

Eixo 4 – Saúde, Responsabilidade Social, Institucional e Voluntariado

RELATO DA IMPLEMENTAÇÃO DO DICLORIDRATO DE SAPROPTERINA COMO TRATAMENTO DA FENILCETONÚRIA

*Ana Claudia Cândido Oliveira, Keila Hayashi Nakamura
e-mail: a255558@dac.unicamp.br *

Introdução: Fenilcetonúria (PKU) é um erro inato do metabolismo diagnosticado por meio da Triagem Neonatal, (exame do pezinho), obrigatório e gratuito em todo o território nacional, com prevalência de 1: 15.000 a 1: 25.000. Por padrão de herança autossômico recessivo, a PKU é caracterizada pela ausência ou deficiência de uma enzima chamada fenilalanina hidroxilase (PAH), responsável pelo processamento do aminoácido fenilalanina. A fenilalanina não tratada e acumulada, provoca danos tóxicos ao sistema nervoso central. O tratamento consiste em início precoce, de terapia dietética hipoproteica, suplementação de fórmula metabólica. Outro tratamento disponível é o dicloridrato de sapropterina, indicado para indivíduos do sexo feminino com PKU, pós menarca, período periconcepcional ou gestacional e responsivas a medicação. **Objetivo:** Relatar a experiência da implementação do novo protocolo. **Metodologia:** Foi realizado no serviço de triagem neonatal da UNICAMP, teste de responsividade a sapropterina de acordo com o protocolo do estado de São Paulo, inicialmente todas pacientes legíveis foram convidadas a participar. **Resultado:** Identificamos 24 mulheres elegíveis, mas apenas 12 aceitaram participar, dentre estas 10 realizaram o teste, sendo todas responsivas. As recusas foram motivadas por irregularidade no tratamento, resistência familiar pela idade/fertilidade e dificuldades na rotina do teste. Com acompanhamento regular os efeitos colaterais identificados foram dor epigástrica leves e cefaleia leve e nenhuma paciente interrompeu o teste. **Conclusão:** Desta forma concluímos que em nossa amostra, 100% das pacientes que completaram o teste responderam positivamente à terapia até a presente data, reforçando a importância de tratamentos coadjuvantes.

Palavras-chave: Fenilcetonúria. Sapropterina. Protocolo. Triagem neonatal.

Referências

BRASIL. Ministério da Saúde. **Fenilcetonúria (PKU)**. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-r/composicao/saes/sangue/pntn/fenilcetonuria-pku>. Acesso em: 19 set. 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas: fenilcetonúria**. Brasília: Ministério da Saúde, 2020. Disponível em: https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/protocolos/publicacoes_ms/pcdt_fenilcetonuria_isbn_17-08-2020.pdf. Acesso em: 19 set. 2024.





SimTec

SIMPÓSIO DOS
PROFISSIONAIS DA
UNICAMP

9ª edição – 18 a 19 de novembro de 2024

NATIONAL ORGANIZATION FOR RARE DISORDERS (NORD). **Phenylketonuria**. Disponível em: <https://rarediseases.org/rare-diseases/phenylketonuria/>. Acesso em: 19 set. 2024.

