



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Perfil Epidemiológico E Situação Clínica Dos Fenilcetonúricos Assistidos Por Um Serviço De Referência Em Triagem Neonatal (Srtm) Do Brasil

Autores: SAMIR BUAINAIN KASSAR (CESMAC), ANALICE SAMPAIO DE ALMEIDA BONFIM (UFAL), JOSÉ PEDRO CASSSIMIRO MICHELETO (UFAL), KARIN ARAÚJO MELO (UFAL)

Resumo: O tratamento da fenilcetonúria (PKU) é baseado em dieta e fórmula metabólica. Sua precocidade e continuidade são determinantes para o prognóstico dos pacientes, lacunas nesse processo podem comprometer sua eficácia. **OBJETIVOS:** Analisar o perfil epidemiológico, situação clínica e associações entre as variáveis epidemiológicas, clínicas e de tratamento que influenciam no prognóstico dos assistidos por um SRTN do Brasil. Avaliar a assistência multidisciplinar ambulatorial do serviço e a logística de acesso ao tratamento sob a perspectiva do assistido. Estudo transversal, observacional, descritivo e analítico. Aplicação de questionário, análise de prontuário e antropometria. Foi utilizado o software SPSS 26 e os testes qui-quadrado de Pearson e exato de Fisher. Foram coletados dados de 90,69% (39) dos cadastrados, 43,6% dos fenilcetonúricos avaliados são crianças, com maior prevalência do sexo masculino e quase 77% residentes do interior do estado, e 72% vivem com renda familiar abaixo de dois salários-mínimos, além disso, a prevalência de PKU leve foi de (66,7%). Cerca de 85% apresentam controle metabólico alterado e a maioria relatou seguimento de forma irregular e frequentes incidentes de negligência/transgressão à dieta, sendo que 85% apresentaram sintomas relacionados a hiperfenilalaninemia. A assistência ambulatorial especializada foi avaliada positivamente, enquanto lacunas na logística foram sinalizadas. Observadas associações estatísticas significativas entre diagnóstico tardio e casos sintomáticos ao diagnóstico ($p=0,04$), presença de complicações clínicas e tratamento irregular ($p=0,007$), presença de complicações clínicas e controle metabólico alterado ($p=0,03$), recebimento de benefício social e comprometimento cognitivo ($p=0,002$), controle metabólico alterado e tratamento irregular ($p=0,007$) e negligência/transgressão à dieta e tratamento irregular ($p=0,02$). A maioria dos fenilcetonúricos assistidos são crianças, do sexo masculino, procedentes do interior alagoano, com maior prevalência de PKU leve e vivendo em situação de baixa renda. Através das associações realizadas constatou-se que uma parcela relevante de fenilcetonúricos cursa com mal controle metabólico associado a lacunas relacionadas a logística de acesso ao tratamento metabólico preconizado, acarretando importantes complicações clínicas e cognitivas.