Fenilcetonúria: uma doença rara que merece mais atenção

Carlos Marcelo Marra Pereira[1], Ian Leôncio Melo Siqueira[1], Kaleb Cauã Custódio[1], Mateus Tiago Cruz e Silva[1], Paulo Ricardo Pinheiro de Oliveira[1], Rogério Pacheco Rodrigues[1], Camila Fernanda Costa Dalla Mutta Resende[1] e Patrícia Roberta dos Santos[1]

[1]Faculdade de Medicina de Itumbiara (IMEPAC Itumbiara)

[1]mateustiagocs@gmail.com

Área de trabalho: Atenção à Saúde

Palavras-chave: Fenilcetonúria, Fenilalanina e Dicloridato de sapropterina

Introdução

As Doenças Crônicas Não Transmissíveis (DCNT's) são um grande problema de saúde pública e se caracterizam por doenças que se desenvolvem durante a vida, muitas vezes de forma lenta e silenciosa, capazes de comprometer a saúde e a qualidade de vida do indivíduo. Como exemplo das DCNTs, tem-se a fenilcetonúria, que segundo Rosa (2014) uma doença que se desenvolve e se agrava com o tempo devido ao acúmulo do aminoácido fenilalanina causando diversos problemas na saúde do indivíduo acometido por essa patologia.

Nesse contexto, ainda de acordo com Rosa (2014), é importante ressaltar que a fenilcetonúria é uma doença genética que afeta o metabolismo de uma proteína encontrada em alimentos contendo fenilalanina. Através do exame de triagem neonatal, é possível detectar precocemente essa condição, permitindo o início do tratamento adequado o mais cedo possível. Ao compreender a complexidade da fenilcetonúria e a importância do diagnóstico precoce, pode-se desempenhar um papel crucial na promoção da saúde e no bem-estar dos indivíduos afetados. Sendo assim, ao se realizar o tratamento adequado é possível evitar problemas e complicações no desenvolvimento dos indivíduos suscetíveis à doença.

Sendo assim, o objetivo deste trabalho foi realizar um estudo dirigido, destinado a doença fenilcetonúria e apresentar causas, tratamentos, diagnósticos e

medicamentos sobre a doença. Ademais, essa pesquisa também teve como objetivo a construção de todo o texto a partir das normas da ABNT 6023/2018 e a 10520/2002.

Relato de Experiência

Este trabalho foi desenvolvido durante a Unidade de Ensino Integrada (UEI) de Métodos de Estudo de Trabalhos Acadêmicos (META I), a qual é ofertada no 1º período do curso de medicina na Faculdade de Medicina de Itumbiara. Inicialmente, o docente organizou os estudantes em grupos com aproximadamente de 3 a 5 estudantes e logo distribuiu os temas que relacionam as doenças do grupo das DCNT's.

A partir disso, o grupo de estudantes responsáveis em discorrer sobre a fenilcetonúria se organizou e definiu as tarefas de cada integrante e após discussões ficou acordado a realização deste trabalho, tomando como base de pesquisa artigos publicados em periódicos, sites e anais de congressos.

A partir das pesquisas realizadas, encontrou-se que a fenilcetonúria (PKU) é um dos erros inatos do metabolismo, com padrão de herança autossômico recessivo. Esse defeito metabólico, gerado comumente pela falha da enzima hepática Fenilalanina Hidroxilase, leva ao acúmulo do aminoácido fenilalanina (FAL) no sangue e ao aumento da fenilalanina e da excreção urinária de Ácido Fenilpirúvico (BRASIL,2021). Ainda sobre a doença, foram encontradas informações sobre os tipos de PKU e a partir dos dados foi elaborada a tabela a seguir:

Figura 1: Tabela - Tipos de PKU - Adaptada a partir do texto Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas da fenilcetonúria

