

## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Pku: Um Relato De Caso Em Recém-Nascido

**Autores:** GABRIELA FAZOLIN PEREIRA (UEL), FERNANDA PEGORARO DE GODOI MELO (UEL), FERNANDA BORTOLANZA HERNANDES (UEL), MARIA EDUARDA SANTOS AVANZI DE OLIVEIRA (UEL), LETICIA GRIGNANI MARTINS (UEL), VICTOR FAGUNDES PAULA (UEL), MAURO ROBERTO BASSO (UEL), LISANDRA LETICIA PALARO (UEL), MOACIR ROBERTO BASSO (UEL), PAOLA ISABELA JACOBOWSKI (UEL)

**Resumo:** Introdução: A fenilcetonúria materna é uma aminoacidopatia caracterizada por níveis elevados de fenilalanina plasmática na gestante, podendo provocar anormalidades no desenvolvimento do feto, condição que se denomina síndrome de fenilcetonúria materna (PKU). Sua incidência em recém-nascidos (RN) é em torno de 1:10.000/nascidos vivos. A síndrome compreende uma série de anomalias no feto, como microcefalia, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, baixo peso ao nascer, restrição do crescimento intra-uterino (RCIU), dismorfismos faciais e defeitos cardíacos congênitos. Devido essas possíveis alterações fetais é de extrema importância a detecção e tratamento da PKU em gestantes. <br>Objetivos: RN a termo, pesando 2112g, pequeno para idade gestacional (PIG), APGAR 9/10, com RCIU precoce e perímetro cefálico de 30 cm (abaixo da média). Evoluiu com desconforto respiratório com necessidade de ventilação mecânica e encaminhado para UTI neonatal. Na admissão tentado progredir sonda orogástrica, sem sucesso, realizado radiografia de tórax e abdome comprovando atresia de esôfago, sendo acionado cirurgia pediátrica. Realizado rastreio de malformações com ecocardiograma que identificou uma comunicação interatrial, canal arterial e arco aórtico a esquerda sem sinais de obstrução, além de ultrassom de abdome total e de transfontanela e teste do pezinho, sendo todos normais, também coletado cariótipo. Realizado abordagem da atresia de esôfago com ligadura da fístula traqueoesofágica, alongamento de fôcor e fixação de coto esofágico distal em parede torácica. Optado por manter paciente internada em unidade de terapia intensiva. No caso relatado a mãe tinha conhecimento que era portadora de fenilcetonúria, porém não manteve seguimento médico e nem realizou a dieta específica, na qual o intuito é restringir a fenilalanina. Coletado a cromatografia de aminoácidos em plasma materno com teor de fenilalanina aumentado de 393,1  $\mu\text{mol/L}$  ou 6,5mg/dL. <br>Metodologia: <br>Resultados: A PKU materna quando não tratada pode desenvolver efeito teratogênico sobre o feto. Os defeitos congênitos mais comuns são os cardíacos, além de anomalias da coluna vertebral, orofaciais, atresia de esôfago e hipoplasia do corpo caloso. Dentre tais alterações, o relato de caso descrito acima também tinha algumas dessas malformações, como: persistência do canal arterial, atresia de esôfago, baixo peso e RCIU.<br>Conclusão: Esse relato tem o intuito de demonstrar a importância no manejo precoce materno, implementação de medidas terapêuticas específicas, como o controle dos níveis plasmáticos da fenilalanina por meio de dieta restrita, para prevenir a síndrome da PKU materna e permitir um desenvolvimento fetal saudável, evitando malformações neonatais.