

Beatriz Inês Gomes Rodrigues, nº 39847

Cuidados de enfermagem na fenilcetonúria: Uma revisão de escopo



Escola Superior de Saúde Fernando Pessoa

Porto, 2025

Cuidados de enfermagem na fenilcetonúria: Uma revisão de escopo

Beatriz Inês Gomes Rodrigues

Cuidados de enfermagem na fenilcetonúria: Uma revisão de escopo

Assinatura do Aluno

Trabalho de Graduação apresentado à Escola Superior de Saúde Fernando Pessoa,
orientado pelo Professor Doutor Germano Couto, como parte dos requisitos para
obtenção do grau de Licenciatura em Enfermagem.

Resumo

A fenilcetonúria é uma doença metabólica hereditária rara que, se não diagnosticada e tratada precocemente, pode causar danos neurológicos irreversíveis. Este trabalho teve como objetivo realizar uma revisão de escopo para mapear os impactos físicos e psicológicos da fenilcetonúria e do seu tratamento, com especial foco no papel do enfermeiro no acompanhamento destes pacientes.

A metodologia utilizada seguiu as orientações do Joanna Briggs Institute e o protocolo PRISMA 2020, estruturando a questão de investigação através da estratégia PCC. Foram consultadas bases de dados reconhecidas na área da Saúde, nomeadamente CINAHL, EBSCO, MEDLINE e PubMed, resultando na seleção final de seis estudos relevantes publicados entre 2011 e 2024.

Os resultados evidenciaram que a adesão à dieta restritiva continua a ser um dos maiores desafios, com impacto direto no bem-estar físico e psicológico dos doentes. A revisão destaca o papel central do enfermeiro na promoção da literacia em saúde, no apoio emocional e na coordenação dos cuidados, embora tenha sido identificada a necessidade de formação específica para fortalecer a sua atuação neste contexto.

Conclui-se que a prática de enfermagem em doenças metabólicas raras deve evoluir para uma intervenção cada vez mais especializada e humanizada, contribuindo para a melhoria da qualidade de vida dos indivíduos com fenilcetonúria e das suas famílias, e incentivando a investigação contínua nesta área.

Palavras-chave: Fenilcetonúria; Cuidados de Enfermagem; Qualidade de Vida; Literacia em Saúde; Adesão Terapêutica.

Abstract

Phenylketonuria is a rare hereditary metabolic disorder which, if not diagnosed and treated early, can cause irreversible neurological damage. This study aimed to conduct a scoping review to map the physical and psychological impacts of Phenylketonuria and its treatment, with special focus on the nurse's role in the management of these patients.

The methodology followed the guidelines of the Joanna Briggs Institute and the PRISMA 2020 protocol, structuring the research question using the PCC strategy. Searches were conducted in reputable health databases, namely CINAHL, EBSCO, MEDLINE, and PubMed, resulting in the final selection of six relevant studies published between 2011 and 2024.

The results highlighted that adherence to the restrictive diet remains one of the greatest challenges, directly affecting the physical and psychological well-being of patients. The review emphasized the central role of nurses in promoting health literacy, providing emotional support, and coordinating multidisciplinary care, although the need for specific training to enhance their practice in this context was also identified.

It is concluded that nursing practice in rare metabolic diseases must evolve towards increasingly specialized and humanized interventions, contributing to improved quality of life for individuals with Phenylketonuria and their families, and encouraging further research in this area.

Keywords: Phenylketonuria; Nursing Care; Quality of Life; Health Literacy; Treatment Adherence.

Dedicatória/ Agradecimentos

No culminar desta etapa, não posso deixar de expressar a minha eterna gratidão a alguém que dispensa apresentações, mas que, com sua subtileza, me estendeu a mão e me fez acreditar que é possível lutar pelos nossos sonhos. Um especial agradecimento à Escola Superior de Saúde Fernando Pessoa (ESS-FP) por me proporcionar a oportunidade de realizar este meu percurso académico.

Aos meus colegas que de alguma maneira ou de outra contribuíram neste processo, moroso, mas sem dúvida compensatório. Agradeço a todos os professores e funcionários da ESS-FP intervenientes neste percurso académico.

O meu muito obrigado ao Professor Germano Couto, por toda a paciência que teve ao longo deste projeto, em todas as fases do seu desenvolvimento.

Ao meu namorado, pela paciência que teve ao longo destes últimos meses, por me apoiar incondicionalmente, obrigada por aturares os meus stresses, sei que por vezes não foi fácil.

À minha madrinha, ao meu tio e ao meu primo pelo apoio na realização deste meu projeto profissional.

