



Trabalhos Científicos

Título: Fenilcetonúria Associada À Escafocefalia: Relato De Caso

Autores: LAÍSA MILENA FARIAS PRACIANO PEIXOTO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), BRUNA MARTINS DE CARVALHO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), CARLOS ALEXANDRE GUEDES SOUTO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), EUGÊNIA MOREIRA FERNANDES MONTENEGRO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), HUGO LEONARDO JUSTO HORÁCIO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), JOSÉ ANTONIO GONÇALVES MATIAS (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), LAYANNA BEZERRA MACIEL PEREIRA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), MARCELA NÓBREGA DE LUCENA LEITE (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), MARINA ROMERO COSTA NUNES (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), MARINA CAVALCANTE SILVEIRA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), MARIA ALICE FEITOSA COSTA HOLANDA DA SILVA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), RICARDO WILLIAM DE ALMEIDA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), ROSA MARIA TROCOLI CALDAS (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA-PB), SHEYLA VIRGÍNIA LINS ROCHA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA-PB), TACIANA DE ARAÚJO FRANÇA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), TAMÍRIS BAPTISTA SAMPAIO (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA)

Resumo: Introdução: A Fenilcetonúria (PKU) é provocada por um defeito na enzima Fenilalanina Hidroxilase (PAH). A Escafocefalia é um tipo de craniossinostose, decorrente do fechamento precoce da sutura sagital. Descrição do caso: G.M.F.S, 2 anos e 6 meses, aos 5 dias de vida realizou triagem neonatal, constatando uma PKU- dosagem de 16,8. Foi realizado um exame confirmatório, que foi obtido o resultado de 19,55. Com isso, realizou-se orientações nutricionais e prescrição de fórmula infantil livre de fenilalanina(FAIF). Nas consultas de puericultura, aos 8 meses de idade, foi observado uma queda do percentil do perímetro cefálico. Desta forma, iniciou-se investigação com Ultrassonografia Transfontanela, Radiografia de Crânio, ambas sem alterações. A Tomografia de Crânio 3D evidenciou aumento do diâmetro ântero-posterior do crânio, fusão óssea parcial da sutura sagital, sutura metópica e fontanela anterior fechadas. Portanto,foi diagnosticada Escafocefalia e indicada Neurocirurgia de urgência. Discussão: A PKU é um erro inato do metabolismo, de característica autossômica recessiva, devido ao mal funcionamento da PAH, a Fenilalanina não é convertida em Tirosina que é imprescindível para a produção de neurotransmissores. O Teste do Pezinho é um exame de triagem, por isso o seu resultado positivo precisa de uma confirmação. O tratamento é feito com dieta restritiva de Fenilalanina e em lactentes associa-se à FAIF. A Escafocefalia (EC) é a mais frequente dentre as craniossinostoses, geralmente não está associada com síndromes. É caracterizada pelo fechamento precoce da sutura sagital e aumento do comprimento do crânio e redução da largura. O tratamento cirúrgico tem como objetivo principal corrigir e evitar a deformidade craniofacial prevenindo distúrbios cognitivos futuros. O presente trabalho relata a associação entre as duas afecções. Conclusão: A PKU tem bom prognóstico se detectada e tratada precocemente, não gera repercussões clínicas. Na EC as crianças precisam ser operadas para que não haja prejuízo cognitivo futuro.