

# Fenilcetonúria: O mapa que todo médico deve saber.

Thiago Albuquerque de Menezes Guimarães<sup>1</sup>; Isabela Moraes Gomes<sup>1</sup>; João Pedro Thimotheo Batista<sup>1</sup>; César Antonio Abreu de Souza<sup>1</sup>; Rosângelis Del Lama Soares<sup>1</sup>; Valéria de Melo Rodrigues<sup>1</sup>; Viviane de Cássia Kanuffe<sup>1</sup>; Ana Lúcia Pimenta Starling<sup>1</sup>; Keyla Christy Christine Mendes Sampaio Cunha<sup>1</sup>.

1. Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Minas Gerais

**Introdução:** A fenilcetonúria é uma doença autossômica recessiva que cursa com a funcionalidade incorreta da enzima fenilalanina-hidroxilase, que transforma fenilalanina em tirosina. O acúmulo de fenilalanina no sangue é altamente prejudicial ao desenvolvimento do Sistema Nervoso Central dos pacientes acometidos pela doença. O objetivo desse trabalho é fornecer uma revisão ágil para os profissionais de saúde sobre os principais aspectos que envolvem essa condição.

Teste do Pezinho alterado ( fenilalanina) e diagnóstico de fenilcetonúria confirmado pelo NUPAD (Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da UFMG)

Tratamento dietético: Restrição de alimentos ricos em proteínas e complementação com fórmula de aminoácidos isolados

correto

transgressões

Desenvolvimento normal, porém restrições podem acarretar prejuízos sociais, bullying, discriminação pelo gosto e cheiro da fórmula, obesidade (dieta rica em carboidratos refinados).

Podem ocorrer atrasos e danos permanentes no neurodesenvolvimento, dificuldade de aprendizado entre outros transtornos importantes.

MÉDICO NÃO ESPECIALIZADO/  
ATENÇÃO BÁSICA

Ficar atento ao contexto social da criança, investigar distúrbios psicológicos, realizar o mapa social da família, verificar adesão ao tratamento proposto pelo NUPAD, solicitar junto ao NASF o acompanhamento e assistência da família em questões escolares, por exemplo.

Exercício  
Físico

Vacinação

Reafirmar  
importância das  
consultas no  
NUPAD

Informar  
familiares sobre a  
veracidade da  
doença

Referências :1. [Blau N, van Spronsen FJ, Levy HL. Phenylketonuria. Lancet 2010; 376:1417.](#)  
2. <https://www.nupad.medicina.ufmg.br/programa-e-acoas/programa-de-triagem-neonatal-de-minas-gerais/>

Informações do autor: Thiago Guimarães, email: [thiagoamg5@gmail.com](mailto:thiagoamg5@gmail.com), tel 31991955619.