

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Fenilcetonúria

Autores: DÉBORA CRISTINA SILVA MARTINS (AFYA FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DE IPATINGA), LÍVIA MARIA OLIVEIRA FRANCO VIEIRA (CENTRO UNIVERSITÁRIO INTA - UNINTA), FERNANDA LIMA FERNANDES (AFYA FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DE IPATINGA)

Resumo: A fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética metabólica rara causada pela deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase, que pode provocar danos neurológicos graves se não for diagnosticada e tratada precocemente. Paciente, sexo feminino, 4 meses, nascida a termo, com Apgar: 8/9, sem história familiar de PKU ou de outras doenças genéticas. No 6º dia de vida realizou o Teste do Pezinho NUPAD e o Teste do Pezinho Master, com resultado positivo para PKU, e confirmatório com níveis elevados de fenilalanina obtidos por exames de sangue subsequentes. No 18º dia após o nascimento, foi diagnosticada com PKU e, desde então, para restringir a ingestão de fenilalanina, recebe dieta especial com fórmulas alimentares específicas e acompanhamento nutricional individualizado. Inicialmente realizou, regularmente, consultas semanais e, atualmente, faz consultas quinzenais com equipe multidisciplinar, incluindo pediatra, nutricionista e geneticista, com monitoramento contínuo dos níveis de fenilalanina e consultas mensais no município em que reside com pediatra da Unidade Básica de Saúde. De acordo com as avaliações neuropsicológicas, nota-se que, desde os primeiros meses de vida, a paciente possui o desenvolvimento neurocognitivo dentro dos parâmetros normais para a idade, com habilidades motoras, cognitivas e de linguagem adequadas, sendo que hoje, apresenta movimentos de membros rítmicos e alternados, sustentação a cabeça a 90º com os cotovelos alinhados aos ombros, já consegue rolar sozinha e olha para o examinador ao ser chamado pelo nome. A triagem neonatal para fenilcetonúria (PKU) é disponibilizada pelo Ministério da Saúde por meio do teste do pezinho NUPAD, que deve ser realizado entre o 3º e o 7º dia do neonato. O tratamento imediato com uma dieta restrita em fenilalanina é essencial para evitar danos neurológicos, pois sem a dieta, a PKU leva ao acúmulo tóxico de fenilalanina no sangue e no cérebro, impactando negativamente a plasticidade cerebral e a formação sináptica, essenciais para o desenvolvimento cognitivo e comportamental adequado. Os altos níveis de fenilalanina durante a vida fetal podem causar microcefalia, perda neuronal e hipoplasia do corpo caloso. Na infância, essa condição pode resultar em microcefalia adquirida, comprometimento cognitivo severo e epilepsia. Em fases posteriores, pode causar TDAH, atraso na fala e uma leve redução do QI. Novos métodos de monitoramento e intervenções terapêuticas, como suplementação nutricional e terapias farmacológicas, estão sendo desenvolvidos para melhorar o prognóstico dos pacientes. Assim, o relato de caso destaca a importância do diagnóstico e da intervenção precoce no manejo da fenilcetonúria. O desenvolvimento neurocognitivo normal da paciente reforça a necessidade de programas de triagem neonatal, tratamento dietético imediato, acompanhamento multidisciplinar e suporte contínuo para famílias e pacientes com PKU, promovendo um desenvolvimento saudável e prevenindo complicações neurológicas.