Por último, mas mais importante, agradeço do fundo do meu coração à minha mãe pela oportunidade que me proporcionou de forma a ter um futuro melhor que o dela. Obrigada por toda a dedicação, apoio e obrigada por nunca me fazeres desistir, quando o mundo parecia desabar!

Hoje estou aqui a um passo de ser enfermeira, o dia tão desejado da minha vida, e tal alegria devo-te a ti (que muitas vezes dizias estas palavras “Filha, vamos conseguir!”).

Obrigada Mãe!

Após este trajeto académico termino esta licenciatura com a realização deste trabalho de graduação, que me levou a superar dificuldades pessoais!

Esta grande aventura chegou ao fim!

Obrigada, a todos pela vossa amizade, sou-vos eternamente grata!

Índice

Resumo	3
Abstract	4
Dedicatória/ Agradecimentos	5
1. Introdução	9
2. Metodologia	11
3. Resultados	13
4. Discussão	16
5. Conclusão	20
6. Bibliografia	22

Índice de Figuras

Figura 1- Diagrama PRISMA.....	13
--------------------------------	----

Índice de Quadros

Quadro 1- Análise metodológica segundo CASP Checklist.....	14
Quadro 2- Artigos metodologicamente analisados	15

1. Introdução

A fenilcetonúria, em inglês Phenylketonuria (PKU), segundo o National Institutes of Health (2021), é uma doença genética autossômica recessiva, caracterizada por um defeito na enzima fenilalanina hidroxilase (PAH), essencial para a conversão do aminoácido fenilalanina em tirosina. A deficiência de PAH resulta no acúmulo tóxico de fenilalanina no organismo, potencialmente levando a danos neurológicos graves se não tratada adequadamente (Scriver & Kaufman, 2001; Marquioti et al., 2023).

O diagnóstico precoce da PKU é crucial para prevenir consequências futuras a nível cognitivo (Oliveira, 2024) e, em Portugal, é realizado através do Teste de Guthrie (Rastreio Neonatal), uma prática integrada no Programa Nacional de Rastreio Neonatal (Ministerio da Saúde, 2024) desde 1979. Este permite a identificação precoce da doença, possibilitando a intervenção nutricional imediata e, assim, prevenindo os danos neurológicos associados ao acúmulo de fenilalanina (National Newborn Screening and Global Resource Center, 2010; Oliveira et al., 2024). Entre 1979 e 2019, foram rastreados 3.890.677 recém-nascidos, dos quais 356 foram diagnosticados com PKU e 37 com hiperfenilalaninemia moderada, resultando em uma prevalência de 1:10.929 e 1:36.123 recém-nascidos, respetivamente (Pereira et al., 2020).

Os enfermeiros desempenham um papel crucial no cuidado de pessoas com PKU, fornecendo educação contínua às famílias sobre a importância da adesão à dieta e monitorizando o desenvolvimento do paciente (Trefz et al., 2015). Também colaboram na coordenação do cuidado multidisciplinar, envolvendo médicos, nutricionistas e outros profissionais de saúde, para garantir um tratamento holístico (Gentile, Ten Hoedt & Bosch, 2010; Oliveira, 2024).

Os cuidados de enfermagem de qualidade podem ter um impacto significativo na qualidade de vida dos pacientes com PKU (Oliveira, 2024). Alguns estudos indicam que uma gestão eficaz da doença, combinada com suporte psicológico e emocional, pode permitir que os pacientes levem uma vida saudável e produtiva (Jahangiri et al., 2024; Bosch et al., 2015).

Apesar dos avanços no tratamento, vários desafios permanecem. Entre eles, a adesão a longo prazo à dieta restritiva é um dos maiores problemas, especialmente na adolescência e na idade adulta (Wegberg et al., 2017). Além disso, a falta de formação

específica e de recursos educativos para enfermeiros pode comprometer a qualidade do cuidado prestado (Cochran et al., 2014). É fundamental que os enfermeiros recebam treino contínuo e tenham acesso a materiais atualizados para melhor apoiar os pacientes e suas famílias (Ford et al., 2018).

A adesão rigorosa ao tratamento pode ter um impacto significativo na qualidade de vida dos pacientes com PKU (Bosch et al., 2015). Diversos estudos indicam que, apesar das dificuldades, uma gestão eficaz da doença pode permitir que os pacientes tenham uma vida saudável e produtiva (Bosch et al., 2015; Filho et al., 2017). No entanto, o suporte psicológico e emocional também é essencial, pois a dieta restritiva pode causar stress e ansiedade tanto nos pacientes quanto em suas famílias (Brown & Lichter-Konecki, 2016).

Durante a leitura dos artigos, conseguimos observar algumas lacunas em relação a prestação de cuidados dos enfermeiros e até mesmo em relação do ao conhecimento destas alterações dos portadores e suas famílias.

