

Fenilcetonúria: Relato de caso

Thiago César de Pádua[†], Maria Cristina Almeida de Souza[‡], Vinícius Marins Carraro[‡]

Resumo

Fenilcetonúria (PKU), doença genética autossômica recessiva, causada por mutação no gene codificador da enzima fenilalanina-hidroxilase, responsável por catalisar a conversão do aminoácido fenilalanina (PHE) em tirosina (Tyr). É detectada pelo teste do pezinho. Pacientes com PKU apresentam deficiência na pigmentação (cabelos e pele claros) devido à inibição completa da hidroxilação da tirosina pela tirosinase (primeira etapa na formação do pigmento melanina). Elevação de fenilalanina no sangue, acima de 10mg/dl, permite a passagem em quantidade excessiva para o Sistema Nervoso Central, com efeito tóxico, retardo mental é a mais importante sequela dessa doença. O relato de caso de fenilcetonúria, em escolar com o diagnóstico tardio, que apresenta manifestações clínicas como deficiência na pigmentação capilar, distúrbios comportamentais, perda progressiva da função cerebral e déficit de desenvolvimento. O diagnóstico, laboratorial, deve ser precoce para quantificar a fenilalanina sanguínea. O diagnóstico e tratamento tardios de fenilcetonúria podem ocasionar sequelas, como distúrbios comportamentais, crises convulsivas e perda progressiva da função cerebral, bem como déficit de desenvolvimento. Y.A.S.F, gênero masculino, 10 anos, melanoderma, residente bairro Ipiranga – Vassouras/RJ, matriculado no segundo ano do ensino fundamental, quadro de déficit cognitivo, agressividade diagnosticado tardiamente com fenilcetonúria, foi referenciado ao Instituto Estadual de Diabetes e Endocrinologia Luiz Capriglione (IEDE). Instituído tratamento dietoterápico com alimento isento em fenilalanina. O tratamento é dietético, consistindo 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. Essa recomendação é variável, seguindo também para a fase adulta. O adequado aporte protéico não é conseguido pela alimentação convencional sem que quantidades excessivas de PHE sejam ingeridas por esses pacientes. Nas proteínas alimentares o teor médio de PHE é da ordem de 2,4% a 9,0%. Com o controle dietético a deficiência mental, ocasionada por essa disfunção, deixará de ocorrer, o que requer produzir e disponibilizar alimentos adequados.

Palavras-chave: Fenilcetonúria; Tirosina; Aminoácido.

Referências

1. Bussolotto MLT, Bileski CLM. Fenilcetonúria no Brasil: evolução e casos. Rev. Nutr. 2006;19(3):381-387.
2. Moats RA, Koch R, Moseley K, Guldberg P, Gutter F, Boles RG. Brain phenylalanine concentration in the management of adults with phenylketonuria. J Inher Metab Dis. 2000;23(1):7-14.

Afiliação dos autores: [†] Universidade Severino Sombra, Pró-Reitoria de Ciências Médicas, Docente do curso de Medicina, Bolsista PIBIC/CNPq;

[‡] Universidade Severino Sombra, Pró-Reitoria de Ciências Médicas, Docentes do curso de Medicina.

* E-mail de contato não fornecido pelos autores.