

Considerações sobre fenilcetonúria- Vivência clínica do Hospital Infantil Albert Sabin

Considerations about Phenylketonuria- Clinical experience at Hospital Infantil Albert Sabin

DOI:10.34117/bjdv7n9-012

Recebimento dos originais: 01/08/2021

Aceitação para publicação: 01/09/2021

Erlane Marques Ribeiro

Formação acadêmica mais alta: Doutorado, médica geneticista e professora
UNICHRISTUS

Instituição: HIAS, unichristus

Endereço: Rua Tertuliano Sales, 454, vila união

E-mail: erlaneribeiro@yahoo.com.br

Mariana de Souza Rocha Teixeira

Nutricionista, acadêmica de medicina.

Instituição: Unichristus

Endereço: Rua João Adolfo Gurgel, 133, Cocó

E-mail: marianasrteixeira@hotmail.com

Kalina Lívia Lopes Carneiro

Mestre e médica geneticista

Instituição: HIAS

Endereço: Rua Tertuliano Sales, 454, vila união

E-mail: klopescarneiro@yahoo.com.br

Lívia Barbosa Herculano

Nutricionista pós-graduada

E-mail: liviabarbosah@gmail.com

André Luiz Santos Pessoa

MD, neuropediatra HIAS, professor UECE

Instituição: HIAS

Endereço: Rua Tertuliano Sales, 454, vila união

E-mail: andrepeessoa10@yahoo.com.br

RESUMO

A fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética rara (1: 13.500- 21.000 nascidos vivos), apesar de considerada o erro inato de metabolismo mais comum (BRASIL, 2005). A doença é decorrente da incapacidade da enzima fenilalanina hidroxilase converter fenilalanina (PHE) em tirosina (TYR) e assim a fenilalanina e outros metabólitos se acumulam, a tirosina é reduzida e essas alterações causam repercussões sistêmicas. (NETO, 2021, p.20)

Conforme NETO (2021) o diagnóstico da PKU deve ser preferencialmente realizado no período neonatal, antes do aparecimento dos sintomas clínicos, uma vez que a lesão neurológica é irreversível.

Com o aumento do conhecimento sobre PKU, ficou óbvio que o tratamento deveria ser o mais precoce possível e, aliado ao surgimento dos exames em papel filtro, que caracterizaram a triagem neonatal, foi transformada a história natural da PKU a ponto de não se aceitar que uma criança não faça triagem neonatal e que não tenha terapia para PKU no Brasil, já que é universalizada e gratuita para todas as crianças do país através do sistema único de saúde (SUS). (MENDES, et. Al. 2019, p. 18)

A falta da terapia por negligência da família pode ser considerada maus tratos à criança com consequências da lei nº 9.605, de 12 de fevereiro de 1998, ao qual a mesma ressalta ainda sobre a perda da guarda da criança como consequência.

No Hospital Infantil Albert Sabin (HIAS) a triagem neonatal para fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito iniciou após a publicação da Portaria GM/MS nº 822 do Ministério da Saúde (6/06/2001). O HIAS foi escolhido para ser centro de referência em triagem neonatal por ser um hospital de referência para os programas do ministério da saúde em que há emergência, cirurgia, enfermagem, UTI, ambulatório e todos os especialistas da equipe multidisciplinar que atendem crianças e adolescentes até 18 anos de idade de todo estado do Ceará. Assim, iniciou o ambulatório especializado para crianças com alterações na triagem neonatal. (NETO, 2021, p.27).

Apresentamos a caracterização da dietoterapia na fenilcetonúria no Hospital Infantil Albert Sabin.

Palavras-Chave: Fenilcetonúria, Dietoterapia, Triagem Neonatal, Fenilalanina.

ABSTRACT

Phenylketonuria (PKU) is a rare genetic disease (1: 13,500- 21,000 live births), although it is considered the most common inborn error of metabolism (BRASIL, 2005). The disease stems from the inability of the enzyme phenylalanine hydroxylase to convert phenylalanine (PHE) into tyrosine (TYR) and thus phenylalanine and other metabolites accumulate, tyrosine is reduced and these changes cause systemic repercussions. (NETO, 2021, p.20)

According to NETO (2021) the diagnosis of PKU should preferably be made in the neonatal period, before the appearance of clinical symptoms, since neurological damage is irreversible.

