o que se trata de prevenir primariamente são as suas seqüelas. Consideradas desta forma, as práticas das organizações de atenção específica aos portadores da fenilcetonúria são características de ações em promoção da saúde e prevenção primária.

Uma criança fenilcetonúrica depende de uma restrição alimentar severa para o seu desenvolvimento, isto interfere na sua socialização. Este processo, vivenciado inicialmente pelos pais, transcende os limites da família e atinge, mais tarde, todo aquele que convive com uma criança com este problema.

No tratamento da fenilcetonúria, um protocolo técnico é pertinente, mas não suficiente para uma boa prática. Entendemos que neste caso, uma boa prática é aquela que garante a qualidade de vida da criança PKU. A identificação e o tratamento em tempo hábil das doenças que têm efeitos adversos após o nascimento, tais como a fenilcetonúria, conduzirá uma melhor qualidade de vida na infância e, em longo prazo, na idade adulta (Brook, 1999).

Buscar a saúde é uma questão não só de sobrevivência, mas de qualificação da existência (Czeresnia, 1999). O trabalho de promoção de saúde no caso específico dos portadores de fenilcetonúria é muito amplo. A dimensão de cuidado exige um esforço e mudanças importantes no cotidiano das famílias. A credibilidade dos sujeitos deve ser conquistada para a aceitação e o compromisso com o tratamento (MacDonald, 2000).

Aderir é “conformar-se com, aprovar” (Ferreira, 1986). Para se obter a adesão imediata e continuada (antes de uma criança PKU apresentar qualquer alteração clínica, apenas com uma taxa elevada de fenilalanina no sangue) o grau de aceitação, submissão e conformidade dos pais é incomensurável. Isto requer aprendizado e exige uma ação diária dos pais que iniciam o tratamento dos seus filhos. A motivação a uma participação ativa é favorecida pelos programas de triagem neonatal que devem dar suporte técnico, emocional e social.

O papel promotor de saúde das organizações específicas de assistência tem importância crucial. Talvez se possa dizer que, dada à gravidade e especificidade do problema, tenha-se um modelo exemplar do que seria um trabalho de vigilância da saúde. Vigiar é “ficar olhando uma pessoa ou coisa para evitar que algum mal aconteça” (Ferreira, 1986). A proposta de vigilância da saúde transcende os espaços institucionalizados do sistema de serviços de saúde e expande-se a outros setores e órgãos de ação governamental e não-governamental, envolvendo uma trama complexa de entidades representativas dos interesses de diversos grupos sociais, incorporando e superando os limites dos modelos assistenciais vigentes (Teixeira, 2001).

A FEPE e a AFEH-PR, projetam-se em todo o território estadual para a concretização de propostas da vigilância da saúde com a busca ativa dos casos triados, reconvocando-os para o 2º exame necessário para a confirmação diagnóstica. O seu grande desafio é o resgate do sujeito, como responsável por decisões e ações que afetem direta ou indiretamente sua saúde.

Com 10 anos de existência o programa do Paraná evoluiu muito. As dificuldades enfrentadas pelas primeiras famílias de fenilcetonúricos abriram caminhos para aqueles diagnosticados posteriormente. Estas experiências acumuladas colocam o Paraná em destaque a nível nacional no programa de triagem neonatal. Atualmente, este programa de prevenção e promoção em saúde para fenilcetonúricos, tem uma cobertura de 99 % dos recém-nascidos do estado, e garante o fornecimento gratuito do “leite especial” no primeiro ano de vida da criança PKU (Triagem Neonatal - Novidades e Notícias, 2000).

Capítulo II- FENILCETONÚRIA

A encefalopatia fenilpirúvica foi descrita pela primeira vez em 1934 por Asbjorn Fölling. Em 1937, Penrose e Quastel denominaram-na de fenilcetonúria. Em 1953, Bickel e colaboradores estudaram e demonstraram os efeitos benéficos de uma dieta pobre em fenilalanina em uma criança de dois anos. Em 1967, Robert Guthrie desenvolveu nos Estados Unidos, um método de coleta de gotas de sangue em papel filtro, o que facilitou a coleta, o transporte e o diagnóstico das amostras, permitindo que mais tarde fosse implantado um programa de triagem neonatal.

A PKU é uma desordem autossômica recessiva, resultante da mutação do gene localizado no cromossomo 12q22-24.1 (Lagreca, 2001), que causa a deficiência hepática da fenilalanina-hidroxilase (PAH), ocasionando a reduzida conversão de FAL em tirosina e seu conseqüente aumento no sangue.

A hiperfenilalalaninemia (HPA), nome genérico dado a elevados níveis de fenilalanina no sangue (acima de 4mg / dl), constitui uma desordem primária do sistema de hidroxilação da FAL, podendo ser causada pela deficiência da enzima hepática PAH ou das enzimas que sintetizam ou reduzem a coenzima tetrahydrobiopterina (BH4). Este sistema está representado na FIGURA 1.

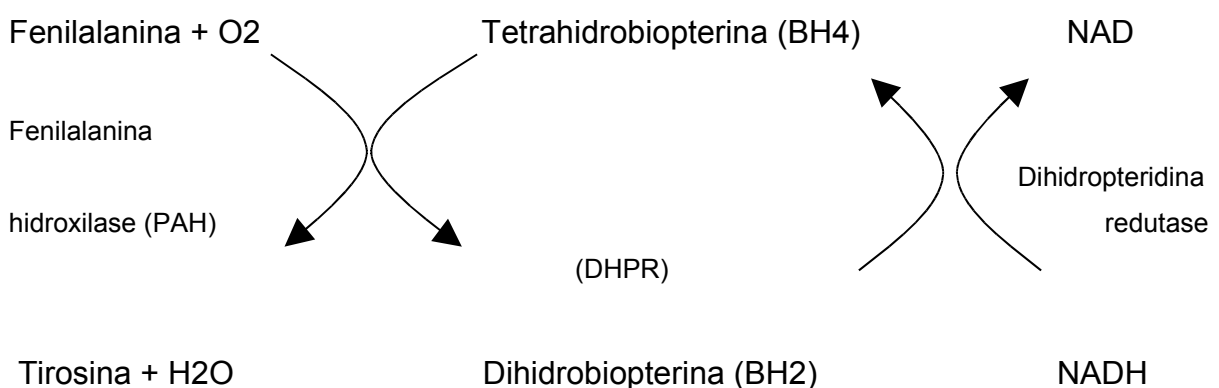


FIGURA 1- O SISTEMA FENILALANINA-HIDROXILASE.

Fonte: Cotran et al., 1996. p. 398.

A fenilalanina hidroxilase insere um dos dois átomos de O₂ na fenilalanina para formar o grupo hidroxila da tirosina; o outro átomo do O₂ é reduzido a H₂O pelo NADH, que também é necessário na reação. Quando a fenilalanina-hidroxilase é geneticamente defeituosa uma via secundária do metabolismo da fenilalanina passa a ter grande atuação. Nesta via menor a fenilalanina sofre transaminação com o piruvato para liberar fenilpiruvato. A fenilalanina e o fenilpiruvato acumulam-se no sangue e nos tecidos e também são excretados na urina: daí o nome desta condição patológica (Lehninger et al., 1995).

Podem ser encontrados diferentes tipos de hiperfenilalaninemias, incluindo a PKU clássica e variações como a HPA persistente (HPAP), a HPA branda e a PKU atípica. Estas crianças, dependendo do tipo de HPA encontrado, toleram uma ingestão que varia de 250 - 600 mg FAL / dia para manter uma concentração de FAL sanguínea adequada.

Em crianças “normais”, menos de 50% da ingestão dietética de fenilalanina são necessários para a síntese protéica. O resto é convertido em tirosina pelo sistema fenilalanina-hidroxilase. Com um bloqueio no metabolismo de fenilalanina devido à falta de fenilalanina-hidroxilase, as vias metabólicas secundárias entram em ação, produzindo aumento de ácido fenilpirúvico, ácido fenilático, ácido fenilacético e ácido hidroxifenilacético, que são excretados em grandes quantidades na urina do PKU (FIGURA 2). Alguns destes metabólitos anormais são excretados no suor, e o ácido fenilacético, em particular, dá às crianças afetadas um forte odor bolorento de urina de rato (Cotran et al., 1994).

Fenilactato, fenilacetato e fenilpiruvato, na presença da enzima PAH, não são encontrados em quantidade significativa na urina de pessoas normais, apresentando-se elevados na PKU. O acúmulo desses metabólitos anormais e de Phe no plasma lesionam o sistema nervoso central, acarretando graves conseqüências como falhas no andar ou falar, hiperatividade, tremor, microcefalia, falhas no crescimento e retardo mental, sendo essa última a manifestação clínica mais severa (Mira & Marquez, 1999). Sem tratamento, a criança pode se desenvolver com quociente intelectual (QI) abaixo de 20. Os danos cerebrais começam por volta da terceira semana de vida e tornam-se máximos aos 8 e 9 meses de vida (Burtis & Ashwood,

1998).

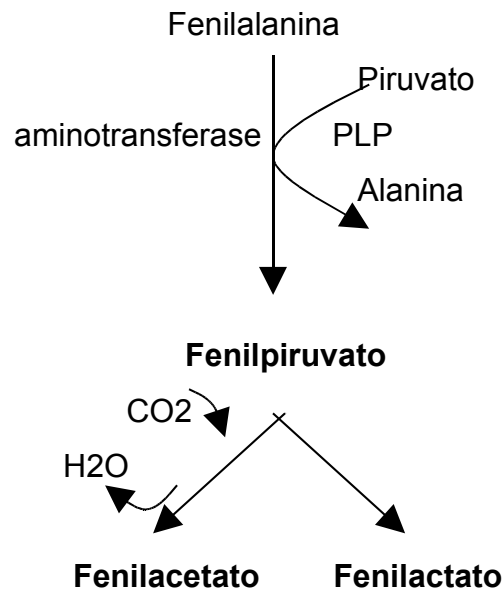


FIGURA 2- VIAS ALTERNATIVAS PARA O CATABOLISMO DA FENILALANINA EM PESSOAS COM FENILCETONÚRIA.

Fonte: Lehninger et al., 1995, p. 394.

As anormalidades neurológicas na fenilcetonúria foram descritas antes da dietoterapia tornar-se possível. Elas incluem: tremor, epilepsias, paraparesia espástica, convulsões, e, ocasionalmente alterações extrapiramidais. (Brenton & Pietz, 2000). Estas anormalidades, encontradas em pacientes PKU não tratados, podem ser explicadas por três principais alterações patológicas: 1. hipomielinização e gliose de sistemas que normalmente mielinizam tardiamente; 2. progressiva degeneração da substância branca, vista primariamente em adultos; e 3. desenvolvimento em atraso do córtex cerebral (Huttenlocher, 2000). Pacientes com PKU clássica (forma mais grave da doença), devido à inibição completa da hidroxilação da tirosina pela tirosinase, primeira etapa na formação do pigmento melanina, podem apresentar deficiência na pigmentação (cabelos e pele claros), eczemas, deficiência mental, convulsões, características clínicas de autismo, bem como transtornos de conduta (Lehninger et al., 1995).

2.1- PREVALÊNCIA.

A freqüência de fenilcetonúria em recém-nascidos varia nas diversas regiões do mundo. Existem locais onde ela é muito alta, por exemplo, na Irlanda, onde é diagnosticado um caso de PKU em cada 4.500 nascimentos. Esta alta freqüência é explicada pela teoria de que o defeito genético é antigo e a origem Celta destes povos seria uma justificativa plausível. Na Finlândia, ao contrário a freqüência é menor que 1: 100.000 nascimentos. Nos Estados Unidos, a PKU prevalece em caucasianos numa razão de 1: 8.000, enquanto que em negros numa razão de 1: 50.000 (Lohr, 1999). Em Montevideo, um estudo de Gruñeiro de Papendieck, realizado de 1995 até 1997 pesquisou fenilcetonúria e hiperfenilalaninemia em 244.363 recém-nascidos, encontrando uma razão de 1: 13.218 com PKU e 1: 9.913 hiperfenilalaninêmicos.

No Brasil, Schmidt et al. em 1987, estimaram na cidade de São Paulo 1: 12.000 a 1: 15.000 recém-nascidos são portadores de PKU. No Rio de Janeiro, dados estimados em 1998, revelaram em um total de 87.064 nascidos vivos testados, 4 casos de fenilcetonúria clássica com uma prevalência de 1: 21.766 (Ratto et al., 2000). Já no estado do Rio Grande do Sul, Goldbeck et al. (2001), reportam que a razão é de 1: 10.000 recém-nascidos triados.

A TABELA 1 mostra o número de nascidos vivos do Paraná nos últimos seis anos, juntamente com o número de testes do pezinho realizados pelo Centro de Pesquisas da FEPE nos anos de 1996 a 2001. Foi considerado somente um exame de triagem para cada um dos recém-nascidos. Para calcular a prevalência* dos casos diagnosticados no estado nestes últimos anos, foi incluído um caso com diagnóstico tardio - nascido em 1997 e com início do tratamento somente em 1998. Vale ressaltar que este caso não foi incluído no grupo em estudo nesta pesquisa. A prevalência de fenilcetonúria no Paraná nos anos de 1996 a 2000, incluindo cinco casos de

* Uma medida de prevalência freqüentemente mal interpretada como uma taxa de incidência é a freqüência de defeitos congênitos. Nestes casos, raramente é possível quantificar a incidência uma vez que o denominador teria que incluir todos os produtos de concepção, fetos abortados e nascidos mortos, assim como nascidos vivos. Desta forma, uma taxa de defeito congênito representa a prevalência da anormalidade congênita, sendo o nascimento o ponto de referência temporal, e com o denominador constituído pelos nascidos vivos. (Hennekens & Buring, 1987).

hiperfenilalaninemia persistente (HPAP), foi de aproximadamente 1: 34.500 recém-nascidos, bem menor que a encontrada na literatura.

A cobertura populacional do teste do pezinho para os recém-nascidos no estado do Paraná aumentou progressivamente nestes últimos anos, variando de 86,99 % em 1996 até 99,01 % em 2001 (TABELA 1). A cobertura nacional de rastreamento é de aproximadamente 50 % dos recém-nascidos brasileiros (Souza et al., 2002).

TABELA 1- NÚMERO DE CASOS DE PKU, NÚMERO DE NASCIDOS VIVOS, PREVALÊNCIA DE PKU, NÚMERO DE TESTES DO PEZINHO REALIZADOS E RESPECTIVA COBERTURA POPULACIONAL - PARANÁ - 1996 A 2001.

Ano	Nº de casos de PKU	Nº de nascidos vivos	Prevalência de PKU	Nº de testes do pezinho	Cobertura populacional %
1996	6	195.387	1: 32.564	169.970	86,99
1997	6*	192.220	1: 32.036	170.973	88,94
1998	4	185.113	1: 46.278	167.800	90,64
1999	6	186.105	1: 31.017	171.534	92,17
2000	9	178.194	1: 19.799	174.720	98,05
2001	1	166.971*	1: 166.971	165.318	99,01
TOTAL	32	1.103.990	1: 34.499	1.020.315	92,42

Fonte: Nº de casos de PKU - Cadastro de pacientes AFEH-PR (2002).

Nº de nascidos vivos - SESA / ISEP / CIDS (2002).

Teste do pezinho - Centro de Pesquisas da FEPE (2002).

A importância fundamental dos estudos sobre fenilcetonúria é que por meio de seu diagnóstico e tratamento precoces se estabelece a prevenção da deficiência mental grave, fator de grande valor nos países em desenvolvimento, onde a incidência de deficiência mental tem taxas elevadas (3-5% podendo chegar a 7-10%). Na América Latina, onde não existe cobertura completa de todos os recém-nascidos para detecção precoce dos níveis de fenilalanina sanguínea, se tem alta frequência de casos diagnosticados tardiamente, já com deficiência mental (Schmidt et al.,

· um caso tardio diagnosticado em 1998.

* dados preliminares da SESA.

1987). No Paraná, foi realizado um rastreamento em crianças portadoras de deficiência mental (dados ainda não publicados), e aumentaram os registros de casos tardios, somando 33 casos com graus variados de deficiência mental. Dentre estes, foram encontrados dois casos tardios de nascidos no Paraná nos anos de 1991 e 1997.

Este procedimento de rastrear os casos tardios é pertinente do ponto de vista clínico, trazendo subsídios importantes à equipe multidisciplinar. Qualquer que seja a idade e o agravo intelectual, a dieta pobre em fenilalanina sempre deverá ser oferecida. Quanto mais jovem for a criança já afetada pela hiperfenilalaninemia, maior a evidência do progresso mental quando submetida à dieta especial. Mesmo no caso de crianças diagnosticadas tardiamente, com três a quatro anos de vida, tem-se notado uma melhora do humor, que oferece melhores condições para um aprendizado especializado e uma estimulação psicomotora (Schmidt et al, 1981).