O objetivo deste estudo foi realizar uma revisão de escopo de forma a mapear os impactos da fenilcetonúria e do seu tratamento no bem-estar físico e psicológico dos pacientes com fenilcetonúria.

2. Metodologia

Esta revisão de escopo foi realizada de acordo com a metodologia do The Joanna Briggs Institute (JBI) (Peter, 2020), com o auxílio do protocolo PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses) (BMJ, 2024), que foi desenvolvido para orientar revisões da literatura e garantir rigor, sistematização e transparência no processo de seleção e análise dos estudos.

A questão de investigação foi estruturada com base na estratégia PCC, permitindo uma definição mais clara e objetiva do problema em análise. Assim foram definidos o Problema (P), o Conceito (C) e o Contexto (C), formando a sigla PCC. Essa estratégia assegura a especificação detalhada do problema, o conceito no contexto relevantes para o estudo.

A questão de investigação formulada foi: “Quais são os impactos da fenilcetonúria e do seu tratamento no bem-estar físico e psicológico dos indivíduos afetados, com base na evidência disponível?”.

Para a construção da estratégia de busca, foram utilizados descritores MeSH combinados por meio de operadores booleanos “AND” e “OR”, resultando a seguinte expressão: ‘phenylketonuria OR PKU’ AND ‘Nurse OR nursing care OR nursing interventions OR nursing’ AND ‘healthcare setting" OR "hospital" OR "clinic" OR "metabolic nutrition unit" OR "home environment’.

Os critérios de inclusão abrangeram estudos publicados em inglês, português ou espanhol, que abordem os cuidados de enfermagem em pacientes (crianças, adolescentes, adultos e idosos) com PKU e com as respectivas famílias. Os critérios de exclusão abrangeram estudos que não incluam os impactos da fenilcetonúria nem o seu tratamento no bem-estar físico e psicológico dos indivíduos afetados, e estudos que abordem outras doenças metabólicas.

Para realização da busca bibliográfica, foram consultadas as seguintes bases de dados: CINAHL, EBSCO. Medline, PubMed, sendo bases de dados em saúde e idôneas.

A seleção dos artigos ocorreu com base na leitura dos títulos, resumo e palavras chave.

Posteriormente, os artigos pré-selecionados foram lidos na íntegra e analisados de forma crítica e reflexiva, com síntese das informações relevantes de cada estudo.

Após a seleção final dos artigos incluídos na revisão de escopo, a qualidade metodológica dos estudos foi avaliada com base na *Checklist* do Critical Appraisal Skills Program (CASP, 2018), adequado para este tipo de análise.

3. Resultados

O protocolo PRISMA 2020 (Figura 1) ilustra todo o processo de seleção de evidências e apresenta todas as etapas para incluir os estudos na revisão de escopo.

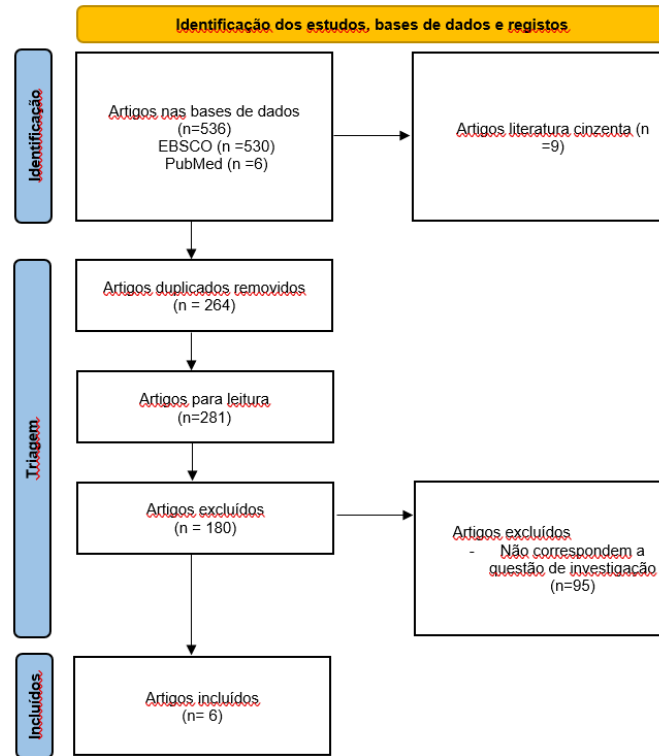


Figura 1- Diagrama PRISMA

Dos 545 artigos recuperados, 264 foram eliminados devido a duplicação, de seguida foram excluídos 180 após a leitura do título ou resumo. Após a análise do texto completo, 95 artigos foram excluídos uma vez que não responderam à questão de investigação. Desta fase final, 6 artigos foram incluídos para revisão.