As knowledge about PKU increased, it became obvious that treatment should be as early as possible and, coupled with the advent of filter paper exams, which characterized neonatal screening, the natural history of PKU was transformed to the point that it is unacceptable for a child not to have neonatal screening and therapy for PKU in Brazil, since it is universalized and free for all children in the country through the Single Health System (SUS). (MENDES, et. Al. 2019, p. 18)

The lack of therapy due to family negligence can be considered child abuse with consequences of the law No. 9605, of February 12, 1998, to which the same further emphasizes on the loss of custody of the child as a consequence.

At Hospital Infantil Albert Sabin (HIAS), neonatal screening for phenylketonuria and congenital hypothyroidism started after the publication of Ordinance GM/MS No. 822 of the Ministry of Health (6/06/2001). The HIAS was chosen to be a reference center for neonatal screening because it is a reference hospital for the programs of the Ministry of Health in which there are emergency, surgery, nursing, ICU, outpatient clinic, and all the specialists of the multidisciplinary team that serve children and adolescents up to 18 years of age from all over the state of Ceará. Thus, it started the specialized outpatient clinic for children with alterations in neonatal screening. (NETO, 2021, p.27).

We present the characterization of diet therapy in phenylketonuria at Albert Sabin Children's Hospital.

Keywords: Phenylketonuria, Diet Therapy, Newborn Screening, Phenylalanine.

1 INTRODUÇÃO

A fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética rara (1: 13.500- 21.000 nascidos vivos), apesar de considerada o erro inato de metabolismo mais comum (BRASIL, 2005). A doença é decorrente da incapacidade da enzima fenilalanina hidroxilase converter fenilalanina (PHE) em tirosina (TYR) e assim a fenilalanina e outros metabólitos se acumulam, a tirosina é reduzida e essas alterações causam repercussões sistêmicas. (NETO, 2021, p.20)

Conforme NETO (2021) o diagnóstico da PKU deve ser preferencialmente realizado no período neonatal, antes do aparecimento dos sintomas clínicos, uma vez que a lesão neurológica é irreversível.

Com o aumento do conhecimento sobre PKU, ficou óbvio que o tratamento deveria ser o mais precoce possível e, aliado ao surgimento dos exames em papel filtro, que caracterizaram a triagem neonatal, foi transformada a história natural da PKU a ponto de não se aceitar que uma criança não faça triagem neonatal e que não tenha terapia para PKU no Brasil, já que é universalizada e gratuita para todas as crianças do país através do sistema único de saúde (SUS). (MENDES, et. Al. 2019, p. 18)

A falta da terapia por negligência da família pode ser considerada maus tratos à criança com consequências da lei nº 9.605, de 12 de fevereiro de 1998, ao qual a mesma ressalta ainda sobre a perda da guarda da criança como consequência.

No Hospital Infantil Albert Sabin (HIAS) a triagem neonatal para fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito iniciou após a publicação da Portaria GM/MS nº 822 do Ministério da Saúde (6/06/2001). O HIAS foi escolhido para ser centro de referência em triagem neonatal por ser um hospital de referência para os programas do ministério da saúde em que há emergência, cirurgia, enfermagem, UTI, ambulatório e todos os especialistas da equipe multidisciplinar que atendem crianças e adolescentes até 18 anos de idade de todo estado do Ceará. Assim, iniciou o ambulatório especializado para crianças com alterações na triagem neonatal. (NETO, 2021, p.27).

Apresentamos a caracterização da dietoterapia na fenilcetonúria no Hospital Infantil Albert Sabin.

Como é feita a dietoterapia

O Brasil temos um Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) elaborado pelo Ministério da Saúde (MS), para orientar sobre o diagnóstico e terapia para hiperfenilalaninemias e PKU.

Esse protocolo define os tipos de hiperfenilalaninemias (Tabela 1) e os pacientes que devem ser tratados são aqueles com PHE > 6mg/dl.