2.2- DIAGNÓSTICO PRECOCE.

O diagnóstico clínico da PKU clássica nas primeiras semanas é bastante difícil. A criança é aparentemente normal durante os primeiros meses, surgindo apenas por volta do terceiro ao quarto mês o atraso no desenvolvimento psicomotor e a diminuição do interesse pelo que a rodeia. As crianças tornam-se inquietas, irritadas e podem apresentar convulsões, além de outros sintomas. A dificuldade do diagnóstico clínico precoce torna necessário o exame laboratorial em todos os recém-nascidos, geralmente realizado entre 24 a 48 horas de vida, ou de forma ideal entre o 5º e 7º dia após o nascimento, tempo suficiente para que o recém-nascido tenha ingerido proteína na amamentação materna ou no leite da mamadeira. Cerca de 30 % dos exames coletados até 12 horas após o nascimento, apresentam resultado falso-negativo e, os exames coletados entre 12 e 24 horas após o nascimento, apresentam 10 % de resultado falso-negativo (Sinai et al., 1995).

Segundo Schmidt et al. (1981), nos Estados Unidos sabe-se que um indivíduo com deficiência mental (DM) por PKU que vive 40 anos, custa em torno de US\$ 140.000,00, incluídas as medidas de reabilitação. Daí a importância dos testes de seleção em massa realizados em recém-nascidos, no intuito de detectar os erros

inatos de metabolismo, passíveis de uma terapêutica precoce e adequada, evitando lesões cerebrais e suas seqüelas.

“Pesquisar todos os recém-nascidos para descobrir os que são portadores de doenças genéticas pode ser altamente recompensador do ponto de vista econômico, especialmente no caso da PKU. Não só pelos testes de detecção que são relativamente baratos, mas, principalmente, pelo fato de o tratamento precoce das crianças afetadas (8 a 10 casos por 100.000 indivíduos) economizar, a cada ano, quantidades enormes de recursos que, de outra forma, teriam de ser gastos em cuidados especiais através de programas e instituições que cuidam dos retardados mentais. Obviamente, visto pelo aspecto humano do problema, os traumas emocionais evitados por esses testes simples são, de fato, inestimáveis” (Lehninger et al., 1995).

De acordo com Strozzi (1997), uma ação ou intervenção é eficiente quando os investimentos aplicados para a sua realização são feitos sem que haja perda de tempo ou dinheiro. E, uma ação ou intervenção é eficaz quando é medida pela sua qualidade ou virtude, o que lhe dá poder efetivo. Um programa de triagem neonatal para fenilcetonúria pode ser avaliado em sua eficiência por seus resultados, no entanto, a sua eficácia é pré-estabelecida.

2.3- TRATAMENTO.

Quando começar a dieta? Nas primeiras semanas de vida (França, 2001).

Estudos britânicos são favoráveis a iniciar a restrição alimentar quando encontrada a concentração plasmática de Phe: > 400 - 600 micromol / l (> 6.6 - 10,0 mg / dl). O Grupo de Trabalho Alemão de Erros Inatos do Metabolismo recomenda iniciar a dieta restrita em fenilalanina em níveis plasmáticos de Phe > 600 micromol / l (> 10 mg / dl) (Schweitzer-Krantz & Burgard, 2000).

No programa do Paraná uma criança PKU inicia o tratamento dietético quando o nível de fenilalanina no sangue está acima de 10 mg / dl. Quando são encontrados níveis superiores a 4 mg / dl e inferiores a 10 mg / dl, a criança mantém uma dieta livre, mas retorna regularmente para o controle médico e laboratorial. Quando os exames laboratoriais demonstram a persistência de níveis elevados de FAL no sangue (7 a 10 mg / dl) caracteriza-se o quadro laboratorial de hiperfenilalaninemia persistente (HPAP) e decide-se pelo início da dieta de modo similar aos casos PKU's.

Nos casos com níveis de fenilalanina limítrofes a decisão do início do tratamento é mais complexa.

Confirmado o diagnóstico de PKU, a criança recém-nascida deve ser prontamente submetida a um tratamento dietético com consumo diminuído de alimentos ricos em proteínas, deve-se também proibir alimentos adoçados artificialmente com aspartame (um dipeptídeo do éster metílico de fenilalanina e aspartato).

O cardápio da criança é restrito a alimentos com teor reduzido, determinado e conhecido de FAL. O objetivo da dieta é manter a concentração plasmática de fenilalanina entre 2 - 7 mg / dl (ótima) ou menor que 10 mg / dl (boa). O controle da dieta baseia-se nos resultados do exame laboratorial de rotina e inicia com a ingestão de um “leite especial” nos primeiros meses de vida. Acrescentam-se frutas e verduras em torno do sexto mês, incluem-se outros alimentos gradativamente. Geralmente o abandono ou relaxamento da dieta ocorre na adolescência, quando surgem as crises de desenvolvimento, próprias da puberdade. A dieta deve ser mantida por toda a vida para prevenir manifestações neurológicas na fase adulta.

Os princípios da dieta são: a restrição de alimentos hiperprotéicos, que possuem alto teor de fenilalanina, como os alimentos de origem animal (carnes, leite, ovos, derivados) cereais de modo geral (trigo, milho, derivados), leguminosas (feijão, soja) e outros; e o incentivo do consumo de alimentos hipoprotéicos como frutas, verduras e alimentos com farinha de trigo especial, com baixo teor de fenilalanina, como macarrão, pão, biscoito. Para assegurar um aporte protéico suficiente, há necessidade de suplementar a dieta com produtos isentos de fenilalanina, com outros que contenham os demais aminoácidos essenciais, bem como vitaminas e minerais. No programa do Paraná tem sido utilizado o produto PKU-Milupa, um “leite” isento de fenilalanina, cuja quantidade e dosagem dependem da idade, peso e tolerância. Para atingir as necessidades mínimas de fenilalanina até um ano de idade, utiliza-se adicionalmente outro leite com uma fórmula infantil completa, com todos os aminoácidos, ácidos graxos, vitaminas, minerais e lactose. A fórmula atualmente utilizada é o NAN 1-Nestlé, pois possui menor concentração de fenilalanina que as demais (Vôos, 2001).

Para o controle da ingestão de fenilalanina orienta-se aos pais elaborarem um recordatório alimentar, pesando-se e anotando-se todos os alimentos ingeridos pelos pacientes e calculando a quantidade de fenilalanina ingerida diariamente (Acosta, 1996).

A dietoterapia é complexa, de longa duração, e requer muitas mudanças nas ações por parte do paciente PKU e de sua família (Prince, 1997). O tratamento deve ser mantido por toda a vida (Pelaez et al., 2201).

Muitos fatores influenciam no tratamento da fenilcetonúria, o encorajamento para a adesão imediata e continuada da dieta requer suporte familiar e um processo educativo contínuo, tanto dos pais quanto dos profissionais da saúde que estejam envolvidos com a criança. As doenças infreqüentes são, geralmente, pouco conhecidas pela sociedade. E, diversas razões podem contribuir para a descontinuidade do tratamento, como: 1. pressões sociais que dificultam a integração do indivíduo com PKU na sociedade; 2. limitação financeira devido ao elevado custo dos alimentos especiais; 3. desconhecimento dos teores de FAL nos alimentos; 4. falta de produtos com teores reduzidos de FAL que possam suprir as necessidades nutricionais; e 5. desconhecimento das implicações dieta-doença.

A dificuldade desse tipo de terapia dietética tem estimulado pesquisas que visam possibilitar a ação enzimática (Fish, 2000).

Quando é detectado um caso de fenilcetonúria em uma família, percebe-se absoluta falta de conhecimento da sociedade em geral sobre o assunto, isto dificulta a credibilidade no êxito de uma terapêutica baseada no regime alimentar. Devido a raridade da doença e a falta de informação adequada, o maior objetivo é esclarecer primeiramente a família, orientando sobre a importância da manutenção da dieta, devendo a suspensão ou o relaxamento do tratamento ser monitorado por profissionais capacitados.

Capítulo III- AVALIAÇÃO EM SAÚDE

“A avaliação é uma atividade tão velha quanto o mundo, banal e inerente ao próprio processo de aprendizagem” (Contandriopoulos et al., 2000).

Avaliar depende do lugar social em que se encontra cada ator, já que avaliar é nada mais nada menos que “determinar a valia ou o valor de” (Ferreira, 1986).

O conceito de avaliação dos programas públicos surgiu na década de 40 e relaciona-se com o papel do estado nas áreas da educação, do social, do emprego, da saúde e outros. Nos anos 70 a necessidade de avaliar as ações sanitárias se impôs. As definições de avaliação são numerosas, no entanto, hoje é objeto de um amplo consenso que: “Avaliar consiste fundamentalmente em fazer um julgamento de valor a respeito de uma intervenção ou sobre qualquer um de seus componentes, com o objetivo de ajudar na tomada de decisões” (Contandriopoulos et al., 2000).

Podemos julgar uma intervenção, comparando os recursos empregados e sua organização (estrutura), os serviços ou os bens produzidos (processo), e os resultados obtidos. Esta tríade “estrutura-processo-resultados” possibilita diferentes abordagens para uma avaliação em saúde. A apreciação dos resultados consiste em se perguntar se eles correspondem aos esperados, isto é, aos objetivos que a intervenção se propôs atingir. Os resultados seriam as mudanças verificadas no estado de saúde dos pacientes que pudessem ser atribuídas a um cuidado prévio, ou ainda, mudanças relacionadas com conhecimentos e comportamentos, bem como a satisfação do usuário decorrente do cuidado prestado. Para Donabedian (1977), a avaliação dos resultados (*outcome*) obtidos pelos serviços, seria ainda o principal intento, e possuiria a característica de refletir os efeitos de todos os insumos de cuidado, podendo, pois, servir de indicador para a avaliação indireta da qualidade, tanto da estrutura quanto do processo.

Esta apreciação é, muitas vezes, insuficiente para se fazer um julgamento válido sobre os resultados de uma intervenção. Deve-se geralmente empregar uma pesquisa avaliativa (*ex-post*). A pesquisa avaliativa exige metodologia e geralmente não pode ser feita por aqueles que são responsáveis pela intervenção em si. Ela

deve ser vista como uma atividade dinâmica no tempo e útil para ajudar na tomada de decisões.

O controle indireto da avaliação de resultados (*“outcome”*) está relacionado aos efeitos da ação em saúde. Em programas públicos a gestão por resultados (*“Government Performance and Results Act - GRPA / 1993”*) é o cenário de um futuro próximo. Medir os efeitos atribuídos ao programa é o eixo das preocupações, dada à prioridade político-institucional e à complexidade das intervenções e de suas abordagens teórico-metodológicas (Hartz, 1999).

Em um programa de triagem neonatal os efeitos benéficos de um tratamento (por exemplo: o desenvolvimento motor normal de um fenilcetonúrico); a valorização do programa de diagnóstico precoce e o aumento da cobertura do “teste do pezinho” são resultados de interações múltiplas e complexas entre implantação (tecnologia, treinamento, material, financiamento e assistência técnica) e fatores institucionais do programa.

Dependendo do nível da realidade que é tomado como objeto do processo de avaliação, os problemas metodológicos e teóricos podem ser distintos. Quando o enfoque é o indivíduo, ganham centralidade as relações que se estabelecem entre prestadores e usuários, bem como as características de ordem técnica do cuidado em si. Já quando se trata de avaliar o programa de saúde, ganham importância a acessibilidade, a cobertura e a equidade (Silva & Formigli, 1994).

Programas de saúde são realizados dentro e por meio de seus contextos institucionais. Os resultados, favoráveis ou não, são fonte da interação de múltiplos fatores. Por interação entende-se a contribuição simultânea ou interdependência entre dois ou vários fatores na produção dos efeitos. A interação do tipo sinérgico diz respeito a um caso onde o efeito conjunto de dois fatores é superior ao efeito produzido pela adição dos fatores tomados separadamente. A interação antagônica representa um caso onde o efeito individual de um fator é bloqueado ou diminuído pela presença de um outro fator. Portanto, ao avaliarmos resultados, nem sempre é possível estabelecer ou isolar um ou mais fatores interdependentes como responsáveis pela concretização da situação que está sendo avaliada (Denis & Champagne, 2000).

O paradigma positivista, outrora hegemônico no campo da pesquisa avaliativa, tornou-se questionado por diversos autores, que apontam a subjetividade inerente a qualquer avaliação. Os próprios recortes produzidos pelo investigador envolvem julgamentos de valor. Além do mais, o serviço ou programa de saúde deve ser pensado como um campo de práticas técnicas, sociais e políticas, cuja direção e agenda de prioridades são realizadas de acordo com embates políticos e técnicos. Avaliar é também decodificar conflitos visando ao entendimento da cultura institucional e da prática dos agentes que o serviço ou programa envolve. Deste modo, sua análise é influenciada pelos movimentos sociais e a conjuntura histórica de que o serviço / programa participa (Deslandes, 1997).

A avaliação é um dispositivo de produção de informação e, conseqüentemente, fonte de poder para os atores que a controlam. Ela não deve ser considerada como um fim em si mesma, mas como um processo onde um julgamento explícito é elaborado, e a partir daí desencadear-se-ia um movimento de transformação na direção da qualidade previamente desejada (Akerman & Nadanovsky, 1992).

As dificuldades que surgem para o desenvolvimento de estudos avaliativos não devem exercer um efeito paralisante. O conhecimento destas dificuldades deve servir para orientar a busca de formas realistas de participação na verificação da efetividade das ações de saúde. A pesquisa avaliativa contribui para que os programas de saúde correspondam, de fato, às necessidades em saúde dos grupos específicos para os quais são dirigidos (Castiel, 1986).

Para finalizar este capítulo, sendo o objetivo final da avaliação o de ajudar na tomada de decisões, é preciso interrogar sobre a influência que as informações fornecidas pelo avaliador podem ter nas decisões. No caso de programas de triagem neonatal, a demonstração dos resultados positivos dos pacientes que se submetem ao controle alimentar, pode ser um argumento facilitador na **adesão ao tratamento** dos casos novos. O avaliador deve fazer o papel de um agente facilitador e de pedagogo na utilização dos resultados, e estes por sua vez, devem ser considerados como ferramentas de negociação entre interesses múltiplos e não como verdades completas e absolutas.

Capítulo IV- METODOLOGIA

**“Não se pode ensinar coisa alguma a alguém;
pode-se apenas auxiliar a descobrir por si mesmo”.**

Galileu

4.1- DESENHO E ANÁLISE DA PESQUISA.

Esta pesquisa avaliativa é um estudo descritivo de casos múltiplos para a análise parcial de resultados do programa estadual de triagem neonatal, que se baseia na condição motora dos portadores de fenilcetonúria.

Soares & Siqueira (1999), destacam que “estudos de uma série de casos” são de boa qualidade, se baseados em um conjunto de casos em que há uniformidade de tratamento e quando todos os casos, satisfazendo a um critério objetivo, são incluídos. Este autor esclarece que, mesmo com limitações, esses estudos são fundamentais para o avanço do conhecimento médico em patologias muito raras.

O programa do Paraná atende 115 pacientes diagnosticados com PKU, sendo que **110 residem no Paraná** e 5 residem em outros estados brasileiros (SC e MT). Dentre estes pacientes, 42 foram diagnosticados na FEPE e iniciaram o tratamento precoce na APAE-SP, pois naquela ocasião o nosso estado não dispunha de uma equipe de profissionais para o tratamento. A história do tratamento precoce no Paraná é mais recente que a de São Paulo e as crianças, ainda em tratamento neste estado, foram excluídas deste estudo. Dos 68 casos restantes, 33 são diagnósticos tardios e 35 são diagnósticos precoces. Três casos com diagnóstico precoce foram excluídos do estudo devido à idade superior ao restante do grupo (11, 13 e 14 anos).

O grupo foi selecionado de acordo com os seguintes critérios de inclusão:

- Diagnóstico precoce de fenilcetonúria (até 60 dias após o nascimento) ou de hiperfenilalaninemia persistente;
- Idade entre 0 a 6 anos;
- Residência no Paraná;
- Tratamento na FEPE em Curitiba e
- Associado na AFEH-PR.

Foram incluídos os casos diagnosticados pela FEPE até dezembro de 2001.

Em nosso estudo, tivemos 27 crianças com PKU diagnosticadas até 60 dias após o nascimento e 5 crianças com hiperfenilalaninemia persistente (HPAP) que foram acompanhadas precocemente por exames clínicos e laboratoriais durante o período pré-tratamento e que iniciaram o tratamento após 60 dias do nascimento.

