

Autor: Ana Silva Marcos, Ana Luís Faria, Liliana Ferreira Mota

Última atualização: 2017/09/05

Palavras-chave: Fenilcetonúria, Fenilalanina, Tratamento, Rastreio neonatal, Suplementação

Resumo

A Fenilcetonúria corresponde à doença do metabolismo dos aminoácidos mais frequente na Europa. Em 98% dos indivíduos afetados, a elevação da concentração da fenilalanina deve-se ao défice de uma enzima hepática (hidroxílase da fenilalanina).

A Fenilcetonúria deve ser diagnosticada e tratada o mais precocemente possível, de modo a prevenir sequelas. A dieta é o grande pilar do tratamento, logo a orientação dietética deve ser realizada de forma adequada e o acompanhamento da mesma deve persistir por toda a vida. Além dos profissionais de saúde, a família também deve compreender a importância da terapia nutricional de modo a garantir uma maior adesão. É importante, desde cedo, envolver a criança na escolha da sua alimentação, responsabilizando-a e evitando revoltas e conflitos no que respeita à mesma, já que terá que cumprir as restrições alimentares durante toda a sua vida.

Fenilcetonúria

A **Fenilcetonúria** corresponde à doença do metabolismo dos aminoácidos mais frequente na Europa. Em 98% dos indivíduos afetados, a elevação da concentração da fenilalanina deve-se ao défice de uma enzima hepática (hidroxílase da fenilalanina).

Estima-se que nos Estados Unidos a prevalência de fenilcetonúria esteja entre 1 a 10.000 e 1 a 15.000 recém-nascidos. Em Portugal os dados são semelhantes, sendo que aproximadamente 1 em cada 15.000 recém-nascidos têm fenilcetonúria. Aparecem cerca de 15 novos casos por ano em Portugal.

O diagnóstico da fenilcetonúria é feito através do rastreio neonatal, numa fase pré-sintomática, a partir de sangue colhido em papel de filtro (o conhecido **?Teste do pézinho?**). A deteção precoce da doença tem como objetivo iniciar o tratamento nutricional o mais rapidamente possível, de modo a prevenir os danos neurológicos.

De acordo com os valores de rastreio pode-se falar em 3 formas de doença: **Hiperfenilalanina**, **Fenilcetonúria moderada ou atípica** e **Fenilcetonúria clássica**. A primeira forma corresponde a uma condição benigna, que não cursa com nenhuma sintomatologia clínica e não precisa de tratamento.

Apresentação Clínica e Prognóstico

Os recém-nascidos com esta patologia são clinicamente normais e apenas após o contacto com alimentos que contém fenilalanina (leite materno, fórmulas infantis, entre outros) é que a doença se começa a instalar lentamente, podendo a criança não manifestar sintomas até à infância.

A marca da doença é o **atraso psicomotor**. Outras manifestações que podem surgir são alterações da marcha e da postura, microcefalia, diminuição da pigmentação, eczema, cheiro intenso do corpo e da urina, hiperatividade, epilepsia, entre outros.

Em crianças não tratadas, ou com diagnóstico tardio, que manifestam estas perturbações, a implementação de tratamento dietético torna-se sempre benéfico já que melhora a sua independência, a sua inserção na família e sociedade, nomeadamente a nível da escola. Por outro lado, doentes com diagnóstico precoce e que iniciaram logo tratamento nutricional podem também exibir algumas sequelas neurológicas, embora geralmente menos marcadas comparativamente aos doentes não tratados.

Assim, é indiscutível que o **tratamento precoce**, a sua manutenção e qualidade são extremamente importantes para um bom prognóstico, permitindo que a criança cresça normalmente, obtendo um desenvolvimento normal quando chega à fase de adulto.

Tratamento

A base do tratamento constitui essencialmente uma dieta restrita em proteínas e em fenilalanina. A dieta é constituída essencialmente por vegetais, frutas e alimentos dietéticos de baixo teor proteico. Contudo, sendo a fenilalanina um aminoácido essencial e, por isso, crucial para um crescimento e desenvolvimento adequado, é necessária a suplementação com os outros aminoácidos disponíveis, através de misturas/fórmulas líquidas ou em pó, adequadas a cada faixa etária. Estas fórmulas garantem o desenvolvimento cognitivo e o crescimento de acordo com o recomendado.

Estando a fenilalanina presente em muitos alimentos e em quantidade variável, é necessária atenção para os alimentos ditos proibidos e permitidos, de modo controlar a ingestão deste aminoácido. Na imagem em baixo estão exemplos de alguns destes alimentos.

Alimentos pobres em proteínas - sem limite	Alimentos com quantidades intermédias de proteínas - necessário contar	Alimentos com alto teor de proteínas - proibidos
Fruta	Cereais	Carne
Vegetais	Pão	Peixe
Manteiga	Arroz	Leite
Maionese	Massa	Queijo
Gelatina	Pipocas	Iogurte
Açúcar	Bolachas	Gelado
Limonada	Batata	Ovos
Alimentos especialmente processados com baixo teor proteico		Amendoins

A toma das misturas de aminoácidos deve ser individualizada, já que depende da idade da criança (conforme as necessidades de crescimento) e da atividade enzimática. Estas fórmulas devem ser consumidas divididas em 3 ou 4 porções equivalentes, durante um dia.

Embora as misturas de aminoácidos sejam enriquecidas em vitamínicos e minerais, que usualmente estão presentes nos alimentos proibidos, é aconselhada uma monitorização regular dos mesmos pois as restrições alimentares implícitas ao tratamento podem colocar os doentes em risco nutricional para a vitamina B12, selénio, carnitina,

ferro, zinco, ácido fólico, entre outros, podendo ser necessária a sua suplementação.

Perante concentrações de fenilalanina plasmática superiores a 6mg/dL (fenilcetonúria moderada e fenilcetonúria clássica), o tratamento é sempre implementado. Quando os valores estão entre 3 e 6 mg/dL (Hiperfenilalanina), é aconselhável manter uma monitorização mensal dos valores de fenilalanina, mantendo uma dieta sem restrições.

Pontos importantes

- O **aleitamento materno** não está contraindicado
- A **diversificação alimentar** é realizada de acordo com as regras gerais, respeitando sempre os alimentos que são excluídos da dieta
- O **calendário vacinal** deve ser cumprido normalmente
- Em caso de necessidade, as crianças com fenilcetonúria podem ser medicadas com antibiótico ou outros medicamentos, devendo sempre consultar o seu médico.

Conclusão

A alimentação é o grande pilar do tratamento da fenilcetonúria e, além dos profissionais de saúde, a família deve compreender a sua importância de modo a garantir uma maior adesão.

Referências recomendadas

- Consenso para o tratamento nutricional de fenilalaninilcetonúria, Sociedade Portuguesa de Doença Metabólicas; Acta Portuguesa de Pediatria, 2007; 38 (1): 44-54
- APOFEN - Associação Portuguesa de Fenilcetonúria e Outras Doenças Hereditárias do Metabolismo das Proteínas
- Nutricia Advanced Medical Nutrition
- PKU.com

[Voltar à página inicial](#) **[Tem alguma dúvida? Fale connosco](#)** ·

[Ana Silva Marcos](#) • [Ana Luís Faria](#) • [Liliana Silva Mota](#)