

Deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase.

Autor(res)

Gregório Otto Bento De Oliveira
Eva Dos Santos Silva

Categoria do Trabalho

Trabalho Acadêmico

Instituição

FACULDADE ANHANGUERA DE BRASÍLIA

Introdução

A fenilcetonúria (PKU) é uma condição metabólica hereditária decorrente da deficiência da enzima hepática fenilalanina hidroxilase. Essa enzima é crucial para a conversão do aminoácido fenilalanina (PHE) em tirosina. A ausência ou mau funcionamento dessa enzima resulta no acúmulo excessivo de fenilalanina na corrente sanguínea, o que, se não tratado, pode causar danos neurológicos significativos. O tratamento primário para a PKU envolve uma dieta restrita em fenilalanina. Que é essencial para evitar complicações e garantir um desenvolvimento saudável, especialmente em crianças diagnosticadas em idade precoce. Adicionalmente, em certos casos, a administração de tetrahidrobiopterina (BH4) pode ser útil para auxiliar na diminuição dos níveis de fenilalanina no sangue. A inclusão da PKU no programa de triagem neonatal, conhecido como teste do pezinho, foi um avanço significativo no controle da doença. Pois detecta precocemente a patologia dando a chance do portador de ter uma vida normal.

Objetivo

Este resumo tem como objetivo explorar a relação entre o distúrbio metabólico da fenilalanina e as reações nefrotóxicas causadas pelo acúmulo desse metabólito no cérebro. Ele também busca analisar as consequências desse acúmulo nas funções cognitivas e intelectuais, além de discutir os tratamentos e métodos de diagnóstico atualmente disponíveis para o monitoramento e manejo da fenilcetonúria.

Material e Métodos

A pesquisa foi de caráter exploratória qualitativa e descritiva da literatura que reuniu dados da biblioteca eletrônica online (SCIELO), Literatura Latino Americana e do Caribe em Ciências em Saúde (LILACS) e National Library off medicine (NIH) PUB-MED. foi considerado como critério de inclusão artigos completos com até dez anos de publicação, que tratam sobre temas relacionados ao assunto, disponíveis na integra, online e gratuitos, entre os anos de (2015 a 2025). Foram pesquisados 121 artigos, separados 15 para a leitura e utilizados 6 artigos. Publicações que não possuem resumo completo, as que são pagas e que não possuem tradução não foram utilizadas no desenvolvimento deste artigo. foi utilizado como estratégia de pesquisa os descritores (fenilalanina, fenilcetonúria, neurotoxicidade) nas bases de dados mencionadas.

Resultados e Discussão



A fenilcetonúria (PKU) é um distúrbio metabólico genético causado por variantes patogênicas no gene fenilalanina hidroxilase (PAH). Níveis elevados de fenilalanina (FAL) no sangue podem atravessar a barreira hematoencefálica, causando danos ao desenvolvimento e à função cerebral. O aumento da FAL no cérebro pode levar à diminuição de neurotransmissores, dificultando a comunicação entre as células nervosas e/ou resultando em processos de desmielinização. Pacientes com PKU podem desenvolver deficiência intelectual, transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH), deficiência da função executiva e transtornos comportamentais e psiquiátricos, como ansiedade e depressão. Um estudo demonstrou que pacientes com fenilcetonúria tratados com tetrahidrobiopterina na infância apresentaram melhor desempenho em testes de QI, atenção e memória em comparação com pacientes que não receberam o tratamento.

Conclusão

A inclusão da fenilcetonúria no programa de triagem neonatal foi um grande avanço para o diagnóstico no entanto é crucial aumentar a conscientização sobre a PKU e desenvolver materiais informativos específicos para pacientes e familiares. Esses materiais devem orientar sobre o acompanhamento, tratamento contínuo, introdução de alimentos e o impacto no desenvolvimento infantil. Ampliar o acesso a tratamentos e melhorar os programas de saúde pública são igualmente importantes para o cuidado dos pacientes com PKU.

Referências

FERREIRA, M.Q.et al. Conhecimento dos profissionais da Estratégia Saúde da Família sobre a triagem neonatal biológica. Mundo Saúde, v. 47, e14222022, 203.

LAMÔNICA, D.et al. Fenilcetonúria e habilidades de leitura e escrita. Rev CEFAC [Internet]. 2015Jan;17(1):143–50.

ROCHA, A. D. F. et al. Dificuldades alimentares em pacientes com Fenilcetonúria. Codas, [S. l.], v. 35, n. 6, p. e20210292, 2023.

SCHWARTZ, I. V. D. et al. Neuropsychological and quality of life outcomes in PKU patients: expert recommendations of assessment tools in Brazil. Arquivos De Neuro-psiquiatria, São Paulo, v. 81, n. 7, p. 685–695, 2023.

VAN SPRONSEN, F. J. et al. Key European Guidelines for the Diagnosis and Management of Patients with Phenylketonuria. Lancet Diabetes & Endocrinology, 1 [S. l.], v. 5, n. 9, p. 743-756, set. 2017. DOI: 10.1016/S2213-8587(16)30320-5. Epub 2017 jan. 10. PMID: 28082082.