Para a descrição da série de 32 casos estudados, destacaram-se: aspectos sócio-econômicos familiares obtidos em entrevista com os pais; informações sobre o tratamento de cada caso obtidas em prontuário do paciente; e, o escore motor das crianças PKU's obtido com instrumento de avaliação padronizado e validado.

O escore motor foi considerado como um indicador de resultado do programa de referência estadual da FEPE em Curitiba.

Para facilitar a apresentação dos dados, o escore motor foi agrupado em três níveis: baixo, médio e alto (com um ponto de corte de 10 pontos percentuais acima e abaixo do escore = 100). O nível médio foi subdividido em três categorias de escore motor: inferior, médio e superior (com um ponto de corte de 5 pontos percentuais acima e abaixo do escore = 100).

Na análise estatística os dados não foram agrupados. A correlação dos dados sócio-econômicos coletados nas entrevistas com os resultados encontrados na avaliação motora foi feita sem nenhuma categorização dos dados.

Para a interpretação dos dados coletados, foi realizada a análise de frequência simples com a utilização do software Epi-info 6.0.

A análise estatística foi realizada com o software R e Statgraphics. As variáveis foram divididas em dois grupos:

1. variáveis qualitativas e dicotômicas:

- moradia - rural e urbana;
- gestação - gemelar ou única;
- prematuridade - sim ou não;
- diagnóstico - PKU ou HPAP.

2. variáveis quantitativas:

- escore motor;
- nível de FAL pré-tratamento;
- nível de FAL pós-tratamento;
- renda familiar;
- idade no início do tratamento;
- anos de estudo do pai;
- anos de estudo da mãe.

Para a análise estatística da normalidade dos dados de cada variável quantitativa foi utilizado o Teste Kolmogorov-Smirnov onde foi concluído que ao nível de 5 % de significância todas estas variáveis seguem uma distribuição normal de probabilidade. Com base nesta conclusão, optou-se pelo Coeficiente de Correlação de Pearson, técnica paramétrica que verifica a existência e o grau de associação entre duas variáveis quantitativas. Assim, avaliamos a possível relação entre a variável de interesse - **escore motor** - com as demais variáveis quantitativas. Para facilitar a visualização destas possíveis relações entre as variáveis, utilizamos gráficos de dispersão.

Utilizamos também o Método Stepwise para selecionar o melhor modelo de regressão para explicar o comportamento da variável escore motor em função das outras variáveis.

4.2- COLETA DE DADOS.

4.2.1- Entrevista com os pais.

Foi realizada uma entrevista semi-estruturada com os pais ou responsável (ANEXO 1). A entrevista foi estruturada em questões sobre a condição sócio-econômica familiar (idade, ocupação e escolaridade dos pais, tipo de moradia, estrutura e renda mensal familiar) com o objetivo de identificar o perfil sócio-econômico das famílias envolvidas no programa e responsáveis pelo tratamento da criança.

Apesar de não ser objetivo do estudo realizar pesquisa qualitativa, houve a preocupação de registrar alguns aspectos que pudessem enriquecer a análise dos dados e discussão dos resultados. Nesse sentido foram incluídas nas entrevistas três perguntas sobre o que facilitou ou dificultou o início e continuidade do tratamento das crianças afetadas e sobre a expectativa dos pais em relação ao filho fenilcetonúrico (ANEXO 1). As respostas foram gravadas. Buscou-se identificar nas respostas a(s) idéia(s) central(is) relatada(s) pelos pais ou responsável das crianças. Segundo Lefèvre & Levêfre (2000), idéia central é “a afirmação que permite traduzir o essencial do conteúdo”. A entrevista foi realizada antes da avaliação motora das crianças.

4.2.2- Avaliação motora da criança.

Para quantificar a atividade motora grossa foi aplicado em todos os casos do estudo o instrumento de medição da função motora grossa (MFMG - ANEXO 2), obtendo o escore motor atual dos fenilcetonúricos. Os dados foram registrados na ficha de avaliação e a observação foi filmada em fita de vídeo VHS.

A MFMG é mais conhecida como método “GMFM” (“*Gross Motor Function Measure*”). Este método possibilita a determinação do nível motor (escore) de cada paciente facilitando o diagnóstico da presença ou ausência de atraso ou alterações no desenvolvimento motor e de sua respectiva característica e intensidade. O

desenvolvimento motor normal, no caso da fenilcetonúria, é uma das expectativas que traduz o sucesso do tratamento.

O “*GMFM*” - instrumento de observação padronizado já validado e descrito no Canadá inicialmente em 1990 (Boyce et al., 1991) - foi revisado em 1993 e 1994 por Russel et al. (1994) e traduzido para o português por Meyerhof & Gusman, 2000. Criado inicialmente para medir a função motora grossa das crianças com paralisia cerebral, atualmente vem sendo utilizado para avaliação em crianças com síndrome de Down e outras injúrias do sistema nervoso central que comprometam o desenvolvimento motor normal (Meyerhof & Gusman, 2000). Foi desenvolvido para ser usado não somente em situação clínica, mas também em pesquisa. Inicialmente dividido em 88 itens e atualmente constituído de 66 itens agrupados em cinco diferentes dimensões da função motora grossa: **A**: deitar e rolar; **B**: sentar; **C**: engatinhar e ajoelhar; **D**: ficar de pé e **E**: andar, correr e pular.

As crianças foram avaliadas nas dimensões compatíveis com sua idade cronológica. As áreas-metas corresponderam à atividade motora esperada para a idade cronológica de cada criança e foram baseadas em estudos do comportamento motor de 0 a 6 anos de Eckert (1993). Os estágios de desenvolvimento são os pontos de referências derivados do comportamento característico de determinadas idades e representam a “criança perfeitamente média”. Do ponto de vista teórico, para um “índice perfeitamente médio” de desenvolvimento a idade maturacional e a idade cronológica sempre coincidem, sendo a sua proporção a unidade ou 100 % (Knobloch & Passamanick, 1990). Podemos comparar o estado do desenvolvimento de qualquer criança com o comportamento apropriado para a sua idade e determinar se e em que grau ele se desvia, estabelecendo a integridade de seu desenvolvimento.

Na ausência de retardamento progressivo, traumatismos biológicos ou sócio-culturais intervenientes, a taxa de desenvolvimento relativamente constante é a regra geral. Em outras palavras, um lactente normal se transforma numa criança e adulto normais (Knobloch & Passamanick, 1990). O quociente de desenvolvimento (QD), é um dispositivo abreviado para expressar a taxa do desenvolvimento motor. É a relação entre a idade maturacional - derivada do desenvolvimento comportamental e

também chamada de idade motora - e a idade real ou cronológica, expressa em termos de uma proporção.

$$QD = \frac{\text{idade maturacional}}{\text{idade cronológica}} \times 100$$

O QD é adaptável e indicador do diagnóstico das funções neuromotoras e intelectuais que denotam fatores intrínsecos e externos que exigem interpretação particular. As flutuações no QD numa faixa de 10 pontos podem ser benignas, devendo-se parcialmente à imperfeição do instrumento de medida e, parcialmente, à variabilidade normal do comportamento. O escore motor de 100.0 representa aquela criança exatamente na média de desenvolvimento. Mas é aceitável considerar uma variação de 10 %, acima e abaixo desta média, como ponto de corte para uma faixa dentro da normalidade. Os métodos do diagnóstico do desenvolvimento são suficientemente precisos para serem transmitidos (Knobloch & Passamanick, 1990).

O escore total das crianças foi obtido em cada uma das dimensões pela proporção entre o comportamento motor encontrado e o esperado para a respectiva idade cronológica, expresso a seguir:

$$\text{Escore motor} = \frac{\text{índice motor encontrado}}{\text{índice de desenvolvimento esperado}} \times 100$$

4.2.3- Informação em prontuário do paciente.

O acesso aos prontuários dos pacientes permitiu registrar a data correta do início do tratamento no programa de Curitiba. Também foi verificada a evolução dos resultados do nível de FAL sanguínea de cada criança, sendo calculada a média dos resultados destes exames antes e depois do início do tratamento.

4.2.4- Abordagem dos sujeitos.

Este trabalho foi realizado mediante autorização do Comitê de Ética em Pesquisa da Fundação Oswaldo Cruz / Escola Nacional de Saúde Pública, de acordo com a resolução do Conselho Nacional de Saúde (CNS) 196/96 e suas complementares.

A pesquisa incluiu o total dos sujeitos fenilcetonúricos residentes no estado do Paraná e em tratamento precoce no programa de triagem neonatal em Curitiba. Após consentimento livre e esclarecido dos pais, estes foram entrevistados e seu(s) filho(s) avaliados nas dependências da FEPE e da AFEH-PR, situadas na Av. Pref. Lothário Meissner, 836 - Jardim Botânico - Curitiba - PR (CEP: 80210-170).

Foi realizada uma entrevista piloto com mãe de criança fenilcetonúrica (não participante do estudo), que possibilitou melhorar a formulação de algumas perguntas. Também foi aplicado, nesta mesma criança, o instrumento de avaliação motora escolhido com boa aceitação e aplicabilidade. A entrevista piloto e a aplicação da avaliação motora tiveram como objetivo o treinamento de quatro alunas e uma fisioterapeuta que colaboraram na coleta de dados desta pesquisa. Foram feitas algumas adequações ou padronizações de conduta necessárias para o preenchimento e gravação adequados da entrevista e da avaliação motora.

As entrevistas e avaliações motoras foram feitas nas datas dos retornos programados para o acompanhamento médico e nutricional. A sala de avaliação foi preparada adequadamente com os equipamentos necessários. O tempo necessário para cada entrevista variou entre 10 a 20 minutos, e a avaliação de cada criança durou em torno de 40 a 60 minutos.

Para aquelas crianças que não retornaram ao tratamento na data agendada de consulta, foi oportunizado um outro momento para a avaliação. Apenas uma criança foi avaliada em sua cidade de origem.

Capítulo V- ESTUDO DOS CASOS

Foram estudados 27 casos de PKU e 5 casos de HPAP com diagnóstico precoce. Todos os pacientes estão em tratamento com a equipe multidisciplinar do programa de triagem neonatal do Paraná em Curitiba. Apenas uma das crianças do grupo de estudo realizou o tratamento inicialmente em São Paulo, estando em tratamento em Curitiba desde a idade de 1 ano e 8 meses.

5.1- DESCRIÇÃO DOS CASOS.

A idade cronológica variou de 5 meses até 6 anos e 5 meses. Os anos de nascimentos dos casos em estudo variaram desde 1995 (o caso de São Paulo) até 2001, como mostra a tabela abaixo:

TABELA 2- NÚMERO DE CASOS DO ESTUDO SEGUNDO ANO DE NASCIMENTO.

Ano	Nº de casos
1995	1
1996	6
1997	5
1998	4
1999	6
2000	9
2001	1
total	32

Fonte: Cadastro de pacientes da AFEH-PR (2002).

As crianças foram agrupadas por faixa etária e estão representadas percentualmente na TABELA 3.

TABELA 3- NÚMERO E PERCENTUAL DE CRIANÇAS ESTUDADAS SEGUNDO FAIXA ETÁRIA.

idade	TOTAL	
	n	%
0 a 1 ano	10	31,3
2 anos	6	18,7
3 anos	4	12,5
4 anos	5	15,6
5 a 6 anos	7	21,9
Total	32	100,0

Os municípios de origem dos casos estão relacionados a seguir, sendo que em algumas cidades temos mais de um caso, na capital tivemos 5 casos (15,6 % do total).

ALTONIA	IPORÃ
APUCARANA	IRATI (2)
ARAPONGAS	JAPURÃ
ATALAIA	LONDRINA
CAMBÉ	MARINGÁ (2)
CAMPO MOURÃO	MARMELEIRO
CAPANEMA	MERCEDES
CASCADEL	PINHAIS
CÉU AZUL	SÃO JOÃO DO TRIUNFO
COLOMBO	SANTO ANTONIO DO SUDOESTE
CURITIBA (5)	TOLEDO
GUAIRA	UNIÃO DA VITÓRIA
GUARAPUAVA (2)	

Foram avaliados 14 meninos (43,7 %) e 18 meninas (56,3 %).

Em duas famílias deste estudo encontramos irmãos fenilcetonúricos. Em uma delas os dois casos são diagnósticos precoces, e, na outra, a criança mais velha foi diagnosticada tardiamente após o nascimento da criança PKU mais jovem.

A maioria das famílias (59,4 %) tem outros irmãos, sendo que em apenas um dos casos os filhos não são do mesmo casal. Em três destas famílias - 9,4 % do total das famílias estudadas - os irmãos são mais jovens que a criança PKU, sendo que em apenas uma das famílias a criança mais jovem também é PKU. A quantidade de irmãos está representada na TABELA 4.

Se considerarmos o total das famílias que não tem outros filhos (40,6 %) e o total das famílias que não tem filhos mais jovens que a criança PKU (46,5 %), encontramos um valor de 87,1 % de famílias que não tem outros filhos após o nascimento da criança PKU.

TABELA 4 - NÚMERO E PERCENTUAL DE CRIANÇAS PKU SEGUNDO NÚMERO DE IRMÃOS.

Nº de irmãos	TOTAL	
	n	%
0	13	40,6
1	7	21,9
2	7	21,9
3	3	9,4
4	1	3,1
5	1	3,1
Total	32	100,0

Cerca de 81 % das crianças residem com pai, mãe, irmãos ou avós. Cerca de 16 % dos casais são separados (TABELA 5).

TABELA 5 - NÚMERO E PERCENTUAL DE CRIANÇAS PKU SEGUNDO ESTRUTURA FAMILIAR.

Reside com	TOTAL	
	n	%
Pai, mãe e irmãos	16	50,0
Pai, mãe	8	25,0
Pai, mãe e avós	1	3,1
Pai, mãe, avós e irmãos	1	3,1
Mãe e irmão	1	3,1
Avós e tios	1	3,1
Mãe e avós	3	9,4
Mãe, avós irmãos e tios	1	3,1
Total	32	100,0

Do total dos casos avaliados 24 crianças moram em área urbana (75,0 %) e 8 em área rural (25,0 %).

A idade do pai variou entre 21 a 62 anos. A idade da mãe variou entre 17 a 45 anos.

A escolaridade dos pais variou desde sem escolaridade (2 casos) até o nível superior completo (1 caso) de acordo com a TABELA 6. A escolaridade das mães variou desde sem escolaridade (1 caso) até o nível médio completo (8 casos) de acordo com a TABELA 7. A distribuição dos pais segundo a escolaridade foi semelhante à observada para as mães, com o maior percentual (31,6 %) representado por 4 a 7 anos de estudo.

TABELA 6- NÚMERO E PERCENTUAL DE CRIANÇAS PKU SEGUNDO ESCOLARIDADE DO PAI.

SÉRIE	TOTAL	
	n	%
0 a 4ª série	12	37,5
5 a 8ª série	8	25,0
2º grau	10	31,25
3º grau	2	6,25
Total	32	100,0

TABELA 7- NÚMERO E PERCENTUAL DE CRIANÇAS PKU SEGUNDO ESCOLARIDADE DA MÃE.

SÉRIE	TOTAL	
	n	%
0 a 4ª série	13	40,6
5 a 8ª série	12	37,5
2º grau	7	21,9
Total	32	100,0

A renda familiar variou desde sem renda (1 caso) até 6 salários mínimos vigentes (1 caso). Cerca de 90,6 % das famílias possuem uma renda até 4 salários mínimos (TABELA 8).

TABELA 8- NÚMERO E PERCENTUAL DE CRIANÇAS PKU SEGUNDO RENDA FAMILIAR (SM).

RENDA (SM)	TOTAL	
	n	%
0 a 2 SM	5	15,6
3 a 4 SM	24	75,0
5 a 6 SM	3	9,4
Total	32	100,0

O escore motor encontrado nos 32 casos (PKU e HPAP) deste estudo variou de 86.4 a 121.5. Os dados mostram que encontramos dois casos - 6,25 % do total - com desenvolvimento motor abaixo da expectativa e dois casos - 6,25 % do total - que se desenvolveram acima da expectativa para a sua idade. Considerando a variação de 10 % (Knobloch & Passamanick, 1990), a grande maioria dos casos - 87,49 % - apresentou desenvolvimento da atividade motora grossa dentro dos limites da normalidade. Este grupo somado àqueles que se desenvolveram acima da média representam 93,75 % das crianças estudadas com desenvolvimento motor satisfatório para a sua idade.

O escore motor dos 5 casos de hiperfenilalaninemia persistente (HPAP) variou entre 90.2 a 101.2, sendo sua média menor do que aquela encontrada no total das crianças fenilcetonúricas (PKU) que iniciaram o tratamento mais precocemente. O escore motor médio das crianças PKU ($98,71 \pm 1,97$) diferiu do escore motor médio das crianças HPAP ($95,92 \pm 6,31$). A diferença entre os escores médios foi de 2,79, não sendo clinicamente importante. Vale ressaltar que dois dos cinco casos apresentam outras variáveis que podem ter influenciado os resultados - prematuridade e gestação gemelar (TABELA 11).