Tabela 1: Tipos de hiperfenilalaninemia e suas características bioquímicas

| Tipo de hiperfenilalaninemia | Aspectos bioquímicos referentes a fenilalanina hidroxilase | Dosagem sérica de Phe (mg/dl) |
|------------------------------|--|-------------------------------|
| Clássica (PKU) | Ausência ou baixa atividade | >20 |
| Moderada | Deficiência parcial | 6-10 |
| Leve | Defeito na maturação | 4-6 |

Fonte: Modificado de Brasil 2005 e Linder, 2006

O tratamento para PKU consiste em:

- Uso de uma dieta restrita em PHE, que é um aminoácido essencial, advindo de proteínas naturais.
- Como não se pode retirar totalmente a PHE da dieta, calcula-se a quantidade recomendada desse aminoácido nos alimentos para a faixa etária (Tabela 2).
- É necessário o uso de substituto proteico, geralmente uma fórmula de aminoácidos, isenta ou com baixo teor de PHE, para atingir a recomendação diária do nutriente ao indivíduo afetado. Essa fórmula é fornecida pela secretaria de saúde do estado do Ceará.

O manejo dietético deve seguir as recomendações da Tabela 2:

Tabela 2: Recomendações de proteínas, PHE e TYR em portadores de PKU.

| | Idade | Proteína (g/kg/dia) | Energia (Kcal/kg) | PHE (mg/dia) | TYR (mg/dia) |
|-----------|---------------------|---------------------|--------------------|--------------|---------------|
| Lactentes | 0 a < 3 meses | 3 a 3,5 | 95 - 145 | 130 a 430 | 1.100 a 1.300 |
| | 3 a < 6 meses | 3 a 3,5 | 95 - 145 | 135 a 400 | 1.400 a 2.100 |
| | 6 a < 9 meses | 2,5 a 3 | 80 - 135 | 145 a 370 | 2.500 a 3.000 |
| | 9 a < 12 meses | 2,5 a 3 | 80 - 135 | 135 a 330 | 2.500 a 3.000 |
| | Idade | Proteína (g/dia) | Energia (Kcal/dia) | PHE (mg/dia) | TYR (mg/dia) |
| Crianças | 1 ano a < 4 anos | ≥ 30 | 900 - 1800 | 200 a 320 | 2.800 a 3.500 |
| | 4 anos a < 7 anos | ≥ 35 | 1300 - 2300 | 200 a 1.100 | 4.000 a 6.000 |
| | 7 anos a < 11 anos | ≥ 40 | 1650 - 3300 | 200 a 1.100 | 4.000 a 6.000 |
| Mulheres | 11 anos a < 15 anos | ≥ 50 | 1500 - 3000 | 200 a 1.100 | 4.000 a 6.000 |
| | 15 anos a < 19 anos | ≥ 55 | 1500 - 3000 | 200 a 1.100 | 4.000 a 6.000 |
| | ≥ 19 anos | ≥ 60 | 1400 - 2500 | 200 a 1.100 | 4.000 a 6.000 |
| Homens | 11 anos a < 15 anos | ≥ 55 | 2000 - 3700 | 200 a 1.100 | 4.000 a 6.000 |

| | | | | | |
|-----------|--------------------------|-----------|-------------|-------------|---------------|
| | 15 anos a < 19 anos | ≥ 65 | 2100 - 3900 | 200 a 1.100 | 4.000 a 6.000 |
| | ≥ 19 anos | ≥ 70 | 2000 - 3300 | 200 a 1.100 | 4.000 a 6.000 |
| Gestantes | 1º trimestre da gestação | ≥ 70 | 2500 | 265 a 770 | 6.000 a 7.600 |
| | 2º trimestre da gestação | ≥ 70 | 2500 | 400 a 1.650 | 6.000 a 7.600 |
| | 3º trimestre da gestação | ≥ 70 | 2500 | 700 a 2.275 | 6.000 a 7.600 |
| Lactantes | Lactação | ≥ 70 | 1500 - 3000 | 700 a 2.275 | 6.000 a 7.600 |

Fonte: Adaptado de Acosta P.B et al, 1998 e Vockley et al, 2014

A utilização de dietas hipoproteicas é contraindicada no tratamento da PKU, pois além de causar desnutrição, ocasiona diminuição da tolerância à phe dietética, devido ao catabolismo proteico endógeno, elevando os níveis sanguíneos do aminoácido (ACOSTA; YANNICELLI, 2001).

