



Santos SN, Santos SCVO, Padovam ARC, Nakamura KH, Gabetta CS, Bibries SC, Amais DSR, Brilhante VGG, Guirau RR, Nabas MC, Geraldo APM, Oliveira ACC, Santos CTM, Torres DM, Pinheiro VRP

Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP)
Faculdade de Ciências Médicas - Centro Integrado de Pesquisas Oncohematológicas na Infância shirleys@unicamp.br*

Eixo 4

Introdução

A Fenilcetonúria é uma doença de caráter genético, cuja deficiência da enzima fenilalanina-hidroxilase é o principal defeito bioquímico. Se não diagnosticada precocemente, o paciente pode desenvolver quadro de atraso do desenvolvimento neuromotor e neurocognitivo. O tratamento é predominantemente dietoterápico, e deve ser iniciado até 10 dias de vida. Com a Implantação do Programa Nacional de Triagem Neonatal em 2001, o Centro Integrado de Pesquisas Onco Hematológicas da Infância (CIPOI) foi credenciado como um Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN).

Objetivo

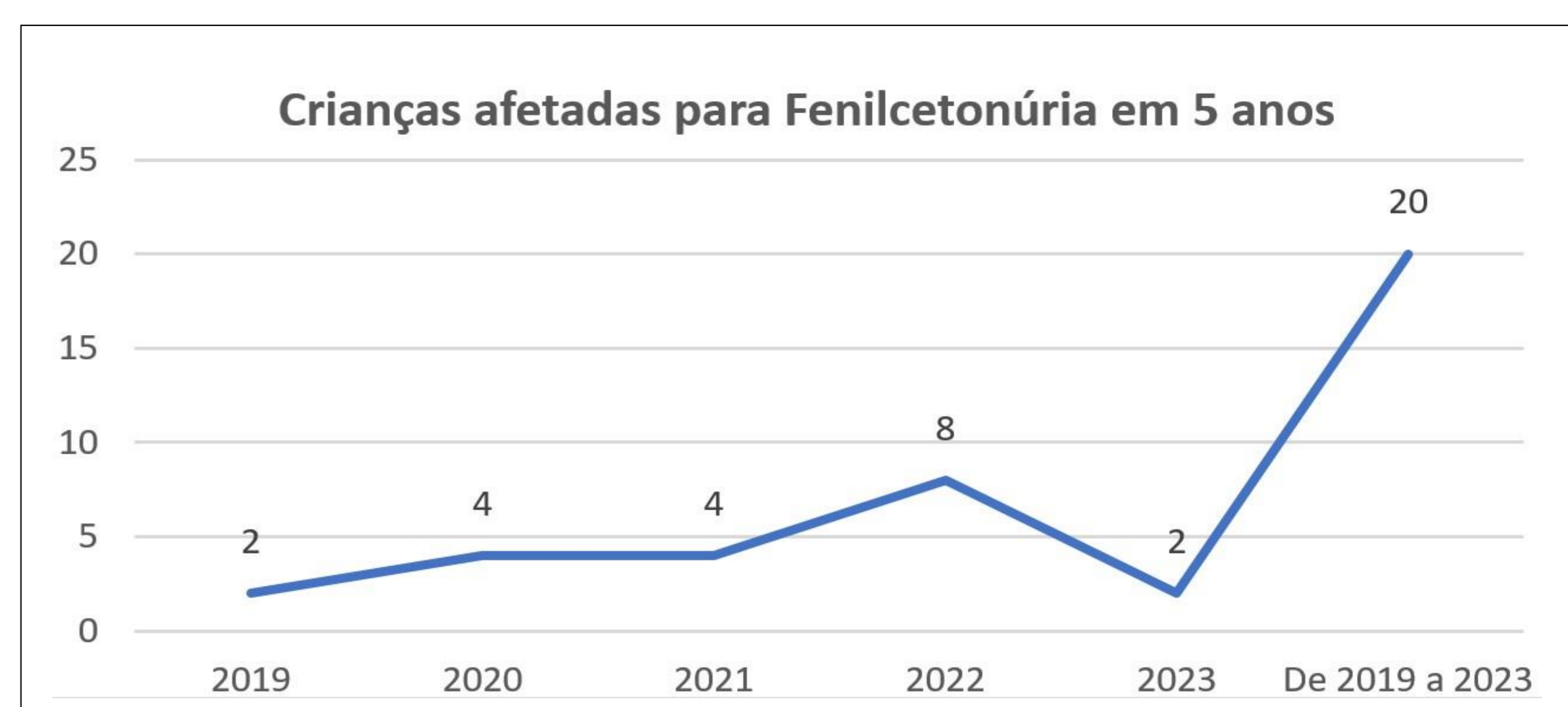
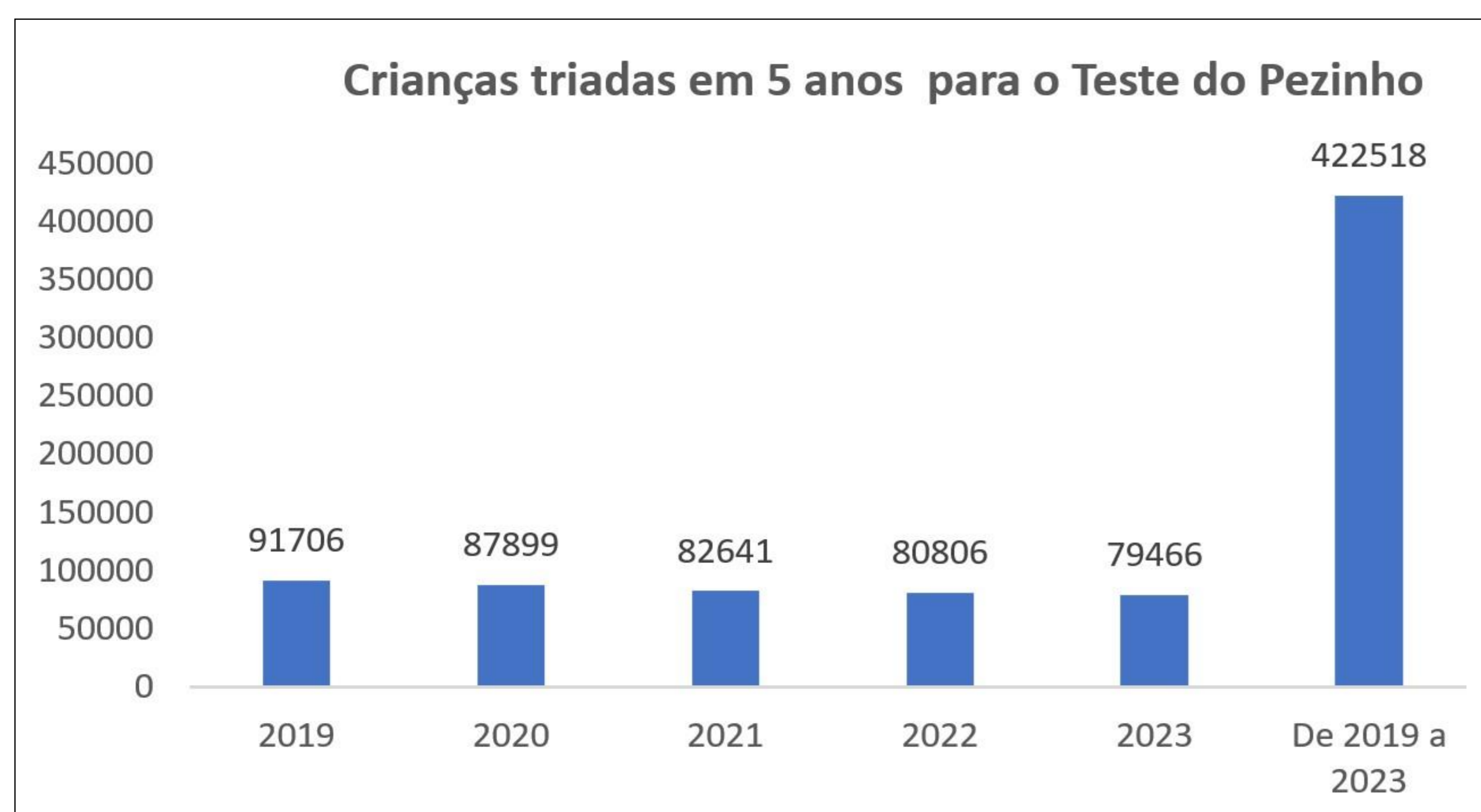
Relatar os casos diagnosticados de Fenilcetonúria no período de 2019 a 2023.

Metodologia

O diagnóstico foi realizado pela coleta de sangue no pezinho dos recém-nascidos (RN) em papel filtro, até 30 dias de vida. O RN necessita ter recebido alimentação protéica. O método laboratorial utilizado é o enzimático (GSP® Neonatal Phenylalanine Kit). Todos os doentes são acompanhados por uma equipe multidisciplinar composta por médicos, nutricionista, psicóloga, serviço social e enfermagem em suas consultas. Periodicamente são realizados eventos festivos e oficinas com pacientes, familiares e equipe multidisciplinar.

Resultados

No período de 2019 a 2023 foram triadas 422.518 crianças, sendo confirmadas 20 crianças com Fenilcetonúria e a incidência na nossa população foi de 1:21.126 nascidos vivos.



Conclusão

Enfatizamos que a coleta do Teste do Pezinho entre o 3º e 5º dia de vida do RN, proporciona busca ativa, diagnóstico e tratamento precoce, acompanhamento, orientação aos pais. Os eventos festivos demonstram de forma efetiva ser possível a participação sem transgressões à dieta e sem prejuízo para controle metabólico.

Referências