Os escores motores encontrados nos 32 casos do estudo estão demonstrados na TABELA 9. Os escores foram agrupados em intervalos de 5 pontos percentuais, e agrupados em cinco níveis de desenvolvimento motor: **a.** baixo; **b.** médio inferior (28,12 %); **c.** médio (50,00 %); **d.** médio superior (9,37 %); e, **e.** alto.

2 -									
NÚMERO (n) E PORCENTAGEM (%) DE CRIANÇAS DE ACORDO									

TABELA 9- NÚMERO E PERCENTUAL DE CRIANÇAS PKU E HPAP SEGUNDO NÍVEL DE DESENVOLVIMENTO MOTOR.

Nível de desenvolvimento motor	PKU		HPAP		TOTAL	
	n	%	n	%	n	%
Baixo (abaixo de 90 %)	2	7,41	-	-	2	6,25
Médio inferior (90 a 95 %)	7	25,92	2	40,0	9	28,13
Médio (95 a 105 %)	13	48,15	3	60,0	16	50,00
Médio superior (105 a 110 %)	3	11,1	-	-	3	9,37
Alto (acima de 110 %)	2	7,41	-	-	2	6,25
Total	27	100,0	5	100,0	32	100,0

Dados coletados no período de 20 / 10 / 2001 a 09 / 05 / 2002.

A idade no início do tratamento variou de 8 dias até 60 dias para os casos de diagnóstico precoce de PKU. Sendo que 85,19 % iniciaram o tratamento no 1° mês e 14,81 % no 2° mês. Tivemos 5 casos de hiperfenilalaninemia persistente (15,6 % do total), os quais iniciaram o tratamento com 69 dias (2 meses e 9 dias), 75 dias (2 meses e meio), 199 dias (6 meses e 19 dias), 455 dias (1 ano e 3 meses) e 600 dias (1 ano, 7 meses e 25 dias) após o nascimento (TABELA 10).

TABELA 10 - NÚMERO E PERCENTUAL DE CRIANÇAS PKU E HPAP SEGUNDO IDADE NO INÍCIO DO TRATAMENTO.

Idade no início do tratamento	PKU		HPAP		TOTAL	
	n	%	n	%	n	%
8 a 30 dias	23	85,19	-	-	23	71,87
31 a 60 dias	4	14,81	-	-	4	12,5
Acima de 60 dias	-	-	5	100,0	5	15,63
Total	27	100,0	5	100,0	32	100,0

A média dos exames de controle da FAL sanguínea pré e pós-tratamento está representada na TABELA 11. Os casos HPAP estão sublinhados. Podemos identificar que 84,4 % das crianças em tratamento apresentam a média do nível de FAL sanguínea com ótima concentração (entre 2 a 7 mg / dl), 12,5 % das crianças apresentam uma boa concentração (acima de 7 até 10 mg / dl) e apenas um caso - 3,1 % - possui uma concentração ruim (acima de 10 mg / dl).

TABELA 11- NÍVEL MÉDIO DE FAL SANGUÍNEA PRÉ E PÓS-TRATAMENTO DOS CASOS DE PKU E HPAP.

CA SO	nível médio de FAL pré- tratamento (mg / dl)	nível médio de FAL pós- tratamento (mg / dl)
1	11,8	5,91
2	11,6	5,02
3	19,09	3,19
4	19	5,74
5	15,37	5,53
6	23,01	5,32
7	15,1	4,94
<u>8*</u>	<u>6,9</u>	<u>5,12</u>
9	26,8	5,96
10	17,85	8,54
11	13,8	6,45
12	16,04	6,12
13	18	7,81
<u>14</u>	<u>6,51</u>	<u>3,23</u>
15	16,94	3,96
16	22,5	8,32
<u>17*</u>	<u>7,38</u>	<u>3,13</u>
18	28,65	3,69
<u>19</u>	<u>6,3</u>	<u>5,13</u>
20	25,35	6,23
21	19,55	4,61
22	?	6,12
23	17,4	7
24	22,85	5,48
25	11,06	6,64
26	18,1	6,84
27	20,4	11,34
28	14	3,73
<u>29</u>	<u>12,6</u>	<u>6,05</u>
30	18,75	6,02
31	15,75	4,7
32	22	9,57

· gestação gemelar

* gestação gemelar / prematuridade

A(s) idéia(s) central(is) das respostas obtidas em três perguntas da entrevista com os pais foram relacionadas como fatores que podem influenciar na adesão ao tratamento e na expectativa dos pais em relação ao desenvolvimento do seu filho fenilcetonúrico.

1. Dentre os fatores ou condições facilitadoras para o início e a continuidade do tratamento foi destacado pela grande maioria dos pais, o apoio de toda a equipe da FEPE e da AFEH-PR. Esta resposta pode ter sido influenciada pelo fato dos usuários dependerem das referidas instituições para a continuidade do tratamento.

O acesso ao leite e outros alimentos especiais foi o segundo elemento identificado como fator facilitador no tratamento, sendo destacado por 34,4 % das famílias entrevistadas.

2. Dentre os fatores ou condições que dificultaram ou dificultam a realização do tratamento foram destacados problemas financeiros em 65.6 % das famílias entrevistadas. Algumas famílias com um maior número de filhos relataram dificuldades em manter uma alimentação adequada para os outros filhos não fenilcetonúricos.

Os problemas emocionais foram colocados por 37,5 % das famílias. Esta dificuldade é marcante no momento do diagnóstico e adesão inicial ao tratamento, sendo diferenciada de acordo com a idade em que a criança se encontra. Durante o primeiro ano de vida a preocupação com o desenvolvimento normal da criança é mais expressiva. Com o desenvolvimento da linguagem é o momento em que a criança começa a pedir os alimentos. Existe também a preocupação com a socialização na creche e escola. Em relação aos problemas emocionais pudemos perceber que os pais das crianças mais velhas relataram maior sofrimento emocional quando iniciaram o tratamento dos seus filhos quando comparados aos pais que iniciaram o tratamento mais recentemente.

A falta dos alimentos especiais foi apontada por 28,1 % das famílias. Nesta questão foi apontada a dificuldade em obter os alimentos especiais não disponíveis no comércio comum, como também a dificuldade encontrada em festas e reuniões familiares.

Para aquelas famílias que residem em cidades no interior do estado a dificuldade de acesso a FEPE e a AFEH-PR também foi apontada como um fator que interfere no tratamento.

A falta de informação dos familiares acerca da doença não foi muito apontada como fator que dificulta no tratamento, sendo relatada somente por 12.5 % das famílias entrevistadas.

Do mesmo modo, a falta de informação da comunidade onde a criança reside não foi apontada pelos pais entrevistados como um fator de dificuldade.

Na entrevista com as duas famílias das crianças com o escore motor abaixo da normalidade foram relatados fatores distintos e que interferiram desfavoravelmente com o tratamento. Estes fatores ainda não tinham sido apresentados como respostas em nenhuma das entrevistas familiares, diferenciando-as neste aspecto:

- Dificuldade com o tratamento em fazer “continhas” para o recordatório alimentar diário foi resposta apontada por uma das famílias entrevistadas. Esta dificuldade em matemática básica foi apresentada como um problema, no entanto, ficou claro o desinteresse familiar para resolver esta situação específica. Neste caso, encontramos também problemas com a dinâmica e estrutura familiar.

- A “falta de tempo” para cuidar da alimentação especial foi destacada como fator de dificuldade por uma das famílias entrevistadas. Esta resposta foi apontada por mãe que trabalha somente no período da tarde, com o filho freqüentando a creche no período da manhã, deixando evidente o desinteresse pelo cuidado especial com a criança e problemas com a dinâmica familiar.

3. Foi também questionada a expectativa dos pais em relação a seus filhos fenilcetonúricos. A principal resposta encontrada nas entrevistas foi: - “Quero que meu filho tenha um desenvolvimento normal e possa estudar”.

Em 87.5 % das famílias a expectativa é que a criança tenha um desenvolvimento normal.

Apenas duas famílias responderam que queriam que o filho ficasse “curado”. Uma família respondeu que queria que o filho “melhorasse”. Outra família respondeu que queria um remédio para diminuir a restrição alimentar e facilitar o tratamento, e

por fim, outra família respondeu que gostaria que houvesse mais opção alimentar para o tratamento dietético.

5.2- CORRELAÇÃO DE VARIÁVEIS.

A variável escore motor foi considerada como principal e indicadora dos resultados do programa de triagem neonatal. Ela foi correlacionada com outras variáveis quantitativas: nível médio de FAL sanguínea pós-tratamento, renda familiar, anos de estudo do pai, anos de estudo da mãe e idade no início do tratamento.

A TABELA 12 apresenta a distribuição do escore motor agrupado em três níveis de desenvolvimento (baixo, médio e alto) segundo o nível médio de FAL sanguínea pós-tratamento. Nesta tabela, podemos observar que os dois casos com baixo nível de desenvolvimento motor apresentaram níveis mais elevados de fenilalanina sanguínea.

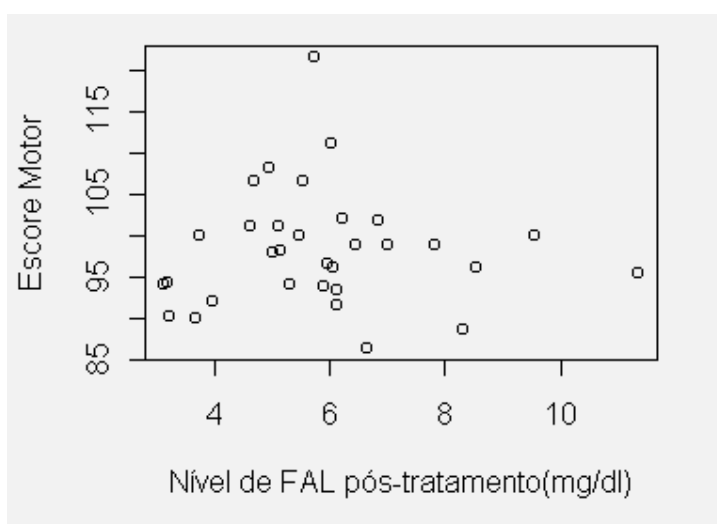
TABELA 12- DISTRIBUIÇÃO DO ESCORE MOTOR SEGUNDO NÍVEL MÉDIO DE FAL SANGUÍNEA PÓS-TRATAMENTO.

NÍVEL DE FAL (mg / dl)	ESCORE MOTOR						TOTAL	
	Baixo		Médio		Alto		n	%
	n	%	n	%	n	%		
3 a 4	-	-	6	21,4	-	-	6	18,75
4 a 5	-	-	3	10,7	-	-	3	9,37
5 a 6	-	-	8	28,6	1	50,0	9	28,13
6 a 7	1	50,0	6	21,4	1	50,0	8	25,0
7 a 9	1	50,0	3	10,7	-	-	4	12,5
9 ou mais	-	-	2	7,1	-	-	2	6,25
Total	2	100,0	28	100,0	2	100,0	32	100,0

Para o cálculo do coeficiente de correlação entre as variáveis os dados não foram agrupados.

O coeficiente de correlação de Pearson (“r”) encontrado na associação do escore motor com o nível médio de FAL pós-tratamento (mg / dl) foi $r = (-) 0,0051$. Isto mostra uma relação fraca e inversa entre estas variáveis, ou seja, o nível médio da FAL sanguínea tem pouca influência nos resultados do escore motor. Esse resultado não foi identificado como estatisticamente significativo, considerando um nível de significância de 5% e o p-valor do coeficiente de correlação = 0,9788. Estes dados estão representados no GRÁFICO 1 de dispersão.

GRÁFICO 1- ESCORE MOTOR x MÉDIA FAL PÓS-TRATAMENTO
Coeficiente de Correlação: (-) 0,0051
 $p = 0,9788$



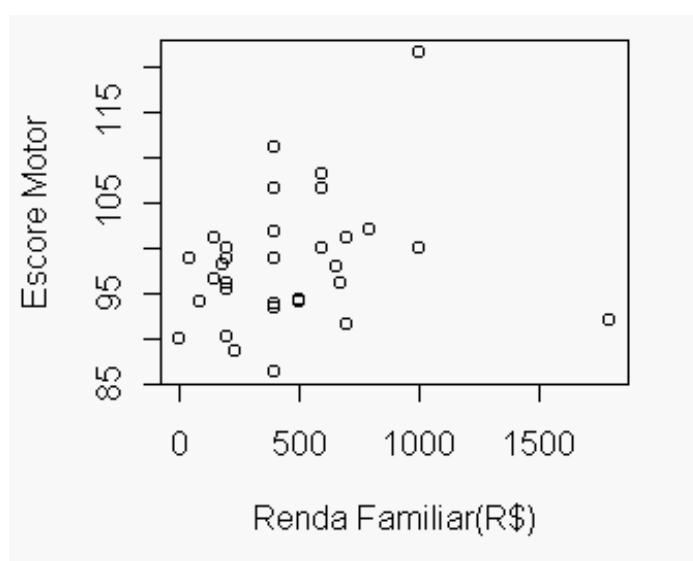
Na TABELA 13 está apresentada a distribuição do escore motor segundo a renda familiar. Podemos observar que um maior número de crianças com nível de desenvolvimento motor mais elevado estão concentradas em famílias com renda mais elevada.

TABELA 13 – DISTRIBUIÇÃO DO ESCORE MOTOR SEGUNDO RENDA FAMILIAR.

RENDA (SM)	ESCORE MOTOR						TOTAL	
	Baixo		Médio		Alto			
	n	%	n	%	n	%	n	%
0 a 2 SM	-	-	5	17,9	-	-	5	15,6
3 a 4 SM	2	100,0	21	75,0	1	50,0	24	75,0
5 a 6 SM	-	-	2	7,1	1	50,0	3	9,4
Total	2	100,0	28	100,0	2	100,0	32	100,0

O coeficiente de correlação encontrado na associação do escore motor com a renda familiar (SM) foi $r = 0,2134$, mostrando uma relação direta entre as variáveis, ou seja, quanto maior a renda familiar / maior o escore motor. Considerando um nível de significância de 5% e o p-valor do coeficiente de correlação = 0,2408, não foi identificada significância estatística. Estes dados estão representados no GRÁFICO 2 de dispersão.

GRÁFICO 2- ESCORE MOTOR x RENDA FAMILIAR
Coeficiente de Correlação: 0,2134
 $p = 0,2408$



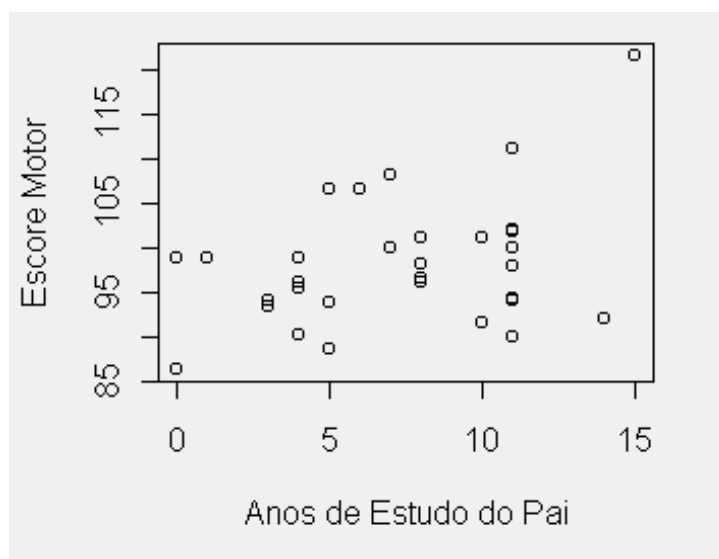
A TABELA 14 apresenta a distribuição do escore motor segundo a escolaridade do pai. Nos dois casos com escore motor abaixo da média a escolaridade do pai encontrada foi de 0 a 4ª série. Nos casos com escore motor alto a escolaridade do pai foi 2º e 3º grau.

TABELA 14- DISTRIBUIÇÃO DO ESCORE MOTOR SEGUNDO ESCOLARIDADE DO PAI.

SÉRIE	ESCORE MOTOR						TOTAL	
	Baixo		Médio		Alto		n	%
	n	%	n	%	n	%		
0 a 4ª série	2	100,0	10	35,71	-	-	12	37,5
5 a 8ª série	-	-	8	28,57	-	-	8	25,0
2º grau	-	-	9	32,14	1	50,0	10	31,25
3º grau	-	-	1	3,58	1	50,0	2	6,25
Total	2	100,0	28	100,0	2	100,0	32	100,0

O coeficiente de correlação de Pearson encontrado na associação do escore motor com a escolaridade do pai (anos de estudo) foi $r = 0,3512$, mostrando uma relação direta entre as variáveis, ou seja, quanto maior a escolaridade do pai / maior o escore motor. Esse resultado foi identificado como estatisticamente significativo, considerando um nível de significância de 5% e o p-valor do coeficiente de correlação = 0,0488. Porém, o p-valor se encontra muito próximo do nível de significância estipulado. Através do GRÁFICO 3 de dispersão, podemos observar uma leve tendência linear positiva.