Nesse enalce MIRRA (2016) pontua que o tratamento de PKU é preconizado para toda a vida, além de ser individualizado, pois cada paciente tem seu nível de enzima diferente, o que consequentemente interfere na capacidade de metabolização dos alimentos, mesmo para pessoas da mesma família, com a mesma mutação.

Objetivos da terapia

- Evitar elevações persistentes de fenilalanina (PHE) e de seus metabólitos ácidos que podem ocasionar lesões neurológicas que se manifestam, em sua forma mais grave, por retardo mental irreversível (SCRIVER;KAUFMAN, 2001).
- Permitir o crescimento e desenvolvimento físico e neurológico adequado.
- Evitar a teratogenicidade decorrente da fenilcetonúria materna.

Desafios da dietoterapia

1. Transgressões da dieta

À medida que a criança cresce, vai ganhando autonomia, ampliando a convivência social e as dificuldades quanto à adesão ao tratamento vão surgindo com aumento progressivo das demandas colocadas às famílias (Soares, 2014).

2. Descrédito da existência da doença

Muitas pessoas não acreditam que a criança tenha a doença por que não observam os sintomas e não cumprem a dietoterapia. No entanto as consequências das transgressões da dieta são tardias, geralmente observadas a partir do período escolar.

3. Aspectos psicológicos da família

O luto da criança normal desejado é feito quando os pais recebem a notícia que a criança tem PKU e isso se mistura com o medo do novo caminho a percorrer em busca de uma criança cujo tratamento a torne normal. Esse momento pode fazer com que a família não assimile as informações dadas pela equipe multidisciplinar. As etapas de negação, raiva, culpa, deslocamento podem resultar em transgressão da dieta e complicações neurológicas futuras.

4. Grau de educação dos pais

A compreensão das informações necessárias para o tratamento do PKU depende do grau de escolarização na maioria dos casos. Pais que tem acima de 8 anos de escolarização tem melhor resultado no tratamento de seus filhos.

5. Cooperação da sociedade

Uma vez que a alimentação é moldada pela cultura e sofre os efeitos da organização da sociedade, sua abordagem não comporta um olhar unilateral. A interação existente entre as dimensões cognitivas e emocionais que estão envolvidas neste comportamento torna-se, portanto, evidente (TORAL; SLATER, 2007). Fatores sociais, comportamentais e culturais contribuem para a transgressão da dieta, quando o paciente com PKU tem que se abster de se alimentar como as pessoas sem PKU. Isso inclusive, pode levar adolescentes e adultos a se tornar mais reclusos e com dificuldade de socialização.

6. Condições sócio-econômicas

Uma dieta restritiva diferente da rotina da família traz dificuldades na aceitação, e maior encargo sócio-econômico, impondo a necessidade de reorganização para atender as demandas cotidianas e os cuidados com o tratamento dietético (SOARES, 2014).

Além disso a dificuldade de conseguir transporte dos municípios para o serviço de referência (HIAS), na capital contribui para o insucesso da dietoterapia.

Quando a criança chega como recém-nascido

Para qualquer família é um choque receber a notícia que o teste de triagem neonatal foi alterado. Os pais chegam angustiados na primeira consulta, em busca de orientações médicas. As mães podem ter o mito de: -meu leite não serve para meu filho?

O médico procura acalmar a família, fazer as orientações necessárias, encaminhar para os profissionais da equipe multidisciplinar e o nutricionista fica responsabilizado pela dieta da criança.

No primeiro momento se a criança está em aleitamento materno, não há orientação para retirar a criança da mama, mas há necessidade de introduzir a fórmula isenta de PHE. Nesse momento, pelo fato da criança receber uma alimentação complementar, muitas acabam abandonando o aleitamento materno. Isso já é antecipado à mãe para que ela não fique ansiosa, caso a criança prefira a mamadeira ao seio materno. (MINISTERIO DA SAÚDE, 2009)

Os retornos ambulatoriais são marcados com maior frequência para que os pais se sintam seguros para cuidar da dieta da criança. As transgressões a dieta nesse período são mais raras e os níveis de PHE são mais fáceis de serem controlados.

