

FENILCETONÚRIA (PKU)

A **PKU (Fenilcetonúria)** é uma condição genética causada pela falta ou deficiência de uma enzima chamada PAH (fenilalanina hidroxilase). Essa enzima é essencial para a quebra da fenilalanina (Phe), um aminoácido presente em todos os alimentos que contêm proteínas.

É herdada de forma autossômica recessiva, ou seja, a criança precisa receber uma cópia do gene mutado de cada um dos pais para desenvolver a condição. No Brasil, a prevalência estimada de PKU é de 1 caso a cada 25.000 nascimentos.

A condição é detectada por meio do “teste do pezinho”, realizado no SUS durante a triagem neonatal logo após o nascimento. Esse teste é feito a partir de uma pequena amostra de sangue coletada do calcanhar do recém-nascido, geralmente entre o 3º e o 5º dia de vida. O diagnóstico precoce é crucial, pois permite iniciar o tratamento imediatamente, evitando a instalação de sequelas irreversíveis.

O que acontece na PKU?

Quando a enzima PAH não funciona corretamente, a fenilalanina se acumula no sangue e no cérebro em níveis muito altos, o que pode causar diversos problemas de saúde.

Possíveis complicações:

- **Deficiência Intelectual:** O acúmulo de fenilalanina no sangue pode causar retardo mental grave e irreversível, especialmente se o tratamento não for iniciado precocemente.

- Problemas comportamentais: crianças afetadas podem apresentar hiperatividade, problemas de comportamento e dificuldades sociais.
- Convulsões: a toxicidade da fenilalanina pode levar a convulsões, que são um sintoma comum em casos não tratados.
- Alterações físicas: os indivíduos com fenilcetonúria frequentemente têm pele e cabelo mais claros devido à deficiência de melanina, além de poderem desenvolver erupções cutâneas semelhantes ao eczema.
- Odor corporal: o acúmulo de produtos catabólicos da fenilalanina pode resultar em um odor característico no corpo, na urina e no suor.
- Complicações na gravidez: mulheres com fenilcetonúria que não controlam adequadamente seus níveis de fenilalanina durante a gestação correm o risco de ter filhos com microcefalia e outros déficits de desenvolvimento.

É importante que pessoas com PKU sigam o tratamento adequado para evitar essas complicações e manter uma boa qualidade de vida.

O tratamento da PKU é baseado no controle rigoroso da alimentação ao longo da vida, com uma dieta que restringe a ingestão de fenilalanina (Phe). Globalmente, a abordagem para o controle da PKU envolve uma dieta altamente restrita em Phe, terapia nutricional medicamentosa e alimentos com baixo teor de proteína. Além disso, em combinação com essa dieta, também estão disponíveis medicamentos prescritos para ajudar no controle da condição.

Apesar da dieta com restrição de Phe ser essencial para o tratamento da PKU, pode ser difícil seguir essa dieta de forma estrita, devido aos desafios do dia a dia.



SOMOS
TODOS
RAROS



Associação dos Familiares, Amigos e Pessoas
com Doenças Graves, Raras e Deficiências.

www.afagbrasil.org.br

0800 777 2902