A avaliação de cada artigo selecionado está resumida na Quadro 1. Após a análise dos dados, foi possível concluir que os artigos incluídos para revisão apresentaram boa qualidade metodológica. Esta conclusão foi retirada, pois quase todos os itens foram respondidos de forma afirmativa. No quadro 2 resume os dados extraídos dos estudos incluídos, identificando toda a informação relevante relacionada com as questões e objetivos da revisão, incluindo nome do autor, país do estudo, tipo de estudo, título do artigo, população do estudo, objetivos e resultados. Os estudos foram publicados entre 2011 e 2024, representando pesquisas e informações recentes.

Estudos	Questões									
	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
A.Macdonald (2020)	S	S	S	N	S	Os resultados são claros e adequados em número, variando de acordo com o tamanho da amostra de cada estudo.	S	S	S	N
Amaya B. Q. (2011)	S	S	S	N	S		S	N	S	N
Kamran H. (2021)	S	S	S	U	S		S	U	S	U
Behnaz B. (2021)	S	S	S	N	S		S	N	N	N
Chiara C. (2018)	S	S	S	N	S		S	N	S	N
Figueiredo A. (2024)	S	S	S	N	S		S	N	S	S

Quadro 1- Análise metodológica segundo a CASP Checklist

Os estudos foram publicados em vários países, incluindo Reino Unido, Itália, Irão, EUA, Alemanha, Portugal e Espanha. O número de participantes nos estudos incluídos variou entre familiares de pacientes com fenilcetonúria, enfermeiros, pacientes com fenilcetonúria, dietista, nutricionista e médicos. O número de participantes por estudo variou entre 21 a 244, contendo alguns artigos sem amostra descrita. Além disso, os artigos selecionados envolveram tratamentos a nível de dieta, suplementos, bem como impactos no bem-estar físico e psicológico. Relativamente à metodologia, selecionámos artigos com vários tipos de estudo, incluindo estudos revisões da literatura, revisões qualitativas e revisões sistemáticas. No Quadro 2 apresentam-se os estudos analisados, que permitiram identificar quatro temas centrais: 1) fatores relacionados com a adesão à dieta restritiva, 2) conhecimento dos impactos físicos e psicológicos da fenilcetonúria, 3) papel dos profissionais de saúde, em especial o enfermeiro, no início e continuidade da adesão, e 4) aspetos emocionais e sociais que influenciam a gestão da doença. Estes temas surgem com diferentes níveis de profundidade nos estudos incluídos, refletindo a diversidade de contextos e objetivos de investigação. A identificação destes elementos comuns permitiu sistematizar os dados de forma organizada e coerente com o objetivo da revisão, facilitando a compreensão das principais dificuldades enfrentadas pelos doentes com PKU e dos contributos potenciais da enfermagem neste contexto.

4. Discussão

A presente revisão de escopo permitiu identificar desafios significativos na gestão da PKU, sobretudo no que respeita à adesão à dieta restritiva ao longo do tempo e aos impactos físicos e emocionais associados. Esta conclusão encontra sustentação direta em cinco dos seis estudos incluídos (MacDonald, 2020; Amaya, 2011; Kamran, 2021; Behnaz, 2021; Chiara, 2018), os quais relatam uma dificuldade crescente dos pacientes em manter uma restrição hipoproteica, especialmente durante a adolescência e a transição para a idade adulta. Kamran (2021), identificou que adolescentes enfrentam maior resistência à dieta devido ao desejo de autonomia e à pressão social, enquanto Behnaz (2021), descreve uma quebra acentuada na adesão entre adultos jovens, relacionada com o afastamento dos cuidados pediátricos e a necessidade de autogestão terapêutica. Segundo Amaya (2011), enfatiza ainda os desafios de aceitação social vivenciados por crianças em idade escolar, particularmente no contexto escolar, onde o consumo de alimentos especiais pode gerar estigmatização.

Estes fatores, além de comprometerem o controlo metabólico, contribuem para o surgimento de sintomas como ansiedade, desmotivação e sentimento de exclusão social. Tal é evidenciado por Chiara (2018), que observou níveis elevados de stress emocional entre jovens adultos com PKU, e reforçado por literatura externa, nomeadamente Bilder et al. (2017) e Jahangiri et al. (2024), que destacam a vulnerabilidade psicossocial destes pacientes quando não há suporte contínuo e adaptado às suas necessidades.

