

Trabalhos Científicos

Título: Perfil Clínicometabólico De Pacientes Com Fenilcetonúria Atendidos Em Um Ambulatório De Referência

Autores: ADRIANA FONSECA (UFS), FÁBIO SANTOS (UFS), HUGO CRUZ (UFS)

Resumo: A fenilcetonúria (PKU), doença hereditária diagnosticada na triagem neonatal, pode causar prejuízos neurocognitivos irreversíveis pelo acúmulo de fenilalanina no sistema nervoso central. Além disso, é possível que a dieta restritiva adotada cause alterações metabólicas a longo prazo e risco elevado para as doenças cardiovasculares nos pacientes afetados. Descrever as principais repercussões metabólicas em pacientes com diagnóstico de PKU acompanhados em um serviço de referência no estado de Sergipe, Avaliar perfil antropométrico de acordo com sexo, idade e nível sérico de fenilalanina, Comparar os níveis sanguíneos de colesterol total, HDL-c e triglicérides e perfil antropométrico dos pacientes assistidos, Avaliar os níveis séricos de fenilalanina sérica no período estudado. Estudo longitudinal, de Coorte, com amostra de conveniência, dos pacientes assistidos no ambulatório de referência. Os dados foram coletados em prontuário no período de janeiro/2019 até outubro/2020 referente aos atendimentos realizados de janeiro/2017 até janeiro/2020. Foram incluídos pacientes com diagnóstico de PKU, de ambos os sexos, na faixa etária de 04 a 21 anos de idade, assistidos no Ambulatório de PKU do Serviço de Triagem Neonatal do Hospital Universitário de Aracaju da Universidade Federal de Sergipe. Foram excluídos pacientes com diagnóstico tardio de PKU, os que apresentavam doenças osteometabólicas crônicas ou doença renal crônica previamente diagnosticadas e aqueles que utilizavam medicamentos que pudessem interferir nos exames bioquímicos. As análises estatísticas foram feitas com programa GraphPad Prisma 6. As variáveis foram testadas quanto à normalidade com o teste de Kolmogorov-Sminorv. Para associação entre as variáveis foi utilizado o teste de Fisher e para comparação das variáveis foi realizado o teste t não pareado e o teste de Kruskal-Wallis. O nível de significância foi fixado em $p < 0,05$ presente estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com CAAE17507219.6.0000.5546. Dos 20 pacientes da amostra, 75% são do sexo masculino e 25% do feminino. A idade média obtida foi de $13,26 \pm 3,9$ anos, com peso, altura e IMC médios de $33,76 \pm 14,5$, $125 \pm 20,4$ e $16,71 \pm 3,5$, respectivamente. A média da altura entre os sexos masculino e feminino apresentou variação, sendo de $125,9 \pm 20,4$ cm e $122,3 \pm 22,6$ cm, nesta ordem. A análise laboratorial demonstrou alterações nos níveis de HDL, com média de $27,7 \pm 11,8$. Houve mal controle do níveis séricos de fenilalanina com média de $11,5 \text{ mg/dL} \pm 3,6$. Os pacientes com PKU não apresentaram alterações significativas na antropometria conforme sexo e idade. Além disso, não foi notada alteração relevante nos exames laboratoriais desses pacientes, exceto pelo baixo nível de HDL. Ademais, os pacientes avaliados não apresentaram controle adequado dos níveis séricos de fenilalanina. Dentre as limitações, destacam-se a não avaliação de aderência dietética e comparecimento irregular dos pacientes às consultas.