GRÁFICO 3- ESCORE MOTOR x ESTUDO DO PAI
 Coeficiente de Correlação: 0,3512
 $p = 0,0488$



A TABELA 15 apresenta a distribuição do escore motor segundo a escolaridade da mãe. A distribuição destes casos foi semelhante àquela encontrada entre o escore motor e a escolaridade do pai.

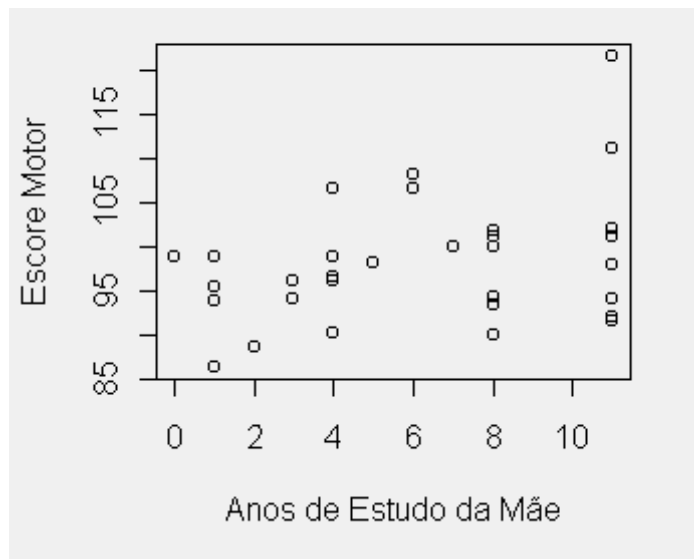
TABELA 15 – DISTRIBUIÇÃO DO ESCORE MOTOR SEGUNDO ESCOLARIDADE DA MÃE.

SÉRIE	ESCORE MOTOR						TOTAL	
	Baixo		Médio		Alto			
	n	%	n	%	n	%	n	%
0 a 4ª série	2	100,0	11	39,3	-	-	13	40,6
5 a 8ª série	-	-	11	39,3	1	50,0	12	37,5
2º grau	-	-	6	21,4	1	50,0	7	21,9
Total	2	100,0	28	100,0	2	100,0	32	100,0

O coeficiente de correlação encontrado na associação do escore motor com a escolaridade da mãe foi $r = 0,3302$. Isto mostra uma relação direta entre estas

variáveis, ou seja, quanto maior a escolaridade da mãe / maior o escore motor. Esse resultado não foi identificado como estatisticamente significativo, considerando um nível de significância de 5% e o p-valor do coeficiente de correlação = 0,065. Porém, o p-valor se encontra muito próximo do nível de significância estipulado. Através do GRÁFICO 4 de dispersão, podemos observar uma leve tendência linear positiva.

GRÁFICO 4- ESCORE MOTOR x ESTUDO DA MÃE
 Coeficiente de Correlação: 0,3302
 $p = 0,065$



Por fim, na TABELA 16 apresentamos a distribuição do escore motor segundo a idade no início do tratamento. Os casos de HPAP são aqueles que iniciaram o tratamento acima de 60 dias devido ao menor nível de fenilalanina sanguínea. Os casos de PKU que começaram o tratamento no primeiro mês apresentaram escore motor na média ou acima da média de desenvolvimento. Os dois casos de PKU abaixo da média iniciaram o tratamento no 2º mês de vida.

TABELA 16- DISTRIBUIÇÃO DO ESCORE MOTOR SEGUNDO IDADE NO INÍCIO DO TRATAMENTO.

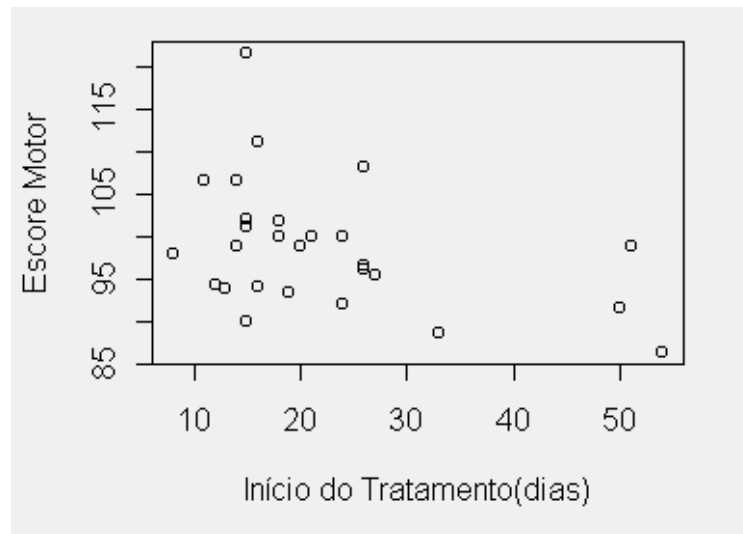
IDADE NO INÍCIO DO TRATAMENTO	ESCORE MOTOR						TOTAL	
	Baixo		Médio		Alto		n	%
	n	%	n	%	n	%		
8 a 30 dias	-	-	21	75,0	2	100,0	23	71,87
31 a 60 dias	2	100,0	2	7,1	-	-	4	12,5
Acima de 60 dias	-	-	5	17,9	-	-	5	15,63
Total	2	100,0	28	100,0	2	100,0	32	100,0

Para realizar esta correlação isolamos os cinco casos de HPAP que iniciaram o tratamento acima de 60 dias e aplicamos a análise entre as variáveis escore motor e precocidade do tratamento nos 27 casos de PKU (GRÁFICO 5), os quais iniciaram o tratamento até 60 dias.

O coeficiente de correlação encontrado na associação entre o escore motor e a idade no início do tratamento (dias) foi $r = (-) 0,405$, mostrando uma correlação inversa, ou seja, quanto menor a idade da criança no início do tratamento / maior o escore motor. Portanto, quanto mais precoce for o tratamento melhor o desempenho motor encontrado nas crianças PKU's. Considerando um nível de significância de 5% e o p-valor do coeficiente de correlação = 0,03, foi identificada significância estatística neste resultado.

Através do GRÁFICO 5 de dispersão, podemos observar uma leve tendência linear negativa, pois quanto menor o número de dias para o início do tratamento / maior o escore motor.

GRÁFICO 5- ESCORE MOTOR PKU x INÍCIO DO TRATAMENTO
Coeficiente de Correlação: (-) 0,405
 $p = 0,03$



Com o objetivo de estudar o comportamento do escore motor em função das outras variáveis e também prever estes valores utilizamos a Regressão Linear Múltipla. Através da regressão, concluímos que o modelo contendo todas as variáveis não é significativo para explicar e prever o comportamento da variável escore motor ao nível de 5% de significância. Utilizamos então, o Método Stepwise para selecionar o melhor modelo de regressão para explicar o comportamento da variável de interesse (escore motor) e concluímos que ao nível de significância de 5% devemos considerar:

1. apenas a variável anos de estudo do pai para compor este modelo preditivo, quando $n = 32$;
2. apenas a variável idade no início do tratamento para compor este modelo, quando $n = 27$.

Assim temos:

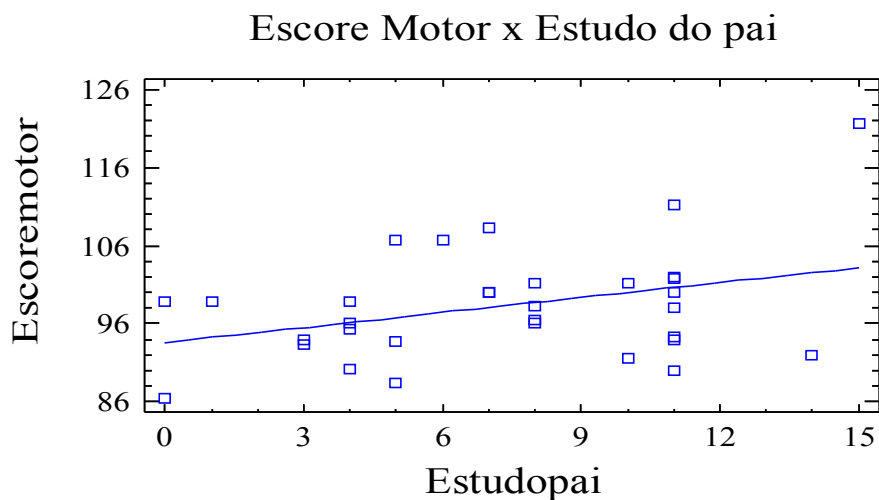
$$1. \text{Escore Motor} = \beta_0 + \beta_1(\text{Anos de estudo do pai})$$

	Estimação do Coeficiente	p-valor
Intercepto	93.6038	0,0000
Anos de estudo do pai	0.6388	0.0488

Substituindo os valores dos coeficientes, temos o seguinte modelo:

$$\text{Escore Motor} = 93.6038 + 0.6388 (\text{anos de estudo do pai})$$

GRÁFICO 6- ESCORE MOTOR x ANOS DE ESTUDO DO PAI



$$R^2 = 0,123307$$

$$p\text{-valor do ajuste do modelo} = 0,0488$$

Através do valor do R^2 e também do p-valor do ajuste do modelo podemos concluir que este é um ajuste significativo.

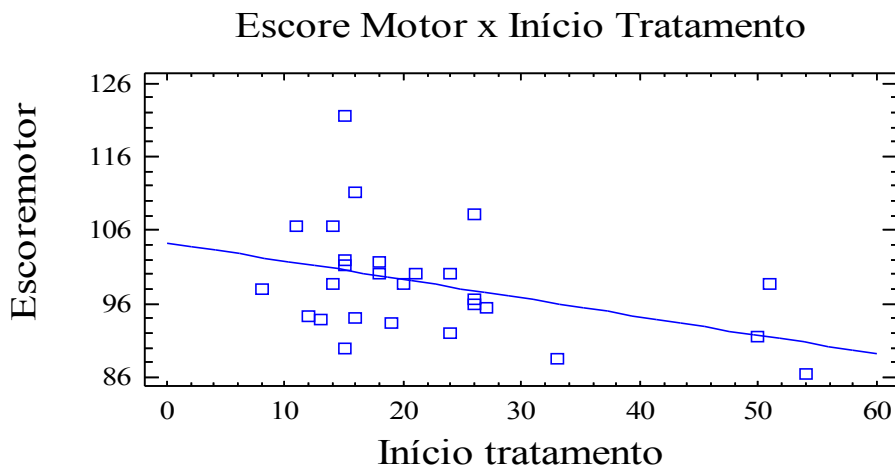
$$2. \text{Escore Motor} = \beta_0 + \beta_1 (\text{início do tratamento})$$

	Estimação do Coeficiente	p-valor
Intercepto	104.3269	0,0000
Início do tratamento	-0,2523	0.036

Substituindo os valores dos coeficientes, temos o seguinte modelo:

$$\text{Escore Motor} = 104.3269 - 0,2523 (\text{início do tratamento})$$

GRÁFICO 7- ESCORE MOTOR PKU x INÍCIO DO TRATAMENTO



$$R^2 = 0,1642$$

$$\text{p-valor do ajuste do modelo} = 0,03$$

Através do valor do R^2 e também do p-valor do ajuste do modelo podemos concluir que este é um ajuste significativo.

O ajuste com o número de dias do início do tratamento para os casos de PKU ($n = 27$) é mais significativo que o ajuste com a escolaridade do pai para os casos de PKU e de HPAP ($n = 32$).

Capítulo VI- DISCUSSÃO

O objetivo deste estudo foi avaliar os resultados da institucionalização de ações preventivas e de promoção à saúde para fenilcetonúricos no estado do Paraná, procurando contribuir com a avaliação do programa estadual de triagem neonatal para fenilcetonúricos, fornecer subsídios para a avaliação do trabalho de vigilância da saúde da criança PKU realizado pela FEPE e AFEH-PR e divulgar a fenilcetonúria como um problema de saúde pública.

No campo da saúde pública, a avaliação de serviços é área de extrema relevância, já que viabiliza escolhas de planejamento e possibilita um controle técnico e social dos serviços e programas prestados à sociedade (Deslandes, 1997).

A promoção de situações mais favoráveis à saúde do fenilcetonúrico, integrando as diversas dimensões do processo, num mesmo modelo de explicação e intervenção, sobretudo ambientais e sociais, faz parte de novas propostas terapêuticas no campo da prevenção neonatal.

Os conceitos de “chances de saúde” desenvolvidos por Kadt & Tasca (1993) podem ser aplicados na abordagem de uma criança PKU. **As “chances de saúde” ou a “esperança de saúde ao nascer” de uma criança fenilcetonúrica são aumentadas com o diagnóstico e tratamento precoce da doença.**

O Paraná tem hoje 110 fenilcetonúricos. Aqueles nascidos antes de 1987 apresentam comprometimento neurológico e também são atendidos no programa de triagem neonatal, mas freqüentam escolas ou instituições especiais. Os nascidos após esta data tiveram as suas “chances de saúde” aumentadas, em virtude da implantação da lei que obrigava a realização do “teste do pezinho”.

A partir de 1987, a cobertura do “teste do pezinho” veio aumentando progressivamente chegando em 2001 a 99 % dos recém-nascidos no estado.

Ao avaliarmos os resultados do programa de triagem neonatal para fenilcetonúria no Paraná com base na análise do desenvolvimento motor de 32 casos, verificamos a eficiência do tratamento em 93,75 % dos casos tratados precocemente. O nível médio de FAL sanguínea ficou com uma concentração ótima (2 - 7 mg / dl) em 84,37 % dos casos, e com uma concentração boa (abaixo de 10 mg

/ dl) em 12,5 % dos casos estudados. Apenas um caso (escore motor abaixo da média) ficou com concentração média de FAL acima de 10 mg / dl.

O início do tratamento ocorreu em 71,9 % dos casos estudados ainda no primeiro mês de vida da criança diagnosticada. Este fato traduz a agilidade dos atores envolvidos no processo da reconvocação para o segundo exame de confirmação diagnóstica. Mesmo com as dificuldades existentes neste processo, como por exemplo, problemas com endereços e em alguns casos desinteresse dos pais (Champoski et al., 2001) a triagem deve ocorrer obrigatoriamente até 28 dias do nascimento e o início do tratamento o mais precoce possível.

Em nosso grupo de estudo a pesquisa sócio-econômica revelou que a maioria das famílias (90,6 %) possuem renda familiar até 4 salários mínimo e 39,1 % dos pais possuem menos de 4 anos de estudo.

A adesão familiar ao tratamento dietético envolve diferentes aspectos sócio-econômicos que influenciam o desenvolvimento físico, emocional e social da criança. O perfil sócio-econômico deste grupo em estudo caracterizou diversas situações problemáticas que foram enfrentadas pela equipe de saúde do programa avaliado.

Variáveis importantes para a concretização do tratamento foram analisadas e correlacionadas com os resultados motores. O fato de não haver correlação em algumas destas associações determina que o programa do Paraná está superando algumas das dificuldades encontradas.

Precocidade do tratamento:

Em se tratando de um erro inato de metabolismo que gera lesão neurológica com a ingestão de quantidades não controladas de FAL, é fato que quanto mais precoce for o diagnóstico e o início do tratamento dietético, melhor será o desenvolvimento da criança.

A relação, encontrada neste estudo, entre o **escore motor e o início do tratamento** deixa evidente a necessidade primordial do programa de triagem neonatal para fenilcetonúria: concentrar seus esforços na busca ativa dos casos para garantir a adesão ao tratamento o mais cedo possível, podendo este ser considerado o tempo certo para iniciar a dieta especial. Esta relação mostra em que direção o

programa deve investir para melhoria dos resultados. Em uma linguagem estatística, a cada dia que a criança permanece sem tratamento o seu escore motor pode baixar 0,25 pontos.

Escolaridade dos pais:

A relação com **escore motor e anos de estudo do pai** deve ser considerada de forma semelhante com a relação escore motor e anos de estudo da mãe, ambas permanecendo com um p-valor limítrofe do grau de significância adotado.

A dificuldade da dieta balanceada e o preenchimento de um recordatório alimentar exige do(s) cuidador(es) da criança um certo nível de aprendizado de operações matemáticas básicas.

Em nosso estudo, pudemos perceber que existe correlação com um p-valor limítrofe do grau de significância entre a formação escolar dos pais de fenilcetonúricos e o desempenho motor avaliado. Quanto maior a escolaridade dos pais, melhor o escore motor.