No que respeita ao papel do enfermeiro, a maioria dos estudos incluídos descreve uma atuação positiva, ainda que pouco detalhada. Figueiredo (2024) e Chiara (2018), por exemplo, referem que o enfermeiro é percecionado como uma figura de referência no apoio emocional, sendo frequentemente o elo de ligação entre o paciente, a família e a equipa multidisciplinar. Contudo, estas descrições são muitas vezes genéricas, sem especificar quais as intervenções realizadas, os seus objetivos ou os métodos utilizados. Essa falta de operacionalização limita a replicação prática e dificulta a avaliação do impacto da atuação de enfermagem.

Para colmatar esta lacuna, diversos autores sugerem a integração de estratégias validadas, como a educação terapêutica estruturada, com base na teoria da motivação autodeterminada, e a consulta de enfermagem especializada. Regnault et al. (2015)

demonstraram que programas liderados por enfermeiros com formação específica, que incluíam acompanhamento individualizado, aplicação da técnica teach-back e uso de modelos motivacionais como os 5A (Avaliar, Aconselhar, Acordar, Assistir, Acompanhar), contribuíram significativamente para o aumento da adesão à terapêutica. De forma semelhante, Ford et al. (2018) defendem a utilização de tecnologias móveis para monitorização da dieta, desenvolvimento de grupos de apoio entre pares e aplicação de escalas de rastreio de saúde mental, como o PHQ-9 (para depressão) e o GAD-7 (para ansiedade), como instrumentos viáveis na prática de enfermagem.

Ainda assim, importa reconhecer as limitações metodológicas da presente revisão. Apesar da inclusão de estudos com qualidade crítica aceitável (ver Quadro 1), a amostra foi reduzida (seis estudos), apresentando uma grande heterogeneidade nos desenhos metodológicos: três estudos de abordagem qualitativa, dois de revisão narrativa e apenas um estudo misto. Adicionalmente, dois estudos não descreveram claramente a composição da amostra, o que compromete a avaliação da validade interna. Os contextos clínicos também variam - com três estudos centrados em cuidados hospitalares e os restantes em contextos comunitários ou mistos -, o que dificultou a uniformização da análise e a generalização dos resultados. Esta variabilidade metodológica e contextual limita a robustez das conclusões e reforça a necessidade de futuras revisões com critérios de inclusão mais restritos.

Outro aspeto a destacar é a escassa diferenciação etária entre os participantes. Apenas o estudo de Kamran (2021) estabeleceu claramente categorias etárias, distinguindo entre crianças, adolescentes e adultos. Essa omissão nos restantes estudos compromete a compreensão das necessidades específicas ao longo do ciclo de vida. Por exemplo, enquanto a integração social e o apoio escolar são prioritários em idade pediátrica (Amaya, 2011), na fase adulta emergem preocupações com a autonomia terapêutica, fertilidade e gestão da doença no ambiente laboral (Behnaz, 2021; Koch et al., 2016). A prática de enfermagem deve, por isso, adaptar-se ao estágio de desenvolvimento, com intervenções específicas para cada faixa etária: programas de educação para crianças e pais; oficinas de literacia em saúde e *coping* para adolescentes; e planos de autogestão e planeamento familiar para adultos.

Do ponto de vista clínico, reforça-se a necessidade de ferramentas práticas que possam ser aplicadas no terreno pelos enfermeiros. Com base nos estudos analisados e na literatura externa, recomenda-se a implementação das seguintes estratégias: Elaboração

de planos terapêuticos individualizados com metas SMART ((Específicas, Mensuráveis, Atingíveis, Relevantes e Temporalmente definidas); Monitorização digital da ingestão proteica e dos níveis de fenilalanina; Capacitação da família com sessões educativas regulares (Figueiredo, 2024); Criação de grupos de apoio para jovens com PKU, facilitados por enfermeiros; Utilização de escalas de rastreio emocional como parte da consulta de enfermagem; Promoção da transição segura dos cuidados pediátricos para os de adultos, com seguimento contínuo e formação sobre leitura de rótulos alimentares e competências de autogestão (Giovannini et al., 2018; van Spronsen et al., 2017).

Embora a maioria dos estudos incluídos não tenha explorado em profundidade as transições entre contextos clínicos, Figueiredo (2024) destaca que estas fases - especialmente a saída da pediatria - exigem atenção redobrada por parte da enfermagem, sob pena de comprometer a continuidade dos cuidados e o bem-estar emocional dos pacientes.

A literatura externa complementa esta análise ao evidenciar outros fatores críticos para a adesão, como o estigma social, restrições no ambiente escolar ou laboral e ausência de suporte estruturado após os 18 anos (Bosch et al., 2015; Gentile et al., 2010). Estes aspetos foram pouco tratados pelos estudos da revisão, mas são essenciais para compreender os obstáculos vivenciados pelos doentes com PKU, e para planear intervenções de enfermagem mais contextualizadas e eficazes.

