

UMA VISÃO SOBRE OS CASOS DE FENILCETONÚRIA NO BRASIL

Tiago de Miranda Coelho¹
Isabela Hastenreiter Gonçalves de Oliveira²
Roberta Jorge do Nascimento³

robertajorge@yahoo.com.br

ÁREA DE CONHECIMENTO: Ciências da Saúde

PALAVRAS-CHAVE: fenilcetonúria, triagem neonatal, erros de metabolismo.

INTRODUÇÃO

A fenilcetonúria, também conhecida como PKU, é uma doença genética, causada por uma mutação no gene que codifica a enzima fenilalanina-hidroxilase, ativa no fígado e responsável pela transformação do aminoácido fenilalanina (PHE) em tirosina. As alterações metabólicas geneticamente determinadas são chamadas de erros inatos do metabolismo (EIM). A característica essencial dos EIM é uma dependência específica na atividade de uma enzima em particular, por síntese proteica alterada. A fenilcetonúria é uma doença metabólica, transmitida geneticamente de forma autossômica recessiva. Pode ser considerada uma das mais graves das hiperfenilalaninemias, movida pela deficiência da enzima fenilalanina-hidroxilase, e a falta de tratamento é associado com o alto risco do desenvolvimento cognitivo prejudicado (SARKISSIAN E GÁMEZ, 2005). As crianças não tratadas não conseguem atingir as marcas iniciais de desenvolvimento, ocasionando até mesmo o comprometimento progressivo na função cerebral (WAITZBERG, 2000). Essa doença pode ser detectada pelo exame conhecido como teste do pezinho, cuja obrigatoriedade, para todo o território brasileiro, consta no Estatuto da Criança e do Adolescente, inciso III do Artigo 10 da Lei nº 8069, de 13/07/1990 (BRASIL, 1990). Entretanto, de acordo com o Ministério da Saúde (MS), no Brasil, a fenilcetonúria foi estimada em 1:12 a 15 mil nascidos vivos. Sendo que essas estimativas estão aumentando com o passar dos anos. Segundo Carvalho (2003), em 2001 a prevalência ficou em 1:15839 e em 2002 foi de 1:24780. Dessa forma, se todos os recém-nascidos pudessem ter acesso à triagem neonatal, seriam

¹ Acadêmico do curso de Farmácia – Faculdade Vértice – UNIVÉRTIX – Três Rios.

² Farmacêutica formada pela universidade federal rural do rio de janeiro (UFRRJ) e mestre em engenharia química pela universidade federal rural do rio de janeiro (UFRRJ).

³ Fisioterapeuta formada pela Universidade católica de Petrópolis, ESPECIALISTA em fisioterapia neurofuncional pela Universidade católica de Petrópolis, em psicomotricidade pela Universidade castelo Branco, em acupuntura pelo INCISA /IMAM. MESTRANDA em Ciências naturopáticas pela universidade Ibero-americana.

possíveis o diagnóstico precoce de fenilcetonúria e o controle da doença, com tratamento dietético adequado. Esse tratamento que consiste na exclusão ou substituição de todos os alimentos fornecedores de fenilalanina. A alimentação com baixo teor de fenilalanina deve ser introduzida no primeiro mês de vida e mantida pela vida inteira. Mas, essa recomendação é variável, seguindo também a fase adulta (MOATS *et al.*, 2000). Dessa forma, o trabalho teve como objetivo agrupar informações sobre a fenilcetonúria relacionados com os sintomas e tratamentos dietéticos, para que sirva como referência e material de apoio para profissionais envolvidos a essa doença.

METODOLOGIA

Trata-se de uma pesquisa de revisão bibliográfica, onde foram utilizados artigos científicos encontrados em diferentes plataformas de busca, como por exemplo, ScienceDirect, Periódicos da Capes, Scielo, Google acadêmico e biblioteca digital de Teses e Dissertações (BDTD). As palavras chaves utilizadas para a pesquisa foram: "phenylketonuria" termo em inglês de fenilcetonúria, erros inatos de metabolismo, triagem neonatal. Foram levantados aproximadamente 12 mil artigos relacionados, entre eles tinham artigos de revisão, artigos de investigação e capítulos de livros. Foram dados prioridade para os artigos de revisão e os artigos de investigação para a elaboração deste estudo. Destaca-se que uma grande parcela de portadores da doença enfrenta o desafio de residir em regiões brasileiras afastadas que exigem o deslocamento em busca de centros capacitados enquanto nas regiões Norte e Nordeste lidam com a falta de informação e os alimentos específicos para o cuidado são escassos e de alto custo.