Os dados sobre a escolaridade dos pais revelam que 39,1 % de pais apresentam apenas 4 anos de estudo. Estes dados são coerentes com os níveis de escolaridade no PR de 1996 a 1999 (IDB BRASIL, 2001). Faz-se necessária uma efetiva participação da equipe de profissionais da FEPE e AFEH-PR na busca de alternativas eficientes para enfrentar este problema e facilitar o desempenho dos pais no tratamento.

O controle médico e nutricional constante fornece orientações de cardápios balanceados de acordo com cada caso facilitando a prática diária da dieta e adesão adequada ao regime alimentar. Voluntários técnicos em panificação, em encontros sociais programados, produzem os alimentos discutindo detalhes culinários. Voluntárias como mães e avós que dominam o preparar dos alimentos especiais trocam receitas novas sempre condimentadas com muito amor e carinho*. A arte da culinária requer atenção diária, não somente, mas especialmente no caso da fenilcetonúria.

* Para o filósofo grego Platão, a educação “consiste em dar ao corpo e à alma toda perfeição de que são capazes”.

O jornal da AFEH-PR, publicado semestralmente e enviado gratuitamente para todos os associados, divulga receitas inéditas a cada nova edição.

No entanto, é necessário ressaltar que em um dos casos em que o escore motor ficou abaixo da normalidade, durante a entrevista foi apontada a dificuldade da pessoa responsável pela alimentação diária da criança (ausente nas reconsultas) em fazer as “continhas” do recordatório alimentar. Em outro caso, também com escore motor abaixo da normalidade, foram percebidos problemas de compreensão do pai na administração do tratamento, ausência da mãe nas consultas e inadequado preenchimento do recordatório alimentar.

Nestes casos, a correlação entre a formação escolar e o resultado do tratamento, foi margeada por condutas de uma estrutura familiar inadequada e não pode ser simplificada numa análise única. A baixa escolaridade veio acompanhada do desinteresse com o sucesso do tratamento, quer por conformismo com a situação patológica existente, quer pela incapacidade de gerar alternativas para a solução de problemas com a execução diária do tratamento. Nestes casos, talvez a baixa escolaridade já seja reflexa de uma conduta pessoal e familiar deficiente.

Renda familiar:

Os dados obtidos na AFEH-PR revelam que a maioria das famílias com filho(s) PKU(s) possuem baixo poder aquisitivo. Este fato aponta para a necessidade da participação do estado, na garantia da continuidade e melhoria do programa de saúde já existente. Esta é uma condição básica para as ações de prevenção e promoção da saúde serem desenvolvidas com sucesso.

Em nosso estudo, tivemos cerca de 90,6 % das famílias com renda até 4 salários mínimos. Nas entrevistas de algumas famílias ouvimos relatos dos pais com dificuldade em manter a alimentação dos outros filhos não fenilcetonúricos.

Dos 32 casos analisados cerca de 16 % residem em Curitiba e região metropolitana e 80% em outras 21 cidades do estado, o pequeno número de casos está distribuído pela longa extensão territorial do estado do Paraná.

A FEPE, ao identificar uma família com dificuldade financeira oferece gratuitamente o composto de aminoácidos livres (“leite especial”) após o primeiro ano

de vida (no primeiro ano o “leite” é subsidiado pelo governo do estado). O atendimento especial feito por uma equipe multidisciplinar de saúde (neurologista, endócrino-pediatra, nutricionista, psicóloga e assistente social) juntamente com a realização dos exames laboratoriais de controle faz parte do programa. A AFEH-PR solicita apoio da prefeitura da cidade de origem do fenilcetonúrico que se responsabiliza pelo transporte do paciente para as consultas programadas e periódicas em Curitiba e fornece uma cesta básica mensal de alimentos especiais. Quando a assistência social da prefeitura é atuante consegue do comércio local auxílio semanal de frutas e verduras. Além disto, quando a condição financeira familiar é muito precária, consegue-se também uma cesta básica de alimentos comuns para os outros membros da família.

Em alguns poucos casos, esta prática extra-setorial requer uma atuação política mais rigorosa para que possa ser efetiva. As parcerias que viabilizam a continuidade das atividades do programa também são concretizadas com o setor privado.

Lei e cidadania:

Os aspectos legais, neste caso, são a base da discussão e retratam uma vontade política que influenciou de forma decisiva a vida de “quase” todos os fenilcetonúricos diagnosticados após a legalização do teste do pezinho.

A obrigatoriedade do “teste do pezinho” é regulamentada em nosso estado desde 1987. Um rastreamento realizado pela FEPE em instituições com clientela deficiente mental identificou dois casos de PKU nascidos em 1991 e 1996 já apresentando comprometimento neurológico. Temos ainda nascimentos de crianças PKU não identificados devido a não realização do teste do pezinho. A distância entre teoria e prática, entre lei e o seu perfeito cumprimento, tem uma longa caminhada construída social e historicamente. Percebe-se aqui, a necessidade de uma ação informativa e educativa, para que a população possa ser agente transformadora e promotora de saúde na área da triagem neonatal, especialmente no caso da fenilcetonúria.

As idéias de cidadania e democracia caminham juntas consolidando seus compromissos com a universalidade e equidade ganhando dimensão política. A participação de cada indivíduo no exercício da cidadania exigindo a realização do teste do pezinho, vem colaborar com o estado responsável pela garantia do cumprimento da lei, podendo evitar em alguns casos, as temíveis e terríveis falhas do sistema que trazem danos para a saúde da criança PKU.

A complexidade da construção do nosso atual sistema de saúde - O SUS - é muito bem apresentada e discutida por Mendes (1996). Discutir este sistema não é a pretensão deste estudo, mas entendemos que como modelo de saúde vigente o SUS margeia quaisquer discussões de práticas de saúde. Este sistema, visto como um processo social de construção da saúde, é também um espaço social de construção de cidadania. Cidadão é quem participa das decisões que regem a vida social, seja conformando-a, fazendo suas leis, seja materializando-a, executando as leis. A cidadania não é dada, como também nunca está acabada, pois constitui processo em permanente construção no cotidiano social (Mendes, 1996). Esta interpretação está relacionada ao discurso da prevenção e promoção em saúde que necessita da participação popular. Este, sem dúvida é o grande desafio que, no caso da fenilcetonúria, não será resolvido em curto prazo.

A própria institucionalização de programas e também de associações de saúde que trabalham com doenças pouco freqüentes na população, é caracterizada por uma ação cidadã por meio de interesses particulares ou comunitários. Assim foi o início e continua sendo a existência do programa de triagem neonatal do Paraná.

As experiências mais bem sucedidas, neste sentido, são aquelas que tiveram amparo na mobilização popular desde a sua criação. Muitos dos profissionais envolvidos compartilham de cooperação social através de uma cidadania ativa e responsável por vivenciarem problemas de doenças genéticas raras em crianças da sua própria família.

A questão do “leite especial”:

O composto de aminoácidos livres - mais conhecido como “leite especial” do PKU - é importado da Alemanha e fornecido gratuitamente pelo governo do estado

do Paraná somente no primeiro ano de vida da criança fenilcetonúrica. Este fato deve ser abordado como uma questão já superada. Os pressupostos que levaram a implementação da lei nestes moldes são de difícil compreensão. Se o estado estender a oferta do leite gratuito até a vida adulta do PKU, o programa do Paraná poderá atender também aquelas crianças que atualmente estão em tratamento na APAE de São Paulo, facilitando o acesso ao tratamento para todos os PKU paranaenses.

“A Saúde é mais velha que a história, não fosse ela quem nos traria de tão remotas origens até a civilização?!”

A instituição da Saúde Pública sucede, todavia, somente após a consciência dos homens de que aos governos cabe cuidar deste bem maior” (Raggio, 2001).

O composto de aminoácidos livres possui odor e paladar desagradáveis, além de ser dispendioso devido à importação. Para melhorar a qualidade de vida dos fenilcetonúricos e reduzir os gastos públicos com a sua aquisição, deve-se incentivar a indústria de alimentos no investimento em pesquisa para o desenvolvimento da tecnologia necessária para a produção nacional do “leite especial” e de outros alimentos básicos, como também para a criação de novos produtos industrializados de melhor aceitação e fácil aquisição.

O trigo e macarrão são produzidos em São Paulo. Com o trigo a FEPE produz o pão, bolachas e bolos, os quais são repassados pela AFEH-PR para todo o Brasil.

O agir comunicativo e a educação popular em saúde:

A baixa frequência da doença vem acompanhada do total e compreensível desconhecimento da população, até mesmo dos profissionais da área da saúde. Este desconhecimento, em certos casos, pode tornar-se uma barreira na vida de um PKU e comprometer o bom andamento do tratamento.

Para concretizar as ações de saúde de um programa de triagem neonatal, não basta o diagnóstico precoce da doença, o acesso ao tratamento adequado do doente

e a vigilância do seu estado de saúde. No cenário atual da integralidade* (visão interdisciplinar da promoção, prevenção e recuperação da saúde), é preciso educar os sujeitos envolvidos, para torná-los participantes e atuantes neste processo coletivo. Estes fatores, quando vistos de forma isolada, podem somente prevenir as seqüelas da doença. Quando analisados de forma interativa, permeabilizando um processo educativo em saúde, promovem a tão desejada qualidade de vida ao fenilcetonúrico.

O processo educacional envolve práticas com indivíduos, famílias, grupos, organizações e comunidades inseridos em um amplo sistema social. A intenção é a generalização do conhecimento em saúde, a exploração de opções de comportamento e mudanças, e escolhas de ações livres e aceitáveis para aquele efeito. A educação em saúde é o campo de prática e conhecimento que se ocupa com a ligação entre a ação de saúde e o pensar e fazer do dia a dia da população.

“Os homens se educam entre si, mediatizados pelo mundo” (Sophia, 2001). Na apresentação do tema educação popular, a mesma autora nos coloca que hoje os epidemiologistas não duvidam mais que a incidência de doenças, a expectativa da saúde e a esperança de vida são pouco influenciadas pelos hospitais, pelo contrário, os fatores que decidem entre vida, saúde e morte estão predominantemente fora dos hospitais. Esta questão também foi amplamente debatida no V Congresso Brasileiro de Epidemiologia - EPI 2002, realizado em Curitiba e cujo tema foi a Epidemiologia na Promoção da Saúde. O termo popular foi incorporado à educação e representa o diálogo com os sujeitos sociais envolvidos em um amplo universo de práticas em saúde. A educação popular é um instrumento fundamental na área da saúde.

No programa de triagem neonatal do Paraná, os profissionais envolvidos com o atendimento ao fenilcetonúrico se dispõem freqüentemente para a realização de palestras, participações em encontros e eventos realizados nas cidades de origem dos casos diagnosticados. Estas atividades educativas que debatem e divulgam conhecimentos acerca do programa e das patologias por ele atendidas são realizadas mediante solicitação da comunidade, ou face à necessidade de algum caso novo. O conteúdo destas apresentações varia de acordo com os objetivos a que

*“A Lei Orgânica da Saúde estabelece como um dos princípios do SUS a integralidade da assistência, entendida como ‘um conjunto articulado e contínuo de ações e serviços preventivos e curativos, individuais e coletivos, exigidos para cada caso em todos os níveis de complexidade do sistema’” (Sophia, 2001).

se propõe. Muitas vezes, aspectos políticos são discutidos com o intuito de aumentar a abrangência do programa e incrementar apoio de outros setores. Colaboram também com a formação de alunos de diferentes cursos atendendo a comunidade acadêmica interessada, divulgando e trocando conhecimentos e informações.

A AFEH-PR, anualmente, no mês de seu aniversário promove um encontro festivo com diferentes atividades. São realizadas palestras com profissionais da saúde envolvidos com a triagem neonatal. São apresentados depoimentos de mães, pais ou voluntários. Para as mães são desenvolvidas atividades práticas em cozinha com trocas de experiências culinárias e novas receitas. As crianças se divertem com jogos e brincadeiras. São oferecidos lanches e o almoço com alimentos especiais para todos os convidados. No encontro de 2002, houve a participação de pessoas que vieram de outros estados brasileiros. Também, aproveitando a oportunidade, foi produzida uma fita de vídeo institucional com caráter educativo.

A educação em saúde enfatiza poder e autonomia. A construção de processos de participação popular como uma prática social de organização da vida cotidiana amplia a participação da população no acesso e gestão de bens e serviços públicos. Nessa formulação, a educação em saúde apresenta-se como demanda pública em relação ao estado. Nas relações entre usuários e profissionais (serviços), cidadãos e autoridades (políticas), sempre há um processo de aprendizagem que envolve cuidados específicos para tratar os problemas de saúde, bem como definições de responsabilidades dos indivíduos, das famílias, das empresas e dos governos diante desses problemas e suas determinações.

A educação em saúde também forma condutas. Ela não deve ser vista apenas como um meio capaz de modificar, de cima para baixo, comportamentos da população na esfera individual. O saber oriundo da clínica e da formação acadêmica, por si só, não é suficiente para transmitir informações aos usuários dos serviços quando pensamos em educação popular. Problemas individuais de saúde recebem influência e determinam mudanças na coletividade, sendo condicionados pelo modo como a sociedade está organizada. O processo de aprendizagem é uma via de mão dupla.

A participação da equipe de saúde deve ser comprometida com os resultados do programa e uma das suas ferramentas é a comunicação em saúde. Comunicar, negociar, motivar e criar ambientes próprios a um agir cooperativo, baseado em compromissos legítimos deve fazer parte da prática diária e das ações com busca de resultados. Sendo inegável que uma prática participativa conseguida por ações comunicativas dos atores envolvidos são decisivas para o sucesso do tratamento.

A atuação ágil da equipe responsável pelo diagnóstico e início do tratamento garante os resultados positivos. Neste estudo, houve relação significativa entre a precocidade do tratamento e o escore motor dos 27 casos que começaram o tratamento até 60 dias após o nascimento.

O tratamento que a criança deve submeter-se é específico e exige mudanças radicais nos hábitos alimentares, modificando o cotidiano da família e necessitando do apoio da comunidade para que a vida social não sofra restrições. É importante que os familiares e amigos conheçam um pouco do assunto, evitando comentários sobre a restrição dos alimentos ingeridos pelo fenilcetonúrico e para ofertar alimentos com baixo teor de fenilalanina. Na inexistência de tais produtos, evitar lanches e refeições. Deste modo, todos colaboram para o equilíbrio emocional da criança e o sucesso do tratamento.

Intersetorialidade e o apoio familiar:

A carta de Ottawa aponta para um modelo mais amplo e complexo que incorpora como determinantes da saúde os fatores ambientais, sociais, políticos, econômicos, comportamentais, biológicos e médicos. Reconhece que as decisões políticas extra-setoriais têm uma contribuição crucial para a saúde e que a comunidade pode e deve desempenhar um papel fundamental nas ações sanitárias que podem reorientar os serviços de saúde. A noção de políticas saudáveis identifica esforços teóricos e empíricos de renovação progressista da saúde coletiva. A promoção em saúde tende a apontar na direção de novas estratégias que colocam a saúde na sua verdadeira dimensão intersetorial, tendo como eixo a qualidade de vida (Carvalho, 1996).

Almeida Filho (2000), ao atualizar um debate aberto sobre a intersectorialidade, transdisciplinaridade e saúde coletiva afirma que a transdisciplinaridade aplicada à transformação da realidade da saúde é articuladora de propostas alternativas de intersectorialidade.

Aqui se apresenta mais um desafio da gestão pública: a intersectorialidade (Inojosa & Junqueira, 1997). Um modelo fundamentado na perspectiva da ação setorial e orientado para a promoção do desenvolvimento social envolve riscos e potencialidades. O compromisso da equipe requer atividades diversificadas, algumas vezes inesperadas e de difícil planejamento que deve atender às necessidades de cada caso. Esta é a arte do agir da equipe em saúde com competência, responsabilidade e dignidade que potencializa resultados.

A proposta da equipe multidisciplinar da FEPE está modelada em um plano de atuação intersectorial que mobiliza os recursos humanos e materiais necessários para a qualidade de vida do PKU, e porque não dizer que o compromisso é com a qualidade de vida da **“família fenilcetonúrica”**.

Uma família estruturada permite o desenvolvimento saudável de toda criança, mas especialmente no caso da fenilcetonúria, a atuação familiar é necessária para salvar a criança da excepcionalidade.

Ajudando a família a viver e prosperar ela torna-se mais forte e beneficia cada um e a própria sociedade. E por isso é importante que seja garantida a cada núcleo familiar, entre outras coisas, adequada segurança econômica, social, educativa e cultural, para que a família possa cumprir as tarefas que lhe dizem respeito. As relações do estado com estas famílias específicas tutelam a promoção daqueles valores relacionados à qualidade de vida a uma criança PKU.