Além disso, van Spronsen et al. (2017) alertam para a existência de défices cognitivos subtis mesmo em pacientes com bom controlo metabólico, o que sugere a importância de uma abordagem multidimensional. Neste sentido, o enfermeiro pode contribuir com triagens neuropsicológicas básicas, referência precoce e articulação com psicólogos e terapeutas ocupacionais.

Finalmente, destaca-se a carência de *guidelines* clínicas específicas para a prática de enfermagem na PKU, especialmente em Portugal. Esta ausência contribui para uma prática assimétrica e dependente da iniciativa individual dos profissionais. Giovannini et al. (2018) sublinham a importância de diretrizes padronizadas para garantir a qualidade e a continuidade dos cuidados em doenças metabólicas raras. O desenvolvimento dessas *guidelines* deve ser uma prioridade, a par da promoção de investigação nacional que documente e avalie intervenções de enfermagem neste domínio.

Em síntese, a análise cruzada entre os estudos incluídos e a literatura complementar permite afirmar que a atuação do enfermeiro na gestão da PKU é estratégica e deve assentar em pilares como a educação terapêutica, a intervenção precoce em alterações psicológicas e cognitivas, a promoção da autonomia e a articulação em equipa multidisciplinar. Contudo, a escassez de estudos centrados na enfermagem, a variabilidade metodológica e a falta de detalhe operacional representam limitações importantes, quer para esta revisão, quer para o avanço da prática baseada na evidência. Investigações futuras devem privilegiar estudos qualitativos e de implementação, com foco nas necessidades diferenciadas das várias faixas etárias e nos contextos de prática clínica, de modo a permitir a construção de modelos de cuidado mais eficazes e replicáveis.

Para o futuro, recomenda-se o desenvolvimento de novos estudos que explorem em profundidade o impacto de intervenções de enfermagem específicas na adesão terapêutica e no bem-estar dos pacientes com PKU. A investigação poderá, assim, contribuir para a consolidação de práticas clínicas de excelência, que respondam de forma eficaz às necessidades de uma população ainda muitas vezes negligenciada nos sistemas de saúde.

5. Conclusão

A PKU é uma doença metabólica rara cuja gestão adequada impacta diretamente o prognóstico físico e psicológico dos indivíduos afetados. Esta revisão de escopo possibilitou a identificação dos principais desafios associados ao tratamento da PKU, especialmente no que respeita à adesão a longo prazo ao regime dietético restritivo e ao suporte psicossocial necessário para garantir a qualidade de vida dos pacientes.

A análise da evidência revelou que o enfermeiro desempenha um papel fundamental na promoção de cuidados integrados e personalizados, que vão além da gestão clínica da doença. A prática de enfermagem no contexto da PKU deve envolver não só a orientação dietética, mas também a educação contínua, a promoção da literacia em saúde, o apoio emocional e a coordenação do cuidado em articulação com equipas multidisciplinares. A atuação próxima do enfermeiro permite identificar precocemente sinais de desgaste psicológico, dificuldades na adesão ao tratamento e necessidades de suporte familiar, aspetos cruciais para o sucesso terapêutico.

Apesar dos avanços observados, a revisão também evidenciou fragilidades importantes. Existe ainda uma escassez de protocolos clínicos específicos para a intervenção de enfermagem na PKU e uma limitada formação contínua direcionada para a abordagem de doenças metabólicas raras. Estas lacunas podem comprometer a qualidade dos cuidados prestados, refletindo a necessidade de um investimento urgente na capacitação técnica e científica dos profissionais de enfermagem.

A prática baseada na evidência demonstra que a intervenção do enfermeiro, quando estruturada, proativa e adaptada às necessidades individuais dos pacientes, pode reduzir as complicações associadas à doença, melhorar a adesão ao tratamento e promover a autonomia e o bem-estar das pessoas com PKU. Assim, é fundamental que os enfermeiros sejam reconhecidos e integrados como membros ativos das equipas especializadas de doenças metabólicas, contribuindo para uma abordagem holística e humanizada.

A realização deste trabalho permitiu não apenas reunir e analisar a evidência mais recente sobre o tema, mas também desenvolver uma reflexão crítica sobre a importância do papel do enfermeiro num contexto clínico cada vez mais exigente e especializado. Verificou-se, ainda, que a prática de enfermagem na PKU, embora valorizada, necessita de ser mais

visibilizada e estruturada através de *guidelines* internacionais e de políticas institucionais que reconheçam a complexidade do acompanhamento de pacientes com doenças crónicas raras.

