



Trabalhos Científicos

Título: Controle Dietético E Deficiências Nutricionais Específicas Na Fenilcetonúria

Autores: DANIEL E. SCHMIDT; ROCKSANE DE CARVALHO NORTON; ANA LÚCIA PIMENTA STARLING; MARCOS BURLE AGUIAR; VALÉRIA MELO RODRIGUES; VIVIANE CÁSSIA KANUFRE; MICHELE ROSA ALVES; ROSANGELIS L SOARES

Resumo: Introdução: A fenilcetonúria, doença metabólica hereditária, autossômica recessiva que, quando não diagnosticada e tratada precocemente, causa retardo mental grave. Os pacientes com controle adequado têm vida normal, mas a restrição dietética pode ter consequências indesejáveis. O caso: JV, 13 anos, masculino, triado pelo Programa de Triagem Neonatal de Minas Gerais (PTN/MG) ao nascimento e acompanhado no Ambulatório de Fenilcetonúria (SEG/HC/UFMG). Teve ótima adesão ao tratamento dietético até os doze anos, quando iniciou dieta vegetariana sem fórmula de aminoácidos. Três meses após o último controle ambulatorial, a mãe percebeu o surgimento de palidez e astenia. O hemograma que revelou anemia (Hb= 3,9g/dL). O médico da cidade prescreveu ferro injetável e houve melhora da concentração de hemoglobina (Hb=8,8g/dL). No mês seguinte, entretanto, houve piora (Hb=5g/dL). As dosagens de vitamina B12 e ácido fólico foram normais. O agravamento clínico e laboratorial (Hb=3g/dL) levaram à internação do paciente na cidade de origem, onde recebeu concentrados de hemácias, com melhora (Hb = 9,9 g/dL). Retornou ao controle médico para consulta de rotina no ambulatório de fenilcetonúria do SEG/HC UFMG um mês após a alta hospitalar com nova piora clínica. Os exames hematológicos e bioquímicos, além de aspirado de medula óssea, confirmaram a suspeita clínica de anemia megaloblástica (vitamina B12 <159pg/dL e ácido fólico normal). Foi iniciada a reposição de cobalamina com melhora do quadro anêmico. O paciente evoluiu sem intercorrências, teve alta em sete dias e retomou o acompanhamento ambulatorial regular passando novamente a fazer uso da fórmula especial de aminoácidos e micronutrientes. Conclusão: o uso de dieta vegetariana exclusiva, sem a fórmula de aminoácidos por crianças e adolescentes com PKU deve ser acompanhado de rigoroso controle clínico e laboratorial para deficiências nutricionais específicas.