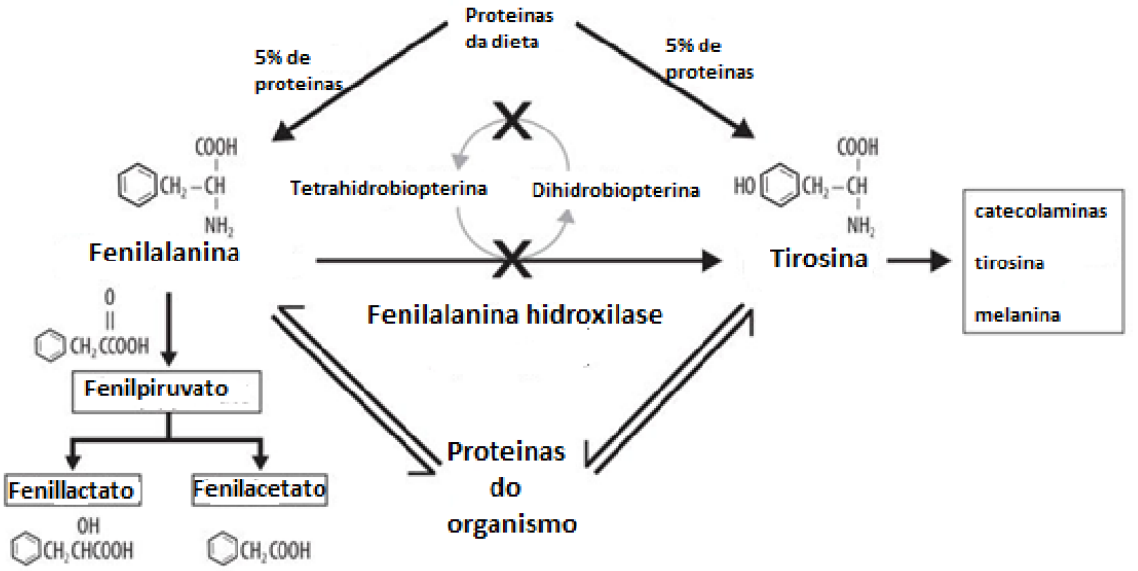
Classificação	Níveis plasmáticos de fenilalanina
FNC Clássica	Acima de 20 mg/dL no diagnóstico (sem tratamento)
FNC Leve	Entre 8 mg/dL e 20 mg/dL no diagnóstico (sem tratamento)
Hiperfenilalaninemia não-FNC	Entre 2 mg/dL e 8 mg/dL no diagnóstico (sem tratamento)

Fonte:BRASIL (2021)

Nesse sentido, conforme dito por Rosa (2014), a PKU é causada por uma alteração no gene da enzima Fenilalanina Hidroxilase hepática na região q22-q-24.1 localizado no cromossomo 12, sendo que já foram descritas mais de 500 mutações nas regiões codificadoras desse cromossomo. As pesquisas realizadas pela Universidade

Federal de Minas Gerais [s.d.], observaram que a doença se desenvolve pela falta de capacidade do fígado em transformar a fenilalanina (um aminoácido que faz parte das proteínas) em outro aminoácido chamado tirosina pela ausência da síntese da enzima hepática (Figura 2).

Figura 2: Ciclo da fenilalanina



Fonte: PORTO (2015)

Dessa maneira, de acordo com Rosa (2014), crianças que apresentam essa patologia e não são tratadas em tempo adequado tendem a apresentar comprometimento progressivo das funções cerebrais, com o desenvolvimento de diversos sintomas como: deficiência intelectual - principal sequela dessa patologia-, tremor, microcefalia, hiperatividade, crises convulsivas, atraso global do desenvolvimento, déficit de atenção, e, até mesmo, comportamentos autísticos.

Além disso, pesquisando sobre medicamentos para PKU, foram encontradas informações sobre uma droga que é administrada em pacientes que têm a doença e estão de acordo com a dieta restritiva de fenilalanina. Com isso, conforme estudos realizados pela Fiocruz (2019), os profissionais do Ministério da Saúde indicam para o tratamento o uso do dicloridrato de sapropterina e informam que é usado de forma complementar à realização de dieta alimentar, com restrição de alimentos, como carne, ovo, trigo e feijão; além de uso de fórmula metabólica rica en aminoácidos, vitaminas e minerais.

Sendo assim, de acordo com o Ministério da Saúde (BRASIL, 2018), o dicloridato de sapropterina é um medicamento que apresenta a forma sintética do BH4 (cofator essencial para as enzimas fenilalanina-hidroxilase, tirosina-hidroxilase e triptofano-hidroxilase) indicado para tratamento da hiperfenilalaninemia (HFA) em pacientes adultos e pediátricos com fenilcetonúria.