RESULTADOS E DISCUSSÕES

Como falado anteriormente, a fenilcetonúria é uma doença metabólica, transmitida geneticamente de forma autossômica recessiva e que se todos os recém-nascidos pudessem ter acesso a triagem neonatal, seriam possíveis o diagnóstico precoce e o controle da doença através do tratamento dietético adequado. De acordo com Moats *et al.* (2000), o tratamento dietético deve ser mantido durante toda a vida, mesmo após o desenvolvimento neurológico completo do indivíduo, pois os níveis altos de fenilalanina podem alterar as funções cognitivas. Os alimentos permitidos na alimentação de fenilcetonúricos são os que contêm baixos teores de fenilalanina, portanto, contendo 0 a 20 mg PHE/100g de alimento. Entre os alimentos permitidos, temos, mel, balas de frutas, pirulitos de frutas, picolés de frutas, algodão-doce, geleias de frutas, farinha de tapioca, polvilho de mandioca. Por outro lado, alimentos como carnes e derivados, feijão, ervilha, soja, grão-de-bico, lentilha, leite, achocolatado, ovos, por terem alto teor de fenilalanina, são proibidos. Já os alimentos com médio teor de fenilalanina, entre 10 a 200 mg PHE/100g do alimento, podem ser incluídos na dieta, de acordo com a prescrição desse aminoácido. As quantidades desses alimentos são determinadas pela idade e tolerância individual (FAUCI *et al.*, 1998; KARAM, 2003). Ainda, de acordo com Sarkessian e Gaméz

(2005), existem tratamentos alternativos propostos para a fenilcetonúria, porém ainda em fase experimental. Um deles é a administração de tetrahydrobiopterina (BH₄) ou a terapia de substituição enzimática com fenilalanina amônia liase recombinante (PAL). Essa enzima converte PHE a metabólitos não tóxicos, como ácido trans-cinâmico. A administração pode ser oral ou sub-cutânea, mas o uso prolongado tem levado a uma resposta imune. No Brasil, de acordo com o Estatuto da Criança e do Adolescente, Lei Federal nº 8069, de 13 de julho de 1990, determina que hospitais e estabelecimentos de saúde, quer público ou particular, realizem exames visando ao diagnóstico e terapêutica de anormalidades no metabolismo da criança recém-nascida, assim como prestar orientações aos pais (BRASIL, 1990). Após esse Estatuto, alguns estados criaram seus programas para realizar de forma gratuita o exame. Entre 1992 e 1993 as secretarias de saúde dos estados iniciaram a criação dos programas estaduais de triagem neonatal. O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), foi criado, em 6 de junho de 2001, e implantado em outubro do mesmo ano (BRASIL, 2001). De acordo com Carvalho (2003), foram triadas aproximadamente 1 milhão de crianças, constatando 79 casos positivos para fenilcetonúria no ano de 2001 e 56 casos positivos em 2002. De acordo com o levantamento feito pela Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal (SBTN), em 2000 haviam sido triadas 13,32 milhões de crianças para investigação de fenilcetonúria, sendo detectados 861 casos positivos. Dos que responderam à SBTN, apenas quatro serviços iniciaram o tratamento antes da criança completar 30 dias.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Através desta pesquisa, pode-se perceber que, diante de assunto de relevada importância, depara-se com a dificuldade maior do que o tratamento da fenilcetonúria e da consequente prevenção da deficiência mental: a falta de alimentos específicos, visto que o tratamento é fundamentalmente dietético e consiste na exclusão de alimentos proteicos e no controle rigoroso da fenilalanina contida nos alimentos. Além disso, também é possível concluir a importância do diagnóstico precoce para o controle da doença fazendo com que o indivíduo possa ter uma boa qualidade de vida.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Lei Federal 8.069 de 13 de julho de 1990. Dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente [Internet]. Brasília; 1990. [acesso em 8 de setembro de 2022]. Disponível em: www.presidencia.gov.br/CCivil/Leis/L8069.htm

BRASIL. Ministério da Saúde [Internet]. Brasília; 2001. Portaria n. 822/GM de 6 de junho de 2001. Institui no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal/PNTN.[Acesso 8 de setembro de 2022]. Disponível em: <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2004/Gm/GM-2695.htm>

CARVALHO, T.M. Resultados do levantamento epidemiológico da sociedade brasileira de triagem neonatal (SBTN). **Rev Méd Minas Gerais**.13(1 Supl 2):S109-35, 2003.

FAUCI, A.S.; BRAUNWALD, E.; ISSELBACHER, K.J.; WILSON, J.D.; MARTIN, J.B.; KASPER, D.L.; et al. Harrison medicina interna.14.ed. Rio de Janeiro: **McGraw-Hill**; 1998.

KARAM, S.M. Gestantes com Fenilcetonúria. **Rev Méd Minas Gerais**. 13(1 Supl 2):S109-35, 2003.

MOATS, R.A.; KOCH, R.; MOSELEY, K.; GULDBERG, P.; GUTTER, F.; BOLES, R.G. Brain phenylalanine concentration in the management of adults with phenylketonuria.**J Inherit Metab Dis**. 23(1):7-14, 2000.

SARKISSIAN, C.N.; GÁMEZ, A. Phenylalanine ammonialyase, enzyme substitution therapy for phenylketonuria, where are we now? **Mol Gen Metab**, 86(Suppl 1) p.22-6, 2005.

WAITZBERG, D.L. Nutrição oral, enteral e parenteral na prática clínica. 3.ed. São Paulo: **Atheneu**; p.449-57, 2000.