Desde a década de 90, foi descrita nova técnica na qual a fórmula especial isenta em PHE deveria ser oferecida de três em três horas, em mamadeiras, e o leite materno oferecido em livre demanda nos intervalos (GREVE et al., 1994). Esta técnica possibilitou a utilização do leite materno, como fonte de PHE, no tratamento dos lactentes fenilcetonúricos atendidos no HIAS.

Se a criança não aceitar o aleitamento materno, a fórmula láctea substitui o aporte de PHE que deveria ser recebido através do aleitamento materno.

A fórmula especial isenta em PHE deve ser oferecida em pequenas porções ao longo do dia para evitar aumentos repentinos de PHE no sangue, aumentar a biodisponibilidade dos aminoácidos e prevenir sintomas gastrointestinais, como vômito e diarreia, relatados em crianças que ingerem a fórmula apenas uma ou duas vezes ao dia. (SCHMIDT, 1985)

O preparo da fórmula isenta em PHE deve seguir a regra das fórmulas infantis para crianças normais, ou seja, preparo o mais próximo do consumo possível e não o preparo uma vez ao dia para ser servido ao longo do dia.

A prescrição dietética de PHE varia com a tolerância individual, em relação aos níveis sanguíneos de PHE, e de acordo com a faixa etária, sendo maior nos primeiros meses de vida (20 a 50 mg/kg/dia), declinando posteriormente com a diminuição da velocidade de crescimento. O consumo em geral é de 2-8 latas da fórmula infantil por mês.

Uma atenção especial deve ser dada aos sintomas de alergia a proteína do leite de vaca, que pode acontecer pela introdução prematura de fórmulas a base de leite de vaca.

Mudanças na vida do lactente

Até 2 anos a criança ainda experimenta pouco e não costuma sair de perto dos pais ou responsáveis e por isso os pais tem maior controle sobre a criança e as transgressões de dieta são menores, porém acima de 3 anos a criança começa a imitar os adultos e outras crianças e a querer comer os alimentos que são ingeridos pelas outras pessoas.

Quando a criança é capaz de se locomover se torna mais difícil combater as transgressões da dieta, mas a família não pode desistir de ensinar a criança quais são os alimentos proibidos para ela e as consequências das transgressões da dieta.

Nessa fase da vida para algumas crianças a introdução dos alimentos novos pode ser difícil e a monotonia alimentar da dieta para fenilcetonúricos pode se tornar um problema. Aqui começa a educação nutricional, que deve se consolidar na formação de valores, no prazer de se alimentar, na responsabilidade, utilizando o lúdico e a liberdade de escolhas.

O baixo consumo de fontes vegetais pode ocorrer por falta de recursos financeiros, pela ausência desse hábito alimentar na família, como também pela escassez na oferta desses alimentos em determinados municípios. Essas são algumas das situações que agravam ainda mais a diversificação da dieta que, além de monótona, pode se tornar muito pobre em nutrientes.

Muitos pais começam a se desentender nessa etapa, em que cedem as chantagens da criança ou às birras, sem conseguir impor limites na educação infantil.

Existem poucos alimentos especiais para fenilcetonúricos disponíveis no Brasil (e no Ceará há quase nenhum). No entanto a APAE de Salvador (Bahia) distribuiu gratuitamente um livro de receitas para fenilcetonúricos e as mães trocam receitas em grupos de internet. Apesar disso, a elaboração das receitas especiais para PKU também pode ficar comprometida pela falta de tempo para se dedicar à culinária, falta de recursos financeiros para a compra de ingredientes específicos e falta de habilidade na cozinha.

A limitação de informações sobre o conteúdo de phe nos alimentos comercializados, pode também tornar a dieta monótona.

A dieta para PKU pode também alterar o hábito alimentar da família, com a inclusão ou aumento de fontes vegetais e essa mudança melhorar a qualidade da alimentação de todos. Nesse sentido, a doença traz a oportunidade de modificar hábitos de vida, beneficiando toda a família.

