



Fenilcetonúria: uma revisão literária atualizada apresentando as principais complicações e melhores opções de tratamento

MARQUIOTI, F. M. C.¹; NOGUEIRA, E. C. O.¹; CARDOSO, I. F. R.¹; CAMPOS, L. F.¹; CABRAL, D.P.; FAGUNDES, F.T.S.; GUEDES, M .S.¹; MASSON, L. C.¹

1 – UniFOA, Centro Universitário de Volta Redonda, Volta Redonda, RJ.
fernanda_marquioti@hotmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: Fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética, autossômica recessiva, causada por mutações no gene localizado no cromossomo 12q22-q24, o qual codifica a enzima hepática fenilalanina-hidroxilase (FAH). A ausência ou deficiência desta enzima impede a conversão hepática de fenilalanina (phe), um dos aminoácidos essenciais, em tirosina, causando acúmulo de phe no sangue e em outros tecidos. **OBJETIVOS:** Investigar na literatura artigos científicos publicados a respeito do diagnóstico e o tratamento de PKU para indivíduos de todas as idades. **METODOLOGIA:** A metodologia aplicada a este estudo é a exaustão do tema estudado através de revisão bibliográfica, sendo realizada uma pesquisa com o termo Fenilcetonúria nas principais bases de dados: SciELO, Pubmed e MedScape. **DESENVOLVIMENTO:** Na PKU não há anormalidades aparentes ao nascimento, pois o fígado materno protege o feto e por isso, ao nascer apresenta fenótipo e o nível de phe normais, mas, a partir dos primeiros dias de vida com a ingestão do leite materno, ocorre o comprometimento de sua saúde. Para prevenir danos ao desenvolvimento neurológico é fundamental que ocorra a detecção precoce da doença, entre o terceiro e o sétimo dia de vida, por meio do “Teste do Pezinho”. **DISCUSSÃO:** No Brasil, foi instituído em 2001 o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) a partir da portaria 822/01 do Ministério da Saúde, que busca abranger todos os recém-nascidos no país. A realização do teste do terceiro ao quinto dia de vida permite que a criança já esteja em uso de alimentação proteica num período mínimo de 48 horas antes da coleta sanguínea, reduzindo, desse modo, os casos falso-negativos. Além da dieta restrita em proteínas, o tratamento exige uso de substituto proteico, geralmente uma fórmula de aminoácidos, isenta ou com baixo teor de phe, para atingir a recomendação diária do nutriente ao indivíduo afetado. Dessa forma, o tratamento permite crescimento e desenvolvimento neuropsicomotor normais, auxiliando também na estabilização das concentrações sanguíneas de phe. **CONCLUSÃO:** O diagnóstico assim como o tratamento tardio de PKU pode ocasionar sequelas, como distúrbios comportamentais, crises convulsivas e perda progressiva da função cerebral, bem como déficit de desenvolvimento. A dieta continua sendo o fator principal do tratamento, logo a orientação dietética deve ser realizada de forma adequada, com o acompanhamento multiprofissional e familiar, permitindo o crescimento e desenvolvimento dos fenilcetonúricos.

Palavras-chave: Fenilcetonúria; Fenilalanina; Teste do Pezinho