



## **ACOMPANHAMENTO MÉDICO NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DE PACIENTES COM FENILCETONÚRIA (PKU).**

Carolina Schmaltz Paixão (carolina.spaixao@gmail.com);

Ana Carolina da Costa Ferreira (anacarolinacosta.medicina@gmail.com);

Hialeson Johnatan de Sousa Duarte (hisleson11@gmail.com)

Mônica de Oliveira Santos (mosbio@hotmail.com)

Faculdade Alfredo Nasser – Faculdade de Medicina

### **RESUMO**

A fenilcetonúria (PKU) é uma aminoacidopatia caracterizada como o mais comum erro congênito do metabolismo, resultante da deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase. Essa enzima participa na conversão da fenilalanina (Phe) em tirosina (Tyr), cuja falta provoca uma deficiência na síntese de proteínas e na produção dos neurotransmissores noradrenalina e dopamina. A prevenção deve ocorrer precocemente no período neonatal, com a realização do teste do pezinho, pois a PKU é uma doença de difícil diagnóstico. A criança é aparentemente normal durante os primeiros meses, surgindo nos terceiro e quarto meses o atraso no desenvolvimento e outros sintomas. O tratamento da fenilcetonúria é baseado numa dieta com baixo teor de Phe, evitando-se o dano neurológico, e mantendo-se um consumo adequado de proteínas para suprir as necessidades de crescimento do paciente.

**PALAVRAS-CHAVE:** Fenilalanina-hidroxilase. Fenilcetonúria. Triagem neonatal.

## **1. INTRODUÇÃO**

Erros inatos do Metabolismo (EIM) são distúrbios geneticamente determinados, relacionados às funções bioquímicas do organismo. Os EIM têm origem a partir de mutações que ocorrem aleatoriamente em genes responsáveis pela codificação de certas proteínas, as quais desempenham funções específicas nas vias metabólicas. Alguns tipos especiais de EIM estão relacionados a deficiência de cofatores, por defeitos de síntese ou processamento, sendo semelhantes os resultados em termos metabólicos.

Os EIM da fenilalanina se caracterizam primordialmente por hiperfenilalaninemia, ou seja, acúmulo do aminoácido fenilalanina no organismo, com conseqüente elevação de sua concentração no sangue e demais fluidos corpóreos.

## **2. METODOLOGIA**

Este é um estudo descritivo com abordagem qualitativa realizado através do levantamento bibliográfico relacionado aos temas fenilcetonúria, fenilalanina-hidroxilase, triagem neonatal e aminoacidopatias. Os critérios de inclusão para a escolha dos artigos foram publicações entre janeiro de 2004 até janeiro de 2015, com pelo menos um dos descritores selecionados abordando o diagnóstico e o tratamento da fenilcetonúria, em quatro bases de dados: Medline, Lilacs, Scielo e Biblioteca Virtual de Teses e Dissertações da Universidade de São Paulo.

Os artigos foram analisados e selecionados observando-se: ano de publicação, objetivo do estudo, fonte, instrumento de avaliação ou de coleta de dados e, análise dos mesmos.

## **3. RESULTADOS E DISCUSSÃO**

A fenilalanina é um aminoácido de estrutura aromática, pertencente ao grupo dos nutricionalmente essenciais, portanto, não produzidos pelo o organismo humano, devendo ser suprido pela alimentação. A maior parte da fenilalanina recebida destina-se aos processos de síntese de proteínas e produção de substâncias diversas, incluindo melanina e neurotransmissores.

A transmissão do distúrbio segue o padrão de herança autossômica recessiva. Localizado no cromossomo 12, a fenilcetonúria por deficiência de

fenilalanina-hidroxilase resulta de mutações no gene relativo a esta enzima. Os filhos de um casal heterozigoto, a cada gestação, têm 50% de chance de serem heterozigotos assintomáticos, 25% de chance de serem homozigotos normais e 25% de chance de serem homozigotos afetados pela doença.

A fenilcetonúria por deficiência de fenilalanina-hidroxilase apresenta distribuição abrangente em todas as regiões e grupos étnicos, inclusive a raça negra. Em média, a incidência do distúrbio é da ordem de 1:15.000 nascimentos vivos, não obstante variações entre os países. No Japão, por exemplo, a incidência é cerca de dez vezes menor.

Até se tornarem perceptíveis os sinais de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor os pacientes com fenilcetonúria clássica aparentam ser saudáveis ao nascimento. Sem distorções somáticas e permanecem assintomáticos nos primeiros meses de vida. Sem tratamento geralmente em grau acentuado evoluem para deficiência mental. Incapaz de assumir as atividades de vida diárias a maioria permanece dependente de cuidados.

O tratamento da fenilcetonúria baseia-se no princípio da restrição alimentar do elemento não metabolizado adequadamente pelo organismo, o que implica numa dieta limitada em proteína natural, fonte do aminoácido fenilalanina.

#### **4. CONCLUSÕES**

O diagnóstico tardio da fenilcetonúria pode ser irreversível, ocasionando sequelas, como retardo no desenvolvimento neuropsicomotor, perda progressiva da função cerebral, convulsões, hipotonicidade muscular. Por isso, deve ser tratada e diagnosticada logo após o nascimento da criança.

Para aquelas crianças que nasceram com a doença e não a diagnosticaram precocemente, tem-se a dieta restritiva em fenilalanina e o uso de fórmula metabólica rica em aminoácidos – isenta de Phe – como uma forma de tratamento. Ambos são realizados a fim de que se evite o acúmulo de fenilalanina no sangue, que é tóxico e prejudicial.

## REFERÊNCIAS

Brasil. Lei Federal 8.069 de 13 de julho de 1990. Dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente [Internet]. Brasília; 1990. Disponível em: [www.presidencia.gov.br/CCivil/Leis/L8069.htm](http://www.presidencia.gov.br/CCivil/Leis/L8069.htm). Acesso em 15 de agosto de 2015.

Diament AJ. Erros inatos do metabolismo: aminoacidopatias. In: Diament AJ, Cypel S, coordenadores. Neurologia infantil. 3.ed. São Paulo: Atheneu; p.372-85. 1998.

MONTEIRO, L.T.B; CÂNDIDO, L.M.B.; Fenilcetonúria no Brasil: evolução e casos. Rev. Nutrição, Campinas, v.19(3), p.381-387, maio/jun, 2006.

SALDANHA, C.; SILVA, J.M.; CABRAL, A.; ASPECTOS BIOQUÍMICOS E CLÍNICOS DA FENILCETONÚRIA. Actas Bioq., v.8, p.79-87, 2007.

SANTOS, M.P.; HAACK, A.; Fenilcetonúria: diagnóstico e tratamento. Com. Ciências Saúde, v. 23(4), p.263-270, 2012.

VALADARES, B.L.B.; GONÇALVES, V.S.S.; “Contém fenilalanina, posso comer?”. Sociedade Brasileira de Genética, v.5 (2), p.01-06, 2010.