O momento das refeições pode se tornar um momento de educação nutricional em família. O apoio familiar em relação à adesão à dieta é fundamental para o controle adequado do tratamento

Algumas dicas podem ser úteis, como:

Ofereça a dieta à criança sempre no mesmo horário. A criança deve comer à mesa junto com a família;

O tempo de refeição não deve ser maior do que 30 minutos. Remova o prato sem comentários;

Não grite no horário das refeições;

Não fale na presença da criança sobre as dificuldades da refeição;

Evite comentários como: “anda logo”, “você está chata hoje”;

Encoraje a criança a comer a variedade de alimentos permitidos. Se o alimento é recusado, tente o alimento em outro momento;

Encoraje a criança a ajudar na realização dos alimentos como descascar, amassar, etc. mas evite acidentes domésticos. Cuidado com facas e com tudo que possa causar queimaduras;

Encoraje as pessoas da família a consumir alimentos da dieta da criança;

Não use subterfúgios para que a criança se alimente com maior quantidade de comida, tipo: brincadeiras, televisão, olha o aviãozinho, jogos, vídeos;

Não force a criança a comer. O horário das refeições não pode ser uma sessão de choradeira;

Seja criativa. Tente fazer alimentos variados e coloridos;

Convide os amiguinhos para comer alimentos da dieta do fenilcetonúrico. As crianças tentam imitar as outras e todos irão ingerir alimentos saudáveis;

Use espetinhos de frutas, corte os alimentos em formatos variados. Use sua imaginação para fazer uma dieta diversificada em forma e conteúdo;

Ferva água antes de usar. Use alimentos frescos e faça as refeições próximo do horário de consumi-las.

Quando a criança começa sua vida social

A criança deve ter a responsabilidade de reconhecer os alimentos que pode utilizar e ter a liberdade de escolher. Para isso segue a tabela 3, que pode ajudar.

Se a criança foi educada a manter sua dieta, nessa fase as transgressões deverão ser mínimas.

Tabela 3: Categorias dos alimentos segundo o teor de fenilalanina (PHE)

| Categoria do alimento | Teor de PHE (mg PHE/100 g de alimento) | Tipo de alimento |
|------------------------------------|---|---|
| Permitido | 0-20 | mel, balas de frutas e de gomas, pirulitos de frutas, picolés de frutas, algodão-doce, geléia de frutas, goiabada, farinha de mandioca, farinha de tapioca, polvilho, sagu, sucos de frutas artificiais, refrigerantes isentos de aspartame, groselha, chá, café e alguns cremes e pudins nos sabores baunilha, morango e caramelo, pó para milk-shake isentos de phe |
| permitido de acordo com prescrição | 20-200 | massas feitas sem ovos e com farinha de trigo especial com baixo teor de proteína, arroz, batata-inglesa, batata-doce, batata-baroa, mandioca, cará, inhame, abóbora, abobrinha, berinjela, beterraba, brócolis, cenoura, chuchu, couve-flor, jiló, quiabo, repolho, vagem, tomate, pepino, pimentão, folhosos e frutas em geral |
| Proibidos | >200 | todos os tipos de carnes, leite e derivados, ovos, chocolate, farinha de trigo e milho, leguminosas |

Fonte: Modificado de KANUFRE et al., 2001a.

A criança na escola

Na escola a criança está longe dos pais, o que lhes causa grande insegurança. O reforço sobre a responsabilidade com sua saúde a partir da educação nutricional deve ser implementado nessa fase.

A equipe multiprofissional deve orientar os membros da escola para compreender e lidar com as diferenças da criança com PKU.

Agora é a adolescência

Na adolescência existe o medo de ser diferente e a necessidade de ser aceito. Nesse período as transgressões de dieta se intensificam e a equipe multidisciplinar que promove a terapia deve reconhecer, compreender e encontrar meios de convencer o paciente a aderir a dieta. A atividade física escolhida pelo paciente deve ser encorajada para manter controlados os níveis de PHE.

E a vida adulta

Não é fácil viver numa sociedade que consome arroz com feijão. Os adultos que transgridem a dieta podem ter irritabilidade, distúrbio de comportamento e falta de autonomia. Outros sintomas são cefaléia (31%), letargia (19%), TDAH (14%), depressão e fobia (41%). (NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH, 2001).

Engravidou – o que fazer?

