



## Trabalhos Científicos

**Título:** Triagem Neonatal No Diagnóstico De Fenilcetonúria

**Autores:** FERNANDA DE OLIVEIRA (UFFS), LUCIANO FERREIRA, BRUNO HIDEMI TOMINAGA, CRISTINA CAREN COGHETTO, JÉSSICA PASQUALI KASPERAVICIUS, BRUNO LOPES MARÇAL, PATRICIA CAROLINA CHIAPETTI, FABIO ZANONI, CLAUDETE MARIA ZANATTA, GIANI CIOCCARI

**Resumo:** Introdução: A Fenilcetonúria é uma doença que afeta o aminoácido fenilalanina. Resulta de uma deficiência de fenilalanina hidroxilase e quando não tratada resulta em incapacidade intelectual irreversível, é diagnosticada através da Triagem Neonatal (TN). Objetivo: Apontar a incidência de casos de Fenilcetonúria na rede público de um município, entre janeiro de 2015 e julho de 2018. Método: Trata-se de um estudo quantitativo, observacional, transversal e descritivo, analisado de forma não probabilística, por conveniência. Realizado em instituição pública, de caráter de imunização. Foi utilizada uma amostragem não probabilística selecionada por conveniência, constituída de 12.251 coletas em rede pública. Tornaram-se critérios de inclusão para o estudo as crianças recém-nascidas em hospitais da rede pública do município. Foram admitidas como critérios de exclusão as crianças recém-nascidas que faleceram antes da realização da Triagem Neonatal no Sistema Único de Saúde e a coleta de pais ou mães, que foram submetidos à coleta após resultado positivo de patologias genéticas triadas em seu filho. Ao fim, houve uma amostra de 12.111 recém-nascidos. Resultados: Houve a incidência de cinco casos de Fenilcetonúria no período analisado, levando a uma perspectiva de 1:1.646. Conclusões: Recém-nascidos são assintomáticos antes do início dos alimentos contendo fenilalanina serem utilizados na dieta. Se não detectada pela triagem neonatal, logo ao início da vida, pode cursar com manifestações clínicas como a epilepsia. Admite-se que no município estudado, encontrou-se uma alta incidência, visto que na população europeia, a mesma está em 1:10.000 nascidos vivos.