

## Trabalhos Científicos

**Título:** Perfil Clínico Dos Pacientes Com Fenilcetonúria Acompanhados Pelo Serviço De Referência Em Triagem Neonatal Em Sergipe

**Autores:** JEVERTON DE SANTANA SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE (UFS)), ADRIANA BARBOSA DE LIMA FONSECA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE (UFS) E UNIVERSIDADE TIRADENTES (UNIT))

**Resumo:** Introdução: a fenilcetonúria é uma desordem genética autossômica recessiva, que altera a produção da enzima hepática fenilalanina-hidroxilase, provocando acúmulo de fenilalanina no sangue e em outros tecidos. Esse acúmulo acarreta em prejuízo neurológico e cognitivo a longo prazo. Objetivo: analisar o perfil clínico dos pacientes com fenilcetonúria acompanhados pelo Serviço de Referência em Triagem Neonatal em Sergipe. Metodologia: estudo retrospectivo e transversal da coorte de pacientes atendidos no ambulatório de Triagem Neonatal até janeiro de 2022, com abordagem quantitativa e base documental por meio de revisão de prontuários. A amostragem foi não probabilística por conveniência com exclusão daqueles portadores das demais hiperfenilalaninemias e que se ausentaram das consultas. O banco de dados foi construído e analisado estatisticamente através do programa Microsoft Excel 2020. As variáveis quantitativas foram analisadas através de proporções, e as qualitativas por medidas de média e desvio padrão. Resultados: São acompanhados 31 pacientes no ambulatório mas três foram excluídos da pesquisa por abandono ao tratamento. Assim 28 pacientes compuseram a amostra dos quais cerca de 65% deles não residem na capital do estado. Dentre os sujeitos analisados, 53,5% eram do sexo masculino e 46,4% do sexo feminino com idade média de 9,2+/-DP 2,8. Não há relato de consanguinidade em 71% dos casos com recorrência de diagnóstico de fenilcetonúria em duas famílias. Vale frisar que metade dos pacientes apresentou nível sérico de fenilalanina superior a 10mg/dL no período analisado e 65% foram classificados como fenilcetonúria leve quando do diagnóstico inicial. Conclusão: na amostra analisada há discreto prejuízo de sujeitos do sexo masculino, sem relato de consanguinidade na maior parte dos casos os quais apresentaram níveis elevados de fenilalanina sérica.