Recomenda-se que as pacientes com PKU em risco de engravidar mantenham níveis sanguíneos de PHE abaixo de 4mg/dl, pelo menos três meses antes da concepção e durante toda a gestação (BRASIL, 2012). Caso contrário seus bebês estarão sujeitos a ter baixo peso ao nascimento, microcefalia, retardo mental, retardo de crescimento pós-natal e cardiopatia congênita. A consulta da gestante com a nutricionista servirá para elaboração do cardápio, pois nessa fase às vezes o gosto pelos alimentos se altera.

Adjuvante a dietoterapia

Observamos que mesmo com todos os esforços por parte de pacientes, familiares e profissionais de saúde é comum alterações neurológicas para os pacientes que tem fenilcetonúria e por isso nossa equipe optou por indicar o cloridrato de saptopterina ou Kuvan para os indivíduos que são responsivos a BH4. O BH4 é um co-fator que acelera a enzima, mesmo em pequena quantidade, a realizar sua função de transformar phe em tirosina. Diferente da dieta que reduz os níveis de phe, o kuvan é mais fisiológico e mantém os níveis de tirosina e seus metabólicos, que são essenciais para o desenvolvimento e funcionamento adequado do sistema nervoso.

2 CONCLUSÃO

A dietoterapia para fenilcetonúricos tem passado por modificações de forma que a aquisição da fórmula isenta de aminoácidos tem se tornado mais fácil desde o início do programa nacional de triagem neonatal (PNTN). A equipe tem se tornado mais competente e experiente com o aumento do número de casos e as constantes trocas de experiências e informações científicas através da internet. Esperamos que o futuro nos traga melhorias para a qualidade de vida desses pacientes, no entanto nossa expectativa é que a dieta será sempre essencial para esses pacientes assim como uma dieta adequada é essencial para qualquer ser humano.

REFERÊNCIAS

Acosta P.B, Yannicelli S., et al Nutritien Inkates and growth of infants with phenylketonuria undergoing therapy. *J. Pediatric Gastroenterol Nutritio*, 1989.

BRASIL, Fenilcetonúria: diagnóstico e tratamento, **Rev. Ciências Saúde**, 23(4):263-270, 2012

BRASIL, Lei nº 9.605, de 12 de fevereiro de 1998, condições de maus tratos infanto-juvenil, **Diário Oficial da união**.

Greve LC, Wheeler MD, Green-Burgeson DK, Zorn EM. Breast-feeding in the management of the newborn with phenylketonuria: a practical approach to dietary therapy. *J Am Diet Assoc* 1994;94:305-9.

MEMDES, Cristina Isadora, et. Al. Aspectos Gerais da Triagem Neonatal no Brasil: Uma Revisão. **Rev. Revista Medica de Minas Gerais**, ISSN (on-line): 2238-3182, n. 30 e-3008.

MINISTERIO DA SAÚDE, **Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas Fenilcetonúria**, CONITEC, 2019.

MINISTERIO DA SAÚDE, **aleitamento materno e aleitamento complementar**, Série A. Normas e Manuais Técnicos Cadernos de Atenção Básica – n.º 23, 2009.

MIRRA, Nádia VM, et. Al, Importância do diagnóstico e tratamento da fenilcetonúria, **Rev. Saúde Pública** vol.34 n.1 São Paulo Feb. 2016.

NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH, Consensus Development Conference Statement March 26-28, 2001.

NETO, Benedito Rodrigues da Silva, **A medicina imersa a um mundo de globalização em constante evolução**. Editora Atena, 2021, v.1, e.2.

SCRIVER, criver CR, Kaufman S, KAUFMAN, Eisensmith RC, Woo SLC. The hyperphenylalaninemias. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D (eds), 2001.

SCHMIDT BJ, et al. **Fenilcetonúria**: aspectos clínicos e terapêuticos. *Pediatria al dia* 1987;3:257-60.

SOARES, RODRIGUES, M. de L. **A conduta dietoterápica no tratamento da doença do refluxo**, v.1, e.1, 2001.

TORAL; Natacha, SLATER, Betzabech, Abordagem do modelo transteórico no comportamento alimenta, **Rev. Ciênc. saúde coletiva** vol.12 no.6 Rio de Janeiro Nov./Dec. 2007.

VOCKLEY et al. Diretrizes para deficiência de fenilalanina hidroxilase. **Genetics in Medicine**, Estados Unidos, volume 16, número 2, 188 – 201, fev. 2014.