

## **IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DA FENILCETONÚRIA – UMA REVISÃO DE LITERATURA**

RODRIGUES, Lais dos Santos (autora) – UNIFEV - Centro Universitário de Votuporanga.

GARCIA, Daiane Cambraes da Rocha (autora) – UNIFEV - Centro Universitário de Votuporanga.

JÚNIOR, Roberto Akira Ozaki (autor) – UNIFEV - Centro Universitário de Votuporanga.

PAVÃO, Laiane Natalia Barrientos (autora) – UNIFEV - Centro Universitário de Votuporanga.

CARVALHO, Alessandra Muniz Silva Melo (orientadora) – UNIFEV - Centro Universitário de Votuporanga.

Introdução: A fenilcetonúria é um erro inato do metabolismo, especificamente no metabolismo de aminoácidos, sendo uma doença de herança genética com característica autossômica recessiva e a mais comum das hiperfenilalaninemias. O diagnóstico e o tratamento da doença devem ser realizados o mais precocemente possível. A PKU é a causa mais frequente de deficiência intelectual e, desponta como a mais comum das doenças que envolvem erros congênitos. Foi descrita inicialmente pelo químico norueguês Asbjorn Fölling, em 1934. Objetivo: Investigar na literatura artigos científicos publicados a respeito do diagnóstico e o tratamento de fenilcetonúria para indivíduos de todas as idades. Resultados: A triagem neonatal diagnóstica precocemente a doença, permitindo a intervenção dietética necessária. Mesmo com avanços nos estudos, a dieta restrita em fenilalanina continua sendo o fator principal para tratamento padrão da doença, sendo necessária a suplementação com fórmulas especiais a base de aminoácidos, mas isentas de fenilalanina. O tratamento conta com auxílio de uma equipe multidisciplinar e perdura por toda a vida. Conclusão: O diagnóstico precoce associado ao tratamento apropriado permitem o crescimento e desenvolvimento adequados ao portador da fenilcetonúria, além de evitar manifestações clínicas da doença. O acompanhamento multidisciplinar e monitoramento constante dos níveis de fenilalanina sanguínea e da

dieta a ser seguida são indispensáveis, devendo a família compreender a importância da terapia nutricional no desenvolvimento do fenilcetonúrico. Mesmo com todo o avanço já demonstrado espera-se ainda encontrar, através da biotecnologia, melhores formas de tratamento. No entanto, a realidade mais próxima é a manutenção dos níveis de Phe através de restrições dietéticas. Espera-se que, daqui a alguns anos, possam ser desenvolvidos novos meios de tratamento da PKU proporcionando ainda mais qualidade de vida aos portadores dessa doença.

#### **REFERÊNCIAS:**

SANTOS, M. P. dos; HAACK, A. Fenilcetonúria: diagnóstico e tratamento. Conteúdos e Didática de Ciências e Saúde. Vol. 23, n. 4. 2012, p. 361-368.

FREIRE, E. A. M.; SOUTO, L. M.; CICONELLI, R. M. Medidas de avaliação em lúpus eritematoso sistêmico. Revista Brasileira de Reumatologia. Vol. 51, n. 1. 2011, p. 75-80.

MANCINI, P. C.; STARLING, A. L. P.; ALVES, C. F. T.; MARTINS, T. M. M.; IÓRIO, M. C. M. Alterações auditivas e fenilcetonúria: uma revisão sistemática. Revista CEFAC. Vol. 12, n. 1. Jan-fev, 2010, p. 140-145.

GONÇALVES, V. S. S.; FERREIRA, T. R. A. S.; VALADARES, B. L. B. Fenilcetonúria: abordagem reflexiva e transdisciplinar no programa de genética para cursos de nutrição. Revista Simbio-Logias. Vol. 3, n. 5. Dez, 2010, p. 144-151.

MIRA, N. V. M. de; MARQUEZ, U. M. L. Importância do diagnóstico e tratamento da fenilcetonúria. Revista de Saúde Pública. Vol. 34, n. 1. Fev, 2000, p. 86-96.