



Trabalhos Científicos

Título: Fenilcetonúria E Terapia Gênica: Uma Abordagem Promissora Para O Tratamento

Autores: LAURA BEATRIZ VICENTE RIBEIRO DA SILVA (FACULDADE ZARNS), ALINE FLORES DE MORAES (UNIVERSIDADE DE MARÍLIA), GABRIELA MATUZITA (FACULDADE DE MEDICINA DE JUNDIAÍ), JULIANA SILVA ALBUQUERQUE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIÁS), NICOLLE LIMA MUTÃO STIVAL (UNIVERSIDADE DE RIO VERDE UNIRV), PATRÍCIA VANZING DA SILVA (ULBRA - UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL), LAISE ROTTENFUSSER (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL)

Resumo: A fenilcetonúria (PKU) é um distúrbio metabólico hereditário causado por mutações no gene PAH, que comprometem a conversão da fenilalanina em tirosina, resultando em neurotoxicidade se não tratada. Embora a dieta restrita em fenilalanina seja eficaz, ela impõe limitações consideráveis à qualidade de vida dos pacientes. Nesse contexto, a terapia gênica tem se destacado como uma estratégia inovadora, oferecendo potencial para uma abordagem curativa, com avanços recentes demonstrando segurança e eficácia em modelos experimentais e ensaios clínicos iniciais. "Analisar os avanços e perspectivas da terapia gênica como abordagem terapêutica no tratamento da fenilcetonúria." Realizou-se uma revisão bibliográfica na base de dados PubMed, com artigos publicados entre 2020 e 2025. Utilizaram-se os descritores "Phenylketonuria" e "gene therapy". Foram identificados 127 artigos, dos quais 16 foram selecionados após análise crítica por sua relevância ao tema. "O tratamento da PKU ainda se baseia na dieta restrita em fenilalanina, eficaz para prevenir complicações neurológicas, mas com baixa adesão a longo prazo. A sapropterina beneficia alguns pacientes, e a Pegvaliase reduz os níveis de fenilalanina, embora com efeitos colaterais imunomediados. A fenilalanina amônia-liase (PAL), promissora em modelos animais, enfrenta limitações devido à necessidade de injeções frequentes e risco imunológico. Avanços em terapias gênicas incluem o uso de vetores virais, como o AAV sorotipo Anc80, que reduziu com sucesso os níveis de fenilalanina sem efeitos adversos. Técnicas de edição gênica, como CRISPR/Cas9 e prime editing, mostraram potencial terapêutico duradouro. A substituição de mRNA encapsulado em nanopartículas lipídicas também foi eficaz em modelos murinos. Modelos animais, como suínos com deleções no gene PAH, reproduziram sintomas típicos da PKU e responderam à dieta restrita. Terapias inovadoras, como bactérias geneticamente modificadas para degradar fenilalanina, surgem como alternativas promissoras. O cenário terapêutico está evoluindo, com abordagens dietéticas, enzimáticas e genéticas convergindo para tratamentos mais eficazes e personalizados." A terapia gênica para fenilcetonúria representa uma alternativa promissora ao tratamento dietético, embora sua eficácia dependa da conclusão dos ensaios clínicos em andamento. A comunicação eficaz entre profissionais e pacientes é essencial para o sucesso dessa abordagem. É fundamental concluir os ensaios clínicos e expandir a pesquisa para garantir a implementação segura da terapia gênica, além de assegurar o acesso equitativo a esses avanços, beneficiando todos os pacientes de forma justa e sustentável.