



Trabalhos Científicos

Título: Avaliação Da Responsividade Ao Dicloridrato De Sapropterina Em Pacientes Com Fenilcetonúria Clássica Procedentes De Um Centro De Triagem Neonatal

Autores: MARIA CELINA MACÊDO (CENTRO DE TRIAGEM NEONATAL DR. TATUYA KAWAKAMI - SCS-SP), ADRIANA PIZZO NASCIMENTO ALVES, CAMILA ISOPPO SÁ DE S PISTILLE, EVELIN RODRIGUES SIQUEIRA, HOSANA CASTELUCCI GIMENEZ, MAURIZE D ANGELO PERIN, CRISTIANO DE FREITAS GOMES , GUIDO DE PAULA COLARES NETO

Resumo: Introdução: a fenilcetonúria é um erro inato do metabolismo, causado pela deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase (PAH) e/ou seu cofator tetrahydrobiopterina (BH4) com acúmulo sérico de fenilalanina (PKU). Objetivo: identificar indivíduos com fenilcetonúria clássica responsivos ao teste de responsividade ao dicloridrato de sapropterina. Metodologia: estudo transversal com 12 pacientes (5 crianças com idade= 4 anos e 7 adultos, 7 do sexo masculino e 5 do feminino), nos quais foi administrado o dicloridrato de sapropterina, 20mg/Kg, em dose única diária, nos tempos 0 e 24h. Dosagens dos níveis de PKU plasmático foram realizadas nos tempos 0, 24 e 48h e considerado responsivo o paciente com redução de PKU plasmático ≤ 30 após a ingestão do medicamento. Resultados: a mediana de idade das crianças foi 11 [10,14] anos e dos adultos 25 [21,37] anos. Todas as crianças tiveram diagnóstico precoce de fenilcetonúria (30 dias de vida), enquanto todos os adultos foram diagnosticados tardiamente (30 dias de vida). A mediana de PKU plasmático das crianças no último ano foi 5,3 [4,1,18,9] mg/dl e dos adultos foi 14,9 [3,7,23,5] mg/dl. Quanto à responsividade ao teste, 4 (33,3) pacientes foram responsivos (3 crianças e 1 adulto) com redução média de $40,6 \pm 10,4$ nos níveis de PKU. Conclusão: nesta casuística, 4 (33,3) pacientes tiveram resposta ao teste com dicloridrato de sapropterina e poderiam se beneficiar deste tratamento adjuvante à dieta isenta de fenilalanina, para melhor controle metabólico.