Em conclusão, o enfermeiro, como agente facilitador de cuidados de saúde centrados na pessoa e na família, é peça-chave na gestão da fenilcetonúria. Investir na formação, capacitação e autonomia destes profissionais é um caminho imprescindível para garantir não só o controlo eficaz da doença, mas também a promoção da qualidade de vida dos doentes e das suas famílias ao longo de todo o ciclo vital.

6. Bibliografia

- Altman, G., Hussain, K., Green, D., Strauss, B. J. G., & Wilcox, G. (2021). Mental health diagnoses in adults with phenylketonuria: a retrospective systematic audit in a large UK single centre. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(520). <https://doi.org/10.1186/s13023-021-02138-z>
- Akl, E. A., Khabisa, J., Iannizzi, C., Piechotta, V., Kahale, L. A., Barker, J. M., McKenzie, J. E., Page, M. J., & Skoetz, N. (2024). Extension of the PRISMA 2020 statement for living systematic reviews (PRISMA-LSR): Checklist and explanation. *BMJ*, 387, e079183. <https://doi.org/10.1136/bmj-2024-079183>
- Bélangier-Quintana, A., Burlina, A., Harding, C. O., & Muntau, A. C. (2011). Up to date knowledge on different treatment strategies for phenylketonuria. *Molecular Genetics and Metabolism*, 104(0), S19–S25. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2011.08.009>
- Bilder, D. A., Burton, B. K., Coon, H., Leviton, L., Ashworth, J., Lundy, B., & Vespa, H. (2017). Psychiatric symptoms in adults with phenylketonuria. *Molecular Genetics and Metabolism*, 121(1), 1–8. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2017.06.007>
- Bosch, A. M., Burlina, A., Cunningham, A., Bettioli, C., & Acquadro, C. (2015). Assessment of health-related quality of life in PKU patients: A systematic review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 10(1), 57. <https://doi.org/10.1186/s13023-015-0271-6>
- Brown, C. S., & Lichter-Konecki, U. (2016). Phenylketonuria (PKU): A problem solved? *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, 6, 8–12. <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2015.12.002>
- CASP. (2018). *CASP Systematic Review Checklist*. https://casp-uk.net/images/checklist/documents/CASP-Systematic-Review-Checklist/CASP-Systematic-Review-Checklist-2018_fillable-form.pdf
- Cazzorla, C., Bensi, G., Biasucci, G., Leuzzi, V., Manti, F., Musumeci, A., Papadia, F., Stoppioni, V., Tummolo, A., Vendemiale, M., Polo, G., & Burlina, A. (2018). Living with phenylketonuria in adulthood: The PKU ATTITUDE study. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, 16, 39–45. <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2018.06.007>

Cochran, W. J., Stern, H. C., & Hunt, M. M. (2014). Managing phenylketonuria: Current challenges and future perspectives. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*, 58(2), 141–145. <https://doi.org/10.1097/MPG.000000000000168>

E. Neto, H. S. M. Filho, C. Monteiro, L. M. Carvalho, T. Tonon, A. P. Vanz, I. V. Schwartz, & M. Ribeiro. (2017). Quality of life and adherence to treatment in early-treated Brazilian phenylketonuria pediatric patients. *Brazilian Journal of Medical and Biological Research*, 50(6). <https://doi.org/10.1590/1414-431X20176709>

Figueiredo, A., & Jorge, R. (2024). Intervenção alimentar e nutricional na prevenção de deficiências intelectuais e cognitivas em crianças com fenilcetonúria. *Acta Portuguesa de Nutrição*, 39 (2024) 44-49 <http://dx.doi.org/10.21011/apn.2024.3908>

Ford, S., O'Driscoll, M., MacDonald, A., & Evans, S. (2018). Living with phenylketonuria: Lessons from the PKU community. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, 16, 39–44. <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2018.07.005>

Gentile, J. K., Ten Hoedt, A. E., & Bosch, A. M. (2010). Psychosocial aspects of PKU: Hidden disabilities—a review. *Molecular Genetics and Metabolism*, 99, S64-S67. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2009.10.183>

Giovannini, M., Verduci, E., Salvatici, E., Paci, S., & Riva, E. (2018). Phenylketonuria: Nutritional advances and challenges. *Nutrition Research Reviews*, 31(2), 235–244. <https://doi.org/10.1017/S0954422418000067>

Jahangiri, Z., Rostampour, N., Hovsepian, S., Chegini, R., & Hashemipour, M. (2024). Quality of Life in Patients with Phenylketonuria: A Systematic Review. *Advanced Biomedical Research*, 13, 15. https://doi.org/10.4103/abr.abr_238_23

