

Plataformas digitais na orientação de pacientes e familiares em um ambulatório de triagem neonatal e tratamento de fenilcetonúria

João Pedro Timotheo Batista¹, Isabela Moraes Gomes¹, Thiago Albuquerque de Menezes¹, Rosângela Del Lama Soares¹, Valéria de Melo Rodrigues¹, Viviane de Cássia Kanufe¹, Ana Lúcia Pimenta Starling¹, Keyla Christy Christine Mendes Sampaio Cunha¹.

¹ Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Minas Gerais

RESUMO

Introdução: A fenilcetonúria, doença genética rara autossômica recessiva, é uma condição em que o indivíduo nasce sem a funcionalidade adequada da enzima fenilalanina hidroxilase. Triada pelo "teste do pezinho", pacientes com triagem positiva são acompanhados por um serviço de referência. Por demandar cuidados dietéticos especializados, o manejo da doença condiciona diversas dúvidas em familiares dos pacientes, criando a necessidade de fontes de informações mais próximas do público leigo. **Objetivos:** Inserir e avaliar os resultados do estudante de Medicina no contexto ambulatorial pediátrico de diagnóstico, tratamento e acompanhamento de pacientes com fenilcetonúria, possibilitando o aprendizado prático e a promoção de informações sobre a doença aos pacientes e familiares, pelos próprios estudantes. **Metodologia:** Os alunos participam do atendimento no ambulatório de referência, realizando consulta médica, sob supervisão, com atenção especial voltada à adesão ao tratamento e vigilância do crescimento, desenvolvimento e da nutrição. Paralelamente, os estudantes produziram material digital contendo informações práticas e objetivas sobre a fenilcetonúria. A divulgação dos diversos aspectos da doença na rede social Instagram, cria um canal de comunicação confiável, didático e esclarecedor para as famílias e a comunidade em geral. **Resultados:** Durante as atividades desenvolvidas semanalmente no ambulatório, é possível aplicar os protocolos de tratamento e de vigilância do neurodesenvolvimento e do estado nutricional de pacientes com fenilcetonúria, em um trabalho interdisciplinar envolvendo profissionais de nutrição, genética e pediatria do serviço. Os materiais digitais abordando vários aspectos da fenilcetonúria, como o diagnóstico e tratamento, estão sendo produzidos. **Conclusão:** A inserção do estudante no Ambulatório de Fenilcetonúria intensifica a interação entre a universidade e a sociedade, e proporciona aprendizado tanto do aluno quanto dos pacientes e seus familiares. Permite ainda o desenvolvimento e consolidação das habilidades necessárias à formação profissional do estudante.

INTRODUÇÃO

A fenilcetonúria é uma doença genética rara, de herança autossômica recessiva, em que o indivíduo nasce sem a funcionalidade correta de uma enzima existente no fígado, responsável por metabolizar fenilalanina em tirosina.

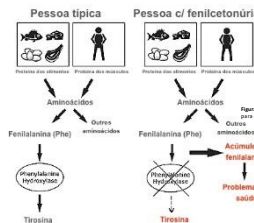


Figura 1. Metabolismo da fenilalanina

Devido a essa condição, há um acúmulo de fenilalanina no sangue do indivíduo, condição que o torna tóxico para o sistema nervoso central por competir com vários neurotransmissores.



Figura 2. Fenilcetonúria e seus efeitos

Dessa maneira, podem ocorrer atrasos do desenvolvimento da criança e perda de habilidades neuromotoras já adquiridas, caso a doença não seja tratada precocemente.

A fenilcetonúria é triada pelo teste do pezinho, realizado no 5º dia de vida e no qual a amostra é enviada para análise ao Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico - NUPAD.

Por demandar cuidados dietéticos especiais e um acompanhamento especializado, o diagnóstico e o tratamento da doença levantam diversas dúvidas em pais e familiares dos pacientes, o que cria a necessidade de fontes de informações que sejam mais próximas do público leigo.

OBJETIVOS

Inserir e avaliar os resultados do estudante de Medicina no contexto ambulatorial pediátrico de diagnóstico, tratamento e acompanhamento de pacientes com fenilcetonúria, possibilitando o aprendizado prático e a promoção de informações sobre a doença.

METODOLOGIA



RESULTADOS

Atividades semanais → Protocolos de tratamento acompanhamento nutricional de pacientes com fenilcetonúria → Interdisciplinar: profissionais da nutrição, genética e pediatria

Os materiais digitais abordaram diversos aspectos da doença e foram divulgados na rede social Instagram®. A página do Instagram intitulada-se @Entendendoafenil e abaixo seguem alguns materiais elaborados pela equipe através do aplicativo Canva® e utilizados nas postagens.



Figura 3. Material de divulgação para o Instagram

CONCLUSÃO

A inserção do estudante no Ambulatório de Fenilcetonúria intensifica a interação entre a universidade e a sociedade, e proporciona aprendizado tanto do aluno quanto dos pacientes e seus familiares. Permite ainda, o desenvolvimento e a consolidação das habilidades necessárias à formação profissional do estudante. A elaboração das informações divulgadas em rede social reforça esse aprendizado e o multiplica à comunidade.

REFERÊNCIAS

- Blau N, van Spronsen FJ, Levy HL. Phenylketonuria. *Lancet*. 2010; 376:1417.
- Leiber JG. Neonatal screening in Europe: the situation in 2004. *J Inher Metab Dis*. 2007; 30:430.
- https://www.nupad.medicina.ufmg.br/programa-e-acoes/programa-de-triagem-neonatal-de-minas-gerais/
- Blau N. Genetics of Phenylketonuria: Then and Now. *Hum Mutat*. 2016 Jun;37(6):508-15. doi: 10.1002/humu.22980. Epub 2016 Mar 18. PMID: 26919687.
- van Weegberg AMJ, MacDonald A, Ahning K, Balenger-Quintana A, Blau N, Bosch AM, Burlina A, Campistol J, Feillet F, Gibowska M, Huijbruggt SC, Kearney S, Leuzzi V, Malliot F, Muntau AC, van Rijn M, Trefts F, Walter JH, van Spronsen FJ. The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment. *Orphanet J Rare Dis*. 2017 Oct 12;12(1):167. doi: 10.1186/s13023-017-0885-7. PMID: 29054261. PMCID: PMC5698985.