Doenças da gestação e da infância: fenilcetonuria

Autor(res)

Gloria Maria Guizellini
Ayrton Longhi De Castro
Arthur Ciulli Rodrigues Do Nascimento

Categoria do Trabalho

Trabalho Acadêmico

Instituição

FACULDADE ANHANGUERA DE OSASCO

Resumo

A fenilcetonúria é uma doença genética caracterizada pela inaptidão na metabolização de aminoácidos, especificamente da fenilalanina, fazendo com que acumule altas concentrações no sangue e no cérebro causando até complicações neurocognitivas, quando não tratada precocemente.
Isto ocorre por falta da enzima necessária (fenilalanina hidroxilase), desse jeito a via metabólica não funciona da maneira como deveria e impede a metabolização tirosina, e prejudicando também a formação de outros neurotransmissores.
Segundo estudos existem tipos diferentes de fenilcetonúria que varia conforme a sua concentração no organismo, hiperfenilalaninemia permanente tem seus níveis de 4mg/dl até 10mg/dl são os mais baixos, porém já estão acima dos níveis normais, a fenilcetonúria leve que seus níveis estão entre 10mg/dl e 20mg/dl e a fenilcetonúria clássica que já tem níveis mais altos acima de 20mg/dl.