Koch, R., Burton, B. K., Hoganson, G. E., Peterson, D., Rhead, W., Rouse, B., & Scott, R. (2016). Phenylketonuria in adulthood: A collaborative study. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 39(5), 651–662. <https://doi.org/10.1007/s10545-016-9943-3>

- MacDonald, A., van Wegberg, A. M. J., Ahring, K., Beblo, S., Bélanger-Quintana, A., Burlina, A., Campistol, J., Coşkun, T., Feillet, F., Giżewska, M., Huijbregts, S. C., Leuzzi, V., Maillot, F., Muntau, A. C., Rocha, J. C., Romani, C., Trefz, F., & van Spronsen, F. J. (2020). PKU dietary handbook to accompany PKU guidelines. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 520. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01391-y>
- Marquioti, F. M. C., Nogueira, É. C., Cardoso, I. F. R., Campos, L. F., Cabral, D. P., Fagundes, F. S., Guedes, M. S., & Masson, L. C. (2023). Fenilcetonúria. *Congresso Médico Acadêmico UniFOA*. <https://doi.org/10.47385/cmedunifoa.420.5.2018>
- Ministério da Saúde. (2024). *Programa Nacional de Rastreamento Neonatal*. Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge. <https://www.insa.min-saude.pt/category/areas-de-atuacao/genetica-humana/programa-nacional-de-diagnostico-precoce/>
- National Institutes of Health. (2021). *Phenylketonuria (PKU)*. <https://www.nih.gov/>
- National Newborn Screening and Global Resource Center. (2010). *National newborn screening status report*. Retrieved from <http://genes-r-us.uthscsa.edu/sites/genes-r-us/files/nbsdisorders.pdf>
- Nematollahi, M., Mehdipour-Rabori, R., & Bagheryan, B. (2021). Spirituality, a path to peace: The experiences of parents who have children with phenylketonuria. *Journal of Religion and Health*, 60, 374–388. <https://doi.org/10.1007/s10943-019-00903-w>
- Oliveira, A. H. N., Lins, I. B., Rocha, I. M. L., Moreira, J. A., Alves, H. B., & Alves, F. E. F. (2024). Desafios e avanços no diagnóstico e tratamento de fenilcetonúria (PKU). *Revista Brasileira de Pesquisas Médicas e Biológicas*.
- Pereira, M. G., Santos, A. L., Costa, J. R., & Fernandes, A. P. (2020). Impacto da fenilcetonúria na qualidade de vida dos pacientes. *Revista de Saúde Pública*, 54(1), 1-8. <https://doi.org/10.11606/s1518-8787.2020054002543>
- Peters, M. D. J., Godfrey, C., McInerney, P., Munn, Z., Tricco, A. C., & Khalil, H. (2024). Scoping Reviews. In Aromataris, E., Lockwood, C., Porritt, K., Pilla, B., & Jordan, Z. (Eds.), *JBIM Manual for Evidence Synthesis*. <https://doi.org/10.46658/JBIMES-24-09>

Regnault, A., Burlina, A., Cunningham, A., Bettioli, C., Levin, C., & Acquadro, C. (2015). Development and psychometric validation of the phenylketonuria–quality of life (PKU-QOL) questionnaire. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 10(1), 57. <https://doi.org/10.1186/s13023-015-0271-6>

Scriver, C. R., & Kaufman, S. (2001). *Hyperphenylalaninemia: Phenylalanine hydroxylase deficiency*. In C. R. Scriver, A. L. Beaudet, W. S. Sly, & D. Valle (Eds.), *The metabolic and molecular bases of inherited disease* (pp. 1667-1724). McGraw-Hill.

Trefz, F. K., Materna, S., Baerwald, C. G., & Moeslinger, D. (2015). Psychological burden in longitudinal follow-up of adult patients with phenylketonuria. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 38(2), 317-323. <https://doi.org/10.1007/s10545-014-9744-1>

van Spronsen, F. J., van Wegberg, A. M. J., Ahring, K., Bélanger-Quintana, A., Blau, N., Bosch, A. M., Campistol, J., Feillet, F., Gizewska, M., Huijbregts, S. C., Kearney, S., Leuzzi, V., Maillot, F., Muntau, A. C., van Rijn, M., Trefz, F. K., Walter, J. H., & van Spronsen, F. J. (2017). Key European guidelines for the diagnosis and management of patients with phenylketonuria. *The Lancet Diabetes & Endocrinology*, 5(9), 743–756. [https://doi.org/10.1016/S2213-8587\(16\)30320-5](https://doi.org/10.1016/S2213-8587(16)30320-5)

World Health Organization. (2020). *Guidelines for the Diagnosis and Management of Phenylketonuria*. <https://www.who.int/>