

TRIAGEM NEONATAL PARA FENILCETONÚRIA: EXPERIÊNCIA DE 5 ANOS DO AMBULATÓRIO DO CIPOI

Faculdade de Ciências Médicas - Centro Integrado de Pesquisas Oncohematológicas na Infância

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^r* 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.

Palavras-chave:

Triagem Neonatal. Fenilcetonúria. Equipe multidisciplinar.

Referências:

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. *Triagem Neonatal Biológica: Manual Técnico*. 1. ed. Brasília: Ministério da Saúde, 2016. 80 p. Disponível em: <https://encurtador.com.br/nh9iJ> Acesso em: 20 set. 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde. Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias e Inovação em Saúde. *Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fenilcetonúria*. 1. ed. Brasília:



SimTec

SIMPÓSIO DOS
PROFISSIONAIS DA
UNICAMP

9ª edição – 18 a 19 de novembro de 2024

Ministério da Saúde, 2020. 42 p. Disponível em: <https://encurtador.com.br/cPTKs> Acesso em: 20 set. 2024.