A AFEH-PR em parceria com as prefeituras municipais (secretarias de saúde), universidades e voluntários procura apoiar a família da criança, estruturando-a em seus aspectos psicológicos, sociais e econômicos. Contribui com a família, ajudando na inserção da criança fenilcetonúrica em seu ambiente social e comunitário, aceitando-a com seus limites na ingestão dos alimentos, mas, reconhecendo-a como uma criança saudável e feliz sem restrições nas brincadeiras, esportes e práticas comuns da sua idade. Em especial, é muito importante o apoio à mãe. Uma mãe

dedicada é imprescindível para a rotina do tratamento dietético e o sucesso pode ser facilmente percebido nos resultados obtidos.

Em três dos casos estudados, dois com escore motor abaixo da normalidade e outro limítrofe do nível inferior de normalidade, constatamos uma dinâmica familiar deficiente. Não existe boa regularidade na frequência das consultas e apenas uma pessoa da família (pai) comparece nas consultas médicas e nutricionais. Mesmo após inúmeras solicitações e oferta de condições facilitadoras, os responsáveis por estas crianças não freqüentam as atividades sociais e educativas programadas anualmente pela AFEH-PR. Considerando o grupo dos dois casos, situados abaixo do nível de desenvolvimento esperado para a sua idade, constatamos problemas com a estrutura e dinâmica familiar em sua totalidade. Portanto, podemos colocar a família como esteio e base para o sucesso do tratamento dietético em crianças com fenilcetonúria.

Capítulo VII- CONCLUSÕES

A fenilcetonúria pode ser tratada com base em regime alimentar. O diagnóstico precoce e a implementação adequada da dieta permitem o desenvolvimento motor normal de uma criança fenilcetonúrica. O diagnóstico tardio ou a não adesão ao tratamento compromete aspectos motores do desenvolvimento do fenilcetonúrico.

O programa de triagem neonatal do Paraná assegurou um desenvolvimento das atividades motoras grossas dentro da normalidade esperada em 96,7 % das crianças fenilcetonúricas diagnosticadas e atendidas precocemente. Quando existe intervenção em tempo certo, previnem-se as seqüelas da doença e promovem-se condições facilitadoras de uma vida com qualidade para uma criança com PKU.

Na análise dos resultados deste estudo, usando o coeficiente de correlação de Pearson, não foi identificada relação importante entre o escore motor e o nível médio de FAL sanguínea pré e pós-tratamento. O regime alimentar é prescrito de acordo com o metabolismo de cada criança e os níveis de concentração de FAL sanguínea não interferem diretamente no desenvolvimento motor quando em níveis terapêuticos. Estes níveis devem ser mantidos em ótima (2-7 mg / dl) ou boa (menor que 10 mg / dl) concentração de FAL para a normalidade do desenvolvimento motor.

A importação em dólares do “leite especial” da Alemanha obriga a participação do estado no programa de saúde pública na área da fenilcetonúria. A extensão da lei estadual permitirá o atendimento dos casos de fenilcetonúria que hoje ainda são atendidos na APAE de São Paulo, desafogando este serviço e responsabilizando-se pelos residentes no estado. Não houve relação significativa estatisticamente entre o escore motor e a renda familiar nos casos estudados. Este fato determina a importância do suporte social prestado às famílias atendidas pelo programa estadual avaliado.

A relação existente entre o escore motor e a escolaridade dos pais determina que a equipe multidisciplinar esteja atenta para aqueles casos onde os pais possuem poucos anos de estudo. Os esforços já concentrados nesta área devem ser mantidos e aperfeiçoados.

O significado importante encontrado na relação entre o escore motor e o início do tratamento aponta onde devem ser investidos os recursos humanos e materiais para o desenvolvimento do programa estadual avaliado. Os resultados positivos alcançados pelo programa do Paraná são influenciados de modo marcante por esta relação. Aproximadamente 85 % das crianças estudadas iniciaram o tratamento no primeiro mês de vida. Isto deixa evidente a agilidade da equipe na busca ativa dos casos.

É fundamental o funcionamento de um sistema integrado complexo e multidisciplinar, que se inicia pela coleta do exame no período adequado por um procedimento correto, inclui o transporte, a análise laboratorial, e fornece o resultado em um tempo razoável, permitindo a localização (busca ativa) e contato com as famílias dos casos com resultado alterado para a confirmação diagnóstica e o manejo dos casos em tempo hábil (Souza et al., 2002).

A avaliação do desenvolvimento motor contribui para a identificação dos resultados do tratamento nutricional, principalmente em crianças de baixa idade, onde testes psicomotores mais específicos são de difícil realização.

A inclusão do profissional fisioterapeuta na equipe multidisciplinar com o objetivo de avaliar o desenvolvimento motor das crianças PKU contribui com o diagnóstico das alterações da motricidade.

São necessárias avaliações de resultados em programas de triagem realizadas por profissionais que não façam parte da equipe de tratamento. A apresentação dos resultados pode ser usada como argumento para facilitar a adesão dos casos novos. Estudos como este que divulgam ações e resultados do trabalho de programas de saúde pública na área da triagem neonatal podem oferecer contribuições que aumentem a sua própria credibilidade e garantam a adesão imediata ao tratamento. Isto é fundamental, especialmente no programa para fenilcetonúricos, os quais devem começar o tratamento antes de qualquer alteração clínica aparente.

A transparência da totalidade dos resultados assegura a continuidade do programa que se quis avaliar e permite a discussão das falhas e acertos encontrados. Deste modo, revê condutas para a obtenção dos resultados positivos e

concentra esforços nesta direção. O início do tratamento o mais precocemente possível modifica o curso natural da doença e garante o sucesso do tratamento.

Os resultados desta avaliação devem ser discutidos com todos os membros da equipe de saúde, como também com todos os outros atores que participam do processo do programa avaliado.

A estrutura familiar é a base para o desenvolvimento de uma criança fenilcetonúrica. **É imprescindível a dedicação diária de pais amorosos.** A efetivação dos resultados é conseguida com o pleno desenvolvimento das habilidades emocionais, cognitivas e motoras da criança.

Esta avaliação de resultados aponta para a necessidade da continuidade do programa estadual, destacando a sua real importância - eficácia - e uma relação custo-benefício - eficiência - favorável à população paranaense. A sua contribuição nacional na oferta e disponibilização dos alimentos especiais determina, ainda mais, o seu reconhecimento.

Os serviços de saúde, responsáveis por Programas de Triagem Neonatal, ao realizarem o diagnóstico precoce continuarão sendo paradigmas na área da prevenção de doenças, especialmente no caso da fenilcetonúria.

Para prevenir as seqüelas da doença é fundamental a participação efetiva do estado e da sociedade em programas que promovam saúde e qualidade de vida à criança fenilcetonúrica.

O escore motor é um indicador que pode ser usado na análise parcial dos resultados de um programa de triagem neonatal.

A compreensão de que a triagem neonatal vai muito além do teste diagnóstico é condição sem qual não há o alcance efetivo dos resultados esperados para o desenvolvimento normal destas crianças.

REFERÊNCIAS

01. ACOSTA, P. B., 1996. Recommendations for protein and energy intakes by patients with phenylketonuria. *Eur J Pediatr*, 155 Suppl 1: S121-4.
02. AFEH-PR (Associação dos Fenilcetinúricos e Homocistinúricos do Paraná), 2001. *Cadastro de pacientes no Estado do Paraná*. Curitiba: Av. Lothário Meissner, 836 Jardim Botânico, FEPE-PR.
03. AKERMAN, M. & NADANOVSKY, P., 1992. Avaliação dos Serviços de Saúde – Avaliar o Quê? *Cadernos de Saúde Pública*, Rio de Janeiro, 8 (4): 361-365, out / dez.
04. BOYCE, W. F.; GOWLAND, C; HARDY, S.; ROSENBAUM, P. L.; LANE, M.; PLEWS, N.; GOLDSMITH, C. & RUSSEL, D. J., 1991. Development of a quality-of-movement measure for children with cerebral palsy. *Physical Therapy*, 71 (n11): 820-833.
05. BRANDALIZE, N. M. M., 2001. 02. AFEH-PR (Associação dos Fenilcetinúricos e Homocistinúricos do Paraná). *Nossa meta. Histórico*. 07 Julho 2001 < <http://www.afeh.org.br> >
06. BRENTON, D. P. & PIETZ, J., 2000. Adult care in phenylketonuria and hyperphenylalaninaemia: the relevance of neurological abnormalities. *Eur J pediatr*, 159 [Suppl 2]: 114-120.
07. BROOK, C. G. D., 1999. Aiming for perfection: Outcome of fetal and neonatal medicine. *The Lancet*, __: 25-27.
08. BURGARD, P.; LINK, R. & SCHWEITZER-KRANTZ, S., 2000. Preface. *European Journal of Pediatrics*, 156 (2): 69.
09. BURTIS, C. A. & ASHWOOD, E. R., 1998. *Tietz - Fundamentos de Química Clínica*. 4ª ed., Rio de Janeiro: Guanabara Koogan.
10. BUSS, P. M., 2000. Promoção da saúde e qualidade de vida. ABRASCO. *Ciência & Saúde Coletiva*, 5 (1): 163-177.
11. CARVALHO, A. I., 1996. Da Saúde Pública às Políticas Saudáveis - Saúde e Cidadania na Pós-modernidade. *Ciência & Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro, 1(1): 104-121.
12. CASTIEL, L. D., 1986. Considerações acerca da utilização da Epidemiologia na avaliação dos sistemas de saúde. *Cadernos de Saúde Pública*, 2(2): 184-190.

13. CHAMPOSKI, A.; RIBEIRO, C. N.; SILVA, M.T.G., 2001. Dificuldades encontradas pelo serviço social nas questões referentes às reconvocações para o “teste do pezinho”. In: 1º Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal, *Resumos*, p. 24. Curitiba: Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal.
14. CONTANDRIOPOULOS, A. P.; CHAMPAGNE, F.; DENIS, J-L. & PINEAULT, R., 2000. A Avaliação na Área da Saúde: conceitos e métodos. In: *Avaliação em Saúde. Dos Modelos Concentuais à Prática na Análise da Implantação de Programas* (Z. M. de A. Hartz, org.), pp. 29-47, Rio de Janeiro: Editora Fiocruz.
15. COTRAN, R. S.; KUMAR, V.; ROBBINS, S. L. & SCHO, F.J., 1994. *Robbins. Patologia Estrutural e Funcional*. 5ª ed., Rio de Janeiro: Guanabara Koogan.
16. CTN-RS (Centro De Triagem Neonatal), 2001. *O Teste do Pezinho*. 21 Junho 2001
< <http://www.ctn.com.br> >
17. CZERESNIA, D., 1999. The Concept of Health and the Diference Between Promotion and Prevention. *Cadernos de Saúde Pública*, 15 (4): 701-710.
18. DENIS, J-L. & CHAMPAGNE, F., 2000. Análise da implantação. In: *Avaliação em Saúde. Dos Modelos Concentuais à Prática na Análise da Implantação de Programas* (Z. M. de A. Hartz, org.), pp. 49-88, Rio de Janeiro: Editora Fiocruz.
19. DESLANDES, S. F., 1997. Concepções em pesquisa social: articulações com o campo da avaliação em serviços de saúde. *Cadernos de Saúde Pública*, 13(1): 103-107.
20. DEVER, G. E. A., _____. *A Epidemiologia na Administração dos Serviços de Saúde*. São Paulo: Livraria Pioneira e Editora.
21. DONABEDIAN, A., 1977. Evaluating the quality of medical care. In: *Medical Peer Review: Theory and Practice* (P. Y. Ertel & M. G. Aldridge), pp. 50-75, Saint Louis: Ed. The C. V. Mosby Company.
22. ECKERT, H. M., 1993. *Desenvolvimento Motor*. 3ª ed. São Paulo: Manole.
23. FEPE (Fundação Ecumênica De Proteção Ao Excepcional), 2001. Centro de Pesquisa. *Histórico*, 07 Julho 2001.
< <http://www.fepe.org.br> >
24. FERREIRA, A. B. H., 1986. *Novo Dicionário da Língua Portuguesa*. Rio de Janeiro: Nova Fronteira.
25. FISH, R. O., 2000. Comments on diet and compliance in phenylketonuria. *Eur J Pediatr*, 159 [Suppl 2]: 142-144.

26. FRANÇA, S. N., 2001. FEPE (Fundação Ecumênica De Proteção Ao Excepcional), 2001. Centro de Pesquisa. *Informações médicas*, 07 Julho 2001. < <http://www.fepe.org.br> >
27. GOLDBECK, A. S.; MOREIRA, M. D. G.; BENVENUTI, M.; SGHUCH, C. ELIAS, M.; ALVES, L. O. & ALMIRANTE, G. T., 2001. Análise de quatro anos em triagem neonatal para hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria na população SUS dependente do estado do Rio Grande do Sul. In: 1º Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal, *Resumos*, p. 9. Curitiba: Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal.
28. GOMES, M., 2000. Gross motor milestones in children treated early for phenylketonuria. *Journal of Intellectual Disability Research*, 44 (3 & 4): 297.
29. GRUÑEIRO de PAPENDIECK, L.; PRIETO, L.; CHIESA, A. & BERGADÁ, C., 1998. Prevención sdaria de errores congênitos Del metabolism: pesquisa neonatal. *Bol. Acad. Nac. Med. B. Aires*, 76(2): 477-497.
30. HALL, D., 2000. Community paediatrics and public health: talking stock for the next millennium. *Archives of Disease in Childhood*, 82 (1): 2-4.
31. HARRIS, R., 1991. Medical genetics. *British Medical Journal*, 303 (n6808): 977(3).
32. HARTZ, Z. M. de A., 1999. Avaliação dos programas de saúde: perspectivas teórico metodológicas e políticas institucionais. *Ciência & Saúde Coletiva*, 4(2): 341-353.
33. HENNEKENS, C. H. & BURNING, J. C., 1987. *Epidemiology in Medicine*. Boston: Little - Brown.
34. HUTTENLOCHER, P. R., 2000. The neuropathology of phenylketonuria: human and animal studies. *Eur J Pediatr*, 159 [Suppl 2]: 102-106.
35. IDB BRASIL, 2001. Indicadores e dados básicos para a saúde. Rede Interagencial de informações para a saúde – RIPSa. *Indicadores demográficos*, 22 de maio de 2002. < <http://www.datasus.gov.br> >
36. INOJOSA, R. M., 1998. Intersetorialidade e a configuração de um novo paradigma organizacional. *Rev. Adm. Pública*, 32 (2): 35-48.
37. INOJOSA, R. M. & JUNQUEIRA, L. A. P., 1997. O setor saúde e o desafio da intersectorialidade. *Cad. FUNDAP*, (21): 156-164.
38. JORNAL DA FEPE, 2001. Teste do Pezinho pesquisa mais duas doenças. *Jornal da FEPE*, Curitiba, set.,(5), p. 4.

39. KARGER, B., 1996. Central nervous system effects in individuals with phenylketonuria. *Developmental Brain Dysfunction*, 9 (4): 165-179.
40. KNOBLOCH, H. & PASSAMANICK, B., 1990. *Gesell e Amatruda. Diagnóstico do desenvolvimento. Avaliação e tratamento do desenvolvimento neuropsicológico no lactente e na criança pequena – o normal e o patológico*. Rio de Janeiro – São Paulo: Atheneu.
41. KOCH, R., 2001. Fenilcetonúria: Tratamento. In: 1º Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal. *Conferência*, Curitiba: Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal.
42. LAGRECA, M. C. T. P., 2001. Fenilcetonúria: relato de caso. In: 1º Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal, *Resumos*, p.31. Curitiba: Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal.
43. LEAVELL, H. & CLARK, E., 1976. *Gurney. Medicina Preventiva*. São Paulo: McGraw-Hill.
44. LEFÈVRE, F. & LEFÈVRE, A. M. C., 2000. *DSC Passo a Passo*, 24 abril 2001.
< <http://www.fsp.usp.br> >
45. LEHNINGER, A. L.; NELSON, D. L. & COX, M.M., 1995. *Princípios de Bioquímica*. 2ª ed. São Paulo: Sarvier.
46. LOHR, J. T., 1999. Phenylketonuria. In: *Gale Encyclopedia of Medicine*, Edition 1, p. 2235. 18 jul. 2001
< <http://200.219.29.133/uepg/> >
47. MACDONALD, A., 2000. Diet and compliance in phenylketonuria. *Eur J Pediatr*, 159 [Suppl 2]: 136-141.
48. MARTINS, H. P., 1996. Fenilcetonúria. *Rev. Inst. Adolfo Lutz*, 56 (1): 47-52.
49. MEYERHOF, P. G. & GUSMAN, S., 2000. *Apostila do Curso de medição da Função Motora Grossa – GMFM (Gross Motor Function Measure)*. São Paulo: Reabilitação Especializada, Março 2000.
50. MINAYO, M. C. de S.; HARTZ, Z. M. de A. & BUSS, P. M., 2000. Qualidade de vida e saúde: um debate necessário. ABRASCO. *Ciência & Saúde Coletiva*, 5 (1): 7-18.
51. MIRA, N. V. M. de. & MARQUEZ, U. M. L., 1999. Importância do diagnóstico e tratamento da fenilcetonúria. *Revista de Saúde Pública*, 34: 1-19.
52. O'DONNELL, M. P. & HARRIS, J. S., 1994. *Health Promotion in the Workplace*. 2ª ed. New York: Delmar Publishers Inc.

