



Diagnóstico tardio de fenilcetonúria em tempos de triagem neonatal

Keyla Christy Christine Mendes Sampaio Cunha¹, Roberto Vagner Puglia Ladeira¹, Viviane de Cássia Kanufre¹, Rosângelis Del Lama Soares¹, Mariana Timponi França Magalhães², Maria Eduarda Oliveira de Albuquerque Gonçalves².

¹Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da UFMG ² Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais.

INTRODUÇÃO

Fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética autossômica recessiva, onde a enzima fenilalanina hidroxilase (HPA), que realiza a metabolização do aminoácido fenilalanina (phe) em tirosina, é deficiente, provocando aumento de phe no organismo e gerando consequências orgânicas. A doença é triada no Programa de Triagem Neonatal de Minas Gerais desde 1994.

DESCRIÇÃO DO CASO

Criança, sexo feminino, 2 anos e 9 meses de idade, filha única de casal saudável, não consanguíneo, sem história familiar de doenças psiquiátricas. Nasceu de parto cesáreo a termo, com alta em boas condições. No 5º dia de vida, realizou o teste de triagem neonatal em laboratório na rede suplementar. A mãe notou atraso no desenvolvimento neuropsicomotor da criança, tendo atingido a sustentação cefálica aos 8 meses, sentou sem apoio com 1 ano, andou com 2 anos e 6 meses e iniciou a fala com 1 ano. Iniciou acompanhamento em hospital de reabilitação que, após longa investigação, chegou ao diagnóstico de fenilcetonúria a partir da dosagem de phe de 982 µmol/L. Em Tomografia Computadorizada realizada no serviço observaram-se focos de alterações de sinal no tronco cerebral, nos hemisférios cerebelares, em ambos globos pálidos e na substância branca encefálica, além de afilamento no corpo caloso e nos pedúnculos cerebelares médios. Aos 2 anos e 9 meses de idade, foi encaminhada para o Ambulatório de Fenilcetonúria do Hospital das Clínicas/UFMG com agitação psicomotora e agressividade durante a consulta, e dosagem de phe de 1010 µmol/L. Iniciado acompanhamento médico e nutricional. Atualmente está com 9 anos e 6 meses de idade e mantém

Quadro de atraso global do desenvolvimento com alterações comportamentais. Estuda no 3º ano do ensino fundamental, com melhora relatada no desenvolvimento da fala e de relacionamento interpessoal, mesmo com atraso. Tem má adesão ao tratamento dietético e mantém acompanhamento com neuropediatria e psiquiatria infantil. Faz uso de Risperidona devido à agitação e agressividade.

CONCLUSÃO

A incidência de PKU no Brasil varia de 1:15.000 a 1:25.000. Sem o diagnóstico precoce e sem o tratamento nutricional (dieta pobre em phe associada a um substituto proteico), a criança com níveis elevados de phe apresentará, antes dos 3 meses de vida, um quadro clínico clássico com atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor, deficiência cognitiva de intensidade variável (mas irreversível), comportamento agitado, convulsões e odor característico na urina. A triagem neonatal é crucial para a detecção e tratamento precoces da PKU, evitando comprometimento neurológico grave e irreversível. Esse relato de caso ilustra a importância de realizar o exame de triagem neonatal, além da importância do monitoramento adequado dos pacientes diagnosticados.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da UFMG

<<https://www.nupad.medicina.ufmg.br/>>

van Spronsen FJ, Blau N, Harding C, Burlina A, Longo N, Bosch AM. Phenylketonuria. Nat Rev Dis Primers. 2021 May 20;7(1):36. doi: 10.1038/s41572-021-00267-0. PMID: 34017006; PMCID: PMC8591558.