Em concordância com Rosa (2014), a PKU é diagnosticada na triagem neonatal por meio do Teste do Pezinho. A triagem neonatal envolve uma série de testes, como dos olhos, da orelha, do coração e do pezinho, que têm por finalidade a detecção precoce de doenças no recém-nascido. Este teste constitui uma ação de pediatria preventiva e é a maior iniciativa do sistema público de saúde na área de genética.

Com base no material disponibilizado pelo Ministério da Saúde, foram apresentadas diretrizes a respeito do critério de inclusão da dieta restritiva, do uso de dicloridrato de sapropterina e dos critérios de exclusão da doença. Além disso, foi disponibilizado um guia dietético para pacientes com Fenilcetonúria.

Considerações Finais

Por conseguinte, é possível perceber que a fenilcetonúria é uma doença de alto risco e demanda atenção e cuidados específicos. Logo, através deste trabalho foi possível perceber o papel fundamental do diagnóstico precoce de tal doença, para que assim seja possível realizar o tratamento e evitar complicações futuras. Além disso, foi importante para a formação profissional dos discentes, contribuindo para a ampliação do conhecimento sobre doenças genéticas e metabólicas.

Por fim, o trabalho foi muito interessante intelectualmente, pois a partir dele o grupo entendeu melhor a formatação padrão ABNT e fez com que os integrantes compreendessem mais sobre a profissão médica e as pesquisas que esse profissional precisa fazer para aumentar seu repertório.

Agradecimentos.

Agradecemos ao PROUNI e ao FIES por nos proporcionar a oportunidade de ensino.

Referências Bibliográfica

BRASIL. Ministério da Saúde. **Fenilcetonúria tem medicamento incorporado ao SUS**. Não paginado, [s.l.], 2018. Disponível em:https://www.gov.br/conitec/pt-br/assuntos/noticias/2018/dezembro/fenilcetonuria-tem-medicamento-incorporado-ao-sus#:~:text=Um%20em%20cada%20doze%20mil,de%20origem%20animal%20e%20vegetal. Acesso em: 7 de Maio de 2023

BRASIL. Ministério da Saúde. **Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas - Fenilcetonúria**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2020. Disponível em: https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/protocolos/publicacoes_ms/pcdt_fenilcetonuria_isbn_17-08-2020.pdf. Acesso em: 08 maio 2023.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Fenilcetonúria (PKU)**. [s.l.], 2021. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/sangue/programa-nacional-da-triagem-neonatal/fenilcetonuria-pku. Acesso em: 7 de maio de 2023.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Pacientes receberão medicação para doença rara fenilcetonúria**. [s.l.], 2019. Site. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2019/janeiro/pacientes-receberao-medicacao-para-doenca-rara-fenilcetonuria Acesso em: 8 de Maio de 2023.

BRASIL. Secretaria de Saúde do Distrito Federal. **Doenças Crônicas Não Transmissíveis.** Brasília, DF. 2022. Disponível em: https://www.saude.df.gov.br/doencas-cronicas-nao-transmissiveis#:~:text=As%20doen%C3%A7as%20cr%C3%B4nicas%20n%C3%A3o%20transmiss%C3%ADveis,no%20Brasil%20e%20no%20mundo. Acesso em: 10 mai. 2023.

NÚCLEO DE AÇÃO E PESQUISA EM APOIO DIAGNÓSTICO DA FACULDADE DE MEDICINA. UFMG. **Fenilcetonúria**. Belo Horizonte, MG, [s.d]. Site. Disponivel em: https://www.nupad.medicina.ufmg.br/topicos-em-saude/fenilcetonuria/#:~:text=A%20fenilceton%C3%BAria%20(PKU)%20%C3%A9%20uma,em%20outro%20amino%C3%A1cido%20chamado%20tirosina. Acesso em: 7 de Maio de 2023.

ROSA, R. R. P. A. **Fenilcetonúria:** uma revisão de literatura. Revista Eletrônica de Farmácia, Faculdade Santo Agostinho, v. 11, p. 27-47, 2014. Disponível em: revistas.ufg.br/REF/article/view/31258/18133. Acesso em: 7 de Maio de 2023.