



## Trabalhos Científicos

**Título:** Distúrbio Do Metabolismo Associado Ao Transtorno Do Espectro Autista: Relato De Caso

**Autores:** MATHEUS PESSANHA PAIXÃO (FACULDADE DE MEDICINA DE CAMPOS - RJ), LUYZE DE SÁ CAMPOS (FACULDADE DE MEDICINA DE CAMPOS - RJ), LUÍZA BARROSO SIQUEIRA (FACULDADE DE MEDICINA DE CAMPOS - RJ), BÁRBARA SOARES DE OLIVEIRA SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO - UFRJ/MACAÉ RJ), ISABELLE REIS FRANÇA MOTTA (FACULDADE DE MEDICINA DE CAMPOS - RJ), CHARBELL MIGUEL HADDAD KURY (FACULDADE DE MEDICINA DE CAMPOS - RJ)

**Resumo:** INTRODUÇÃO: A fenilcetonúria é um raro erro inato do metabolismo que acomete cerca de 1 a cada 10.000 nascidos vivos no país. Na atualidade, acredita-se que essa doença possa implicar em uma maior predisposição para o desenvolvimento de transtornos do espectro autista (TEA). DESCRIÇÃO DO CASO: Paciente do sexo masculino, escolar, diagnosticado com fenilcetonúria ao 1 mês e 8 dias de vida após a realização de triagem neonatal, com 39 mg/dL de fenilalanina sanguínea. Realizando dieta estritamente baseada em hortaliças, leguminosas e frutas. Com cerca de um ano começou a apresentar interesses não usuais, como fixação em estímulos sensorio-viso-motores e pouco engajamento sociocomunicativo. A partir dessa sintomatologia foi incluído o diagnóstico de TEA. Paciente em uso de Carbamazepina 100 mg, Risperidona 1 mg, Lamotrigina 50 mg. DISCUSSÃO: Recentemente, a presença de TEA somada a distúrbios metabólicos vem sendo associada ao diagnóstico tardio ou às formas não tratadas de fenilcetonúria. Acredita-se também que a interrupção prematura do tratamento ou a resistência à redução dos níveis de fenilcetoína configuram um risco maior a complicações neurológicas e transtornos de conduta, além de afetarem funções emocionais e cognitivas. Entretanto, o paciente relatado, mesmo diagnosticado e tratado precocemente com dieta restritiva, apresentou em sua evolução comportamentos condizentes com o TEA. Apesar de documentado, a incidência dessa associação patológica varia entre os estudos e supõe-se que, entre os estimados 2 milhões de indivíduos dentro do espectro autista no Brasil, há fenilcetonúricos não diagnosticados. CONCLUSÃO: Em vista dos aspectos discutidos, torna-se importante o conhecimento de possíveis causas secundárias relacionadas ao TEA. O diagnóstico neonatal de fenilcetonúria e a intervenção terapêutica precoce substanciam a melhora comportamental futura e a diminuição na prevalência de condições neurológicas e psiquiátricas.