53. PELAEZ, J. M.; VÔOS, S. M. & DOMINGUES, M. T., 2001. FEPE (Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional). Centro de Pesquisa. *Estudo sobre um novo tipo de tratamento para Fenilcetonúria*, 07 Julho 2001.
< <http://www.fepe.org.br> >
54. PRINCE, A. P., 1997. Treatment products and approaches for phenylketonuria: improved palatability and flexibility demonstrate safety, efficacy and acceptance in US clinical trials. *J Inherit Metab Dis*, 20: 486-498.
55. RAGGIO, Armando, 2002. Secretaria de Estado da Saúde. *Em nome da Saúde Pública*, 23 de maio de 2002.
< <http://www.saude.pr.gov.br> >
56. RATTO, K.; BRASIL, C.; BOARETTO, M.; GOMES, M. & URQUIZA, H., 2000. Programa de triagem neonatal na cidade do Rio de Janeiro: O teste do pezinho. In: VI Congresso Brasileiro De Saúde Coletiva, *Resumos*, p. 358. Salvador: ABRASCO.
57. RUSSELL, D. J.; AVERY, L. M.; ROSENBAUM, P. L.; RAINA, P. S.; WALTER, S. D. & PALISANO, R.J., 2000. Improved Scaling of the Gross Motor Function Measure for Children With Cerebral Palsy: Evidence of Reliability and Validity. *Physical Therapy*, 80(9): 873.
58. RUSSELL, D. J.; ROSENBAUM, P. L.; LANE, M.; GOWLAND, C.; GOLDSMITH, C.H. BOYCE, W. F. & PLEWS, N., 1994. Training users in the Groos Motor Function Measure: methodological and practice issues. *Physical Therapy*, 74(n7): 27(7).
59. SANTOS, H. M. P. G.; VARGAS, P. R. & CARVALHO, T. M., 2001. Criação do programa nacional de triagem neonatal na rede pública - Brasil. In: 1º Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal, *Resumos*, p. 20. Curitiba: Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal.
60. SCHMIDT, B. J.; DIAMANT, A. & KRYNSKI, S., 1981. Hiperfenilalaninemias e Fenilcetonúria: Programas de Seleção em Massa. *J. Ped.*, 51(4): 254-260.
61. SCHMIDT, B. J.; MARTINS, A. M.; FISBERG, R. V.; MÜLLER, R.; ANDRADE ADELL, A. C. & SUBERO, E. M., 1987. Fenilcetonúria: aspectos clínicos y terapéuticos. *Pediatr. Día*, 3(5): __.
62. SCHWEITZER-KRANTZ, S. & BURGARD, P., 2000. Survey of national guidelines for the treatment of phenylketonuria. *Eur J Pediatr*, 159 [Suppl 2]: 70-73.
63. SESA / ISEP / CIDS, 2002. Departamento de Sistemas de Informação em Saúde. *Sistema de informações sobre nascidos vivos - SINASC*, 23 de maio de 2002.
< <http://www.saude.pr.gov.br> >

64. SILVA, L. M. V. da. & FORMIGLI, V. L. A., 1994. Avaliação em Saúde: Limites e Perspectivas. *Cadernos de Saúde Pública*, 10(1): 80-91.
65. SIMNETT, I., 1997. *Managing health Promotion. Developing health Organizations and Communities*. 3ª ed. New York: Wiley.
66. SINAI, L. N.; KIM, S. C.; CASEY, R. & PINTO-MARTIN, J.A., 1995. Phenylketonuria Screening: Effect of Early Newborn Discharge. *Pediatrics*, 96(4): 605 – 608.
67. SOARES, J. F. & SIQUEIRA, A. L., 1999. *Introdução à Estatística Médica*. Belo Horizonte: Departamento de Estatística – UFMG.
68. SOPHIA, Daniela, 2001. Educação Popular em Saúde. *RADIS. Reunião, Análise e Difusão de Informação sobre Saúde*, (21): 4-6.
69. SOUZA, C. F. M.; SCHWARTZ, I. V. & GIUGLIANI, R., 2002. Triagem neonatal de distúrbios metabólicos. *ABRASCO. Ciência & Saúde Coletiva*, 7(1): 129-137.
70. STODDARD, J. J. & FARREL, P., 1997. M. State-to-State variations in newborn screening policies. *Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine*, 151(n6): 561(4).
71. STROZZI, J. B., 1997. *SUS PENSE. Uma reflexão epidemiológica sobre o SUS e outras aplicações acadêmicas*. Londrina: CEBES.
72. TEIXEIRA, C., 2001. *O Futuro da Prevenção*. Salvador: Casa da Qualidade Editora.
73. TRIAGEM NEONATAL – Novidades e Notícias, 2000. Secretário de Estado da Saúde visita a FEPE e a AFEH-PR. *Revista da Associação dos Fenilcetonúricos e Homocistinúricos do Paraná*, Curitiba, jul / dez, 4(8), p. 27.
74. VARGAS, P. R.; WARTCHOW, E. S. & ARAUJO, R. C., 2000. Programa de Triagem Neonatal (teste do pezinho) no município de Porto Alegre. In: VI Congresso Brasileiro De Saúde Coletiva, *Resumos*, p. 381. Salvador: ABRASCO.
75. VÔOS, S. M., 2001. FEPE (Fundação Ecumênica De Proteção Ao Excepcional), 2001. Centro de Pesquisa. *Protocolo de atendimento nutricional para pacientes portadores de fenilcetonúria*, 07 Julho 2001.
< <http://www.fepe.org.br> >
76. ZARRILLI, S., 1998. The case of Brasil. In: *International Trade in Health Services. A development perspective* (R. Ricupero & H. Nakajima), pp. 175-188, Geneva: United Nations – WHO.

ANEXOS

ANEXO 1

ENTREVISTA:

Identificação do PKU: _____ sexo: M F

Data de nascimento: _____ Data do início do tratamento: _____

Escolaridade: _____ nº de irmãos PKU's: _____ outros irmãos: _____

Com quem reside? pai mãe avó irmãos outros: _____

Moradia: rural urbana cidade: _____

Pai

Idade:

Ocupação:

Escolaridade:

Renda mensal:

Mãe

Idade:

Ocupação:

Escolaridade:

Renda mensal:

Renda mensal familiar:

- sem renda;
- inferior ao salário mínimo;
- de 1 a 2 salários mínimos;
- de 3 a 4 salários mínimos;
- de 5 a 6 salários mínimos;
- superior a 6 salários mínimos.

1. Qual ou quais o(s) fator(es) que facilita(m) ou facilitara(m) o tratamento do seu filho(a)?

- condição financeira
- informação prévia
- acesso aos alimentos especiais
- apoio da FEPE
- apoio da AFEH-PR

2. Qual ou quais o(s) fator(es) que dificulta(m) ou dificultara(m) o tratamento do seu filho(a)?

- problemas financeiros
- problemas emocionais
- falta de informação dos familiares
- falta de informação da comunidade
- aspectos religiosos
- esclarecimentos insuficientes
- falta dos alimentos especiais
- dificuldade no acesso à FEPE
- dificuldade no acesso à AFEH-PR

3. O que você espera do seu filho fenilcetonúrico?

- que fique curado
- que tenha um desenvolvimento normal
- que melhore
- que fique com poucas seqüelas
- que exista um remédio para diminuir sua restrição alimentar
- que tenha uma dieta livre
- que tenha mais opção alimentar

ANEXO 2

MEDIDA DA FUNÇÃO MOTORA GROSSA OU “GROSS MOTOR FUNCTION MEASURE” (GMFM-66).

FOLHA DE REGISTRO DE ESCORE

Nome da criança: _____ Id: _____

Data de Nascimento: _____ Data da Avaliação: _____

Diagnóstico: _____ Comprometimento:

Leve Moderado Grave

Nome do Avaliador: _____

Condições de Teste (p. ex., sala, vestuário, tempo, outras pessoas presentes):

* TABELA DE PONTUAÇÃO

0 = não inicia
1 = inicia
2 = completa parcialmente
3 = completa

* A menos que esteja diferentemente especificado, “inicia” é definido como conclusão de menos de 10% do item. “Completa parcialmente” é definido como conclusão de 10% até menos de 100%.

A tabela de pontuação serve como uma diretriz geral. Entretanto, a maior parte dos itens tem descrições específicas para cada escore. É imperativo que as **instruções sejam usadas para pontuar cada item.**

Assinale (✓) no escore apropriado:

ITEM	A: DEITAR E ROLAR	ESCORES			
1.	SUP: traz as mãos para a linha média, dedos se tocam	0.	1.	2.	3.
2.	SUP: estende o braço D , mão cruza a linha média em direção do brinquedo	0.	1.	2.	3.
3.	SUP: estende o braço E , mão cruza a linha média em direção do brinquedo	0.	1.	2.	3.
4.	PR: levanta a cabeça verticalmente	0.	1.	2.	3.
DIMENSÃO A TOTAL		<input type="text"/>			

ITEM	B: SENTAR	ESCORES			
5.	SUP: examinador segurando as mãos: puxa-se para sentar com controle de cabeça	0.	1.	2.	3.
6.	Sentada no tapete, com apoio no tórax pelo terapeuta: levanta a cabeça na vertical, mantém por 3 segundos	0.	1.	2.	3.
7.	Sentada no tapete, com apoio no tórax pelo terapeuta: levanta a cabeça para a linha médica, mantém por 10 segundos	0.	1.	2.	3.
8.	Sentada no tapete, com apoio no(s) braço(s): mantém por 5 segundos	0.	1.	2.	3.
9.	Sentada no tapete: mantém, braços livres, por 3 segundos	0.	1.	2.	3.
10.	Sentada no tapete com brinquedo pequeno na frente: inclina-se para frente, toca no brinquedo, endireita-se novamente sem apoio do braço	0.	1.	2.	3.
11.	Sentada no tapete: toca brinquedo colocado 45° atrás do seu lado D, retorna	0.	1.	2.	3.
12.	Sentada no tapete: toca brinquedo colocado 45° atrás do seu lado E, retorna	0.	1.	2.	3.
13.	Sentada no tapete: abaixa para PR, com controle	0.	1.	2.	3.
14.	Sentada no tapete com os pés para frente: atinge 4 pontos sobre lado D	0.	1.	2.	3.
15.	Sentada no tapete com os pés para frente: atinge 4 pontos sobre lado E	0.	1.	2.	3.
16.	Sentada no banco: mantém, braços e pés livres, 10 segundos	0.	1.	2.	3.
17.	Em pé: consegue sentar em um banco pequeno	0.	1.	2.	3.
18.	No chão: consegue sentar em um banco pequeno	0.	1.	2.	3.
19.	No chão: consegue sentar em um banco grande	0.	1.	2.	3.

DIMENSÃO B TOTAL

ITEM	C: ENGATINHAR E AJOELHAR	SCORES			
20.	4 pontos: mantém, peso nas mãos e joelhos, por 10 segundos	0.	1.	2.	3.
21.	4 pontos: consegue sentar com braços livres	0.	1.	2.	3.
22.	PR: atinge 4 pontos, peso nas mãos e joelhos	0.	1.	2.	3.
23.	4 pontos: estende para frente o braço D, mãos acima da altura do ombro	0.	1.	2.	3.
24.	4 pontos: estende para frente o braço E, mão acima da altura do ombro	0.	1.	2.	3.
25.	4 pontos: engatinha ou impulsiona-se 1,83 m para frente	0.	1.	2.	3.
26.	4 pontos: engatinha reciprocamente 1,83 m para frente	0.	1.	2.	3.
27.	4 pontos: sobe engatinhando 4 degraus com as mãos, joelhos / pés	0.	1.	2.	3.
28.	sentada no tapete: atinge postura ajoelhada usando braços, mantém braços livres 10 segundos	0.	1.	2.	3.
29.	ajoelhada: anda ajoelhada 10 passos para frente, braços livres	0.	1.	2.	3.

DIMENSÃO C TOTAL

ITEM	D: EM PÉ	ESCORES			
30.	no chão: puxa-se para posição em pé usando um banco grande	0.	1.	2.	3.
31.	em pé: mantém braços livres 3 segundos	0.	1.	2.	3.
32.	em pé: segurando-se em banco grande com uma mão, levanta o pé D, 3 segundos	0.	1.	2.	3.
33.	em pé: segurando-se em banco grande com uma mão, levanta o pé E, 3 segundos	0.	1.	2.	3.
34.	em pé: mantém, braços livres, 20 segundos	0.	1.	2.	3.
35.	em pé: levanta pé E, braços livres, 10 segundos	0.	1.	2.	3.
36.	em pé: levanta pé D, braços livres, 10 segundos	0.	1.	2.	3.
37.	sentada em banco pequeno: atinge posição em pé sem usar os braços	0.	1.	2.	3.
38.	ajoelhada: atinge posição em pé usando semi-ajoelhada sobre o joelho D, sem usar os braços	0.	1.	2.	3.
39.	ajoelhada: atinge posição em pé usando semi-ajoelhada sobre o joelho E, sem usar os braços	0.	1.	2.	3.
40.	em pé: abaixa para sentar-se no chão com controle, braços livres	0.	1.	2.	3.
41.	em pé: atinge a posição de cócoras, braços livres	0.	1.	2.	3.
42.	em pé: pega objeto do chão, braços livres, retorna para a posição em pé	0.	1.	2.	3.

DIMENSÃO D TOTAL

ITEM	E: ANDAR, CORRER E PULAR	ESCORES			
43.	no chão: puxa-se para posição em pé usando um banco grande	0.	1.	2.	3.
44.	em pé: 2 mãos em um banco grande: anda de lado 5 passos para D	0.	1.	2.	3.
45.	em pé: 2 mãos em um banco grande: anda de lado passos para E	0.	1.	2.	3.
46.	em pé: 2 mãos seguradas: anda 10 passos para frente	0.	1.	2.	3.
47.	em pé: 1 mão segurada: anda 10 passos para frente	0.	1.	2.	3.
48.	em pé: mantém, anda 10 passos para frente	0.	1.	2.	3.
49.	em pé: mantém, anda 10 passos para frente, pára, vira 180°, retorna	0.	1.	2.	3.
50.	em pé: anda 10 passos para trás	0.	1.	2.	3.
51.	em pé: anda 10 passos para frente, carregando um objeto grande com as duas mãos	0.	1.	2.	3.
52.	em pé: anda para frente 10 passos consecutivos entre linhas paralelas afastadas em 20,32 cm	0.	1.	2.	3.
53.	em pé: anda para frente 10 passos consecutivos sobre uma linha reta com 1,90 cm de largura	0.	1.	2.	3.
54.	em pé: dá um passo sobre bastão na altura do joelho, iniciando com pé D	0.	1.	2.	3.
55.	em pé: dá um passo sobre bastão na altura do joelho, iniciando com pé E	0.	1.	2.	3.
56.	em pé: corre 4.60 m, pára e retorna	0.	1.	2.	3.
57.	em pé: chuta bola com pé D	0.	1.	2.	3.
58.	em pé: chuta bola com pé E	0.	1.	2.	3.
59.	em pé: pula 30,50 cm de altura com os dois pés simultaneamente	0.	1.	2.	3.
60.	em pé: sobre o pé D: salta com o pé D 10 vezes dentro de um círculo de 61 cm de diâmetro	0.	1.	2.	3.
61.	em pé: sobre o pé E: salta com o pé E 10 vezes dentro de um círculo de 61 cm de diâmetro	0.	1.	2.	3.
62.	em pé: segurando em um corrimão: sobe 4 degraus, segurando em 1 corrimão, alternando pés	0.	1.	2.	3.
63.	em pé: segurando em um corrimão: desce 4 degraus, segurando em 1 corrimão, alternando pés	0.	1.	2.	3.
64.	em pé: sobe 4 degraus, alternando pés	0.	1.	2.	3.
65.	em pé: desce 4 degraus, alternando pés	0.	1.	2.	3.

DIMENSÃO E TOTAL

Essa avaliação revelou o desempenho “habitual” desta criança?

SIM

NÃO

COMENTÁRIOS:
