



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Fenilcetonúria E Esclerodermia

Autores: FERNANDA PIN MARCANTE (UNISUL - UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA); NADYESDA DIEHL BRANDÃO (HIJG - HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO); MANOELA NEVES PEITER (UNISUL - UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA)

Resumo: INTRODUÇÃO: A fenilcetonúria (PKU) é uma doença metabólica autossômica recessiva rara, resultante da deficiência de fenilalanina hidroxilase. Quando não tratada, pode levar a retardo mental. A esclerodermia é uma doença rara do tecido conjuntivo caracterizada pelo espessamento e endurecimento (esclerose) da pele. Nas formas sistêmicas há acometimento de órgãos internos. Casos de PKU e esclerodermia são relativamente incomuns e a etiologia dessa relação ainda é desconhecida. RELATO DE CASO: DMM, feminino, 11 anos, com diagnóstico de PKU ao Teste do Pezinho, iniciou controle dietético orientado pela geneticista, evoluindo com desenvolvimento neuropsicomotor adequado e níveis oscilantes de fenilalaninemia, seguidos de ajustes na dieta. Aos três anos de idade surgiram placas hiperocrômicas nos membros sugestivas de esclerodermia tipo morféia, confirmada pela biópsia. Recebeu tratamento tópico, com boa evolução. Aos 10 anos de idade surgiram novas placas hiperocrômicas nos membros inferiores, com diminuição da elasticidade cutânea e rápida progressão em extensão. Realizada nova biópsia, compatível com esclerodermia. Tratada com corticóide sistêmico e metotrexato, com resposta insatisfatória. Suspeitou-se de transgressão à dieta, confirmada em nova abordagem multidisciplinar. DISCUSSÃO: Em 1966 Drummond et al relataram um caso de PKU associada a síndrome escleroderma-like. Os resultados sugeriram que a deficiência de triptofano somada a altas concentrações de fenilalanina fossem as responsáveis pela associação. Desde então surgiram três relatos de pacientes apresentando as duas doenças: em todos, a restrição de fenilalanina da dieta coincidiu com a melhora das manifestações dermatológicas. No ano de 2006, Al Mayouf et al publicaram um caso corroborando essa relação, embora salientando que em alguns casos a terapia medicamentosa pudesse ser necessária. Desde então há poucos relatos semelhantes na literatura. CONCLUSÃO: O controle nutricional da fenilalanina tem mostrado regressão das lesões esclerodérmicas, confirmando a relação entre a PKU e a esclerodermia.