



Monitoramento de níveis de Fenilalanina em pacientes com Fenilcetonúria utilizando sangue impregnado em papel filtro: Experiência de um Centro de Referência no Sul do Brasil

Fernanda Medeiros Sebastião^{1,2}, Kristiane Michelin Tirelli¹, Angela Sitta¹, Daniella de Moura Coelho¹, Ida Vanessa Doederlein Schwartz^{1,2}
¹ - Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, ² - Instituto Nacional de Doenças Raras, InRaras

INTRODUÇÃO:

A fenilcetonúria (PKU) é uma doença hereditária causada pela atividade deficiente da fenilalanina hidroxilase, que leva ao acúmulo de fenilalanina (Phe) no sangue. O tratamento requer dieta restrita e monitoramento contínuo dos níveis de Phe. A coleta em papel filtro (SIPF) é uma opção prática e acessível para esse controle. Em 2020, nosso grupo mostrou boa correlação entre um método fluorimétrico *in house* e o HPLC. Desde 2022, essa técnica é usada pelo Serviço de Genética Médica do HCPA no acompanhamento de pacientes com PKU, facilitando o manejo clínico e melhorando a adesão ao tratamento.

OBJETIVO:

Relatar a implementação da técnica de dosagem de Phe em SIPF pelo método fluorimétrico no SGM/HCPA desde 2022, e avaliar sua aplicabilidade e confiabilidade no acompanhamento de pacientes com PKU.

METODOLOGIA:

A técnica fluorimétrica utilizada foi descrita por Sebastião et al. (2020), baseada em 89 amostras de 47 pacientes. Neste estudo, foram analisadas outras 201 amostras de 57 pacientes acompanhados regularmente no ambulatório de Erros Inatos do Metabolismo do HCPA. Para avaliação da acurácia, 22 amostras também foram analisadas por HPLC, padrão-ouro para dosagem de Phe.

RESULTADOS E DISCUSSÃO:

A média das concentrações de Phe foi $458 \pm 289 \mu\text{mol/L}$. O método fluorimétrico mostrou média de Phe de $508 \pm 339 \mu\text{mol/L}$ com o HPLC ($503 \pm 334 \mu\text{mol/L}$), obtendo-se alta correlação entre os métodos ($r = 0,984$). Em relação ao estudo anterior (2020), manutenção da concordância entre os métodos. Os resultados reforçam a confiabilidade e aplicabilidade do método fluorimétrico para o acompanhamento de pacientes com PKU. (Figura 1).

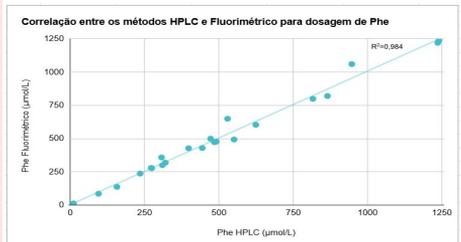


Figura 1 : Correlação entre os métodos HPCL e Fluorimétrico

CONCLUSÃO:

A dosagem de Phe em SIPF no SGM/HCPA provou ser eficaz, acessível e confiável para monitorar pacientes com PKU. A boa correlação com o HPLC garante a segurança da técnica, que permite um acompanhamento mais próximo, mesmo onde há limitações de acesso a laboratórios convencionais

REFERÊNCIAS:

- 1) Sebastião, F. M. et al. *Monitoring of phenylalanine levels in patients with phenylketonuria using dried blood spots: a comparison of two methods.* Journal of Inborn Errors of Metabolism and Screening, [S. l.], v. 8, e20190011, 2020.
- 2) Mitchell, J. J., et al. (2011). *Phenylalanine hydroxylase deficiency: diagnosis and management guideline.* Genetics in Medicine, 13(6), 593-600.
- 3) Regier, D. S., et al. (2023). *Current and emerging practices in monitoring of phenylalanine levels in patients with PKU.* Molecular Genetics and Metabolism Reports, 34, 100964.
- 4) National Institutes of Health (NIH). (2014). *Phenylketonuria (PKU): Screening and Management.* NIH Consensus Statement. Disponível em: <https://consensus.nih.gov>