

A IMPORTÂNCIA DO ACOMPANHAMENTO NUTRICIONAL EM CRIANÇAS COM DIAGNÓSTICO DE FENILCETONÚRIA: UMA REVISÃO NARRATIVA

Roberta Brandão da Cunha¹, Leila Sicupira Carneiro de Souza Leão², Luana Azevedo de Aquino²

1- Especialista em Segurança Alimentar e Nutricional - CESAN/UNIRIO.

e-mail: robertabrandao@gmail.com

2- Professora, Departamento de Nutrição em Saúde Pública, Escola de Nutrição, UNIRIO.

Palavras chaves: Fenilcetonúria, Avaliação Nutricional, Nutrição.

INTRODUÇÃO

A fenilcetonúria é um erro inato do metabolismo da fenilalanina causado por uma alteração no gene da enzima fenilalanina hidroxilase que tem como função converter em tirosina¹. A incapacidade total ou parcial desta conversão pode levar a altas concentrações séricas de fenilalanina, que atravessa a barreira hematoencefálica, causando efeitos prejudiciais no desenvolvimento e função cerebral², além do déficit de tirosina e seus metabólitos³.

O tratamento baseia-se na dieta restrita em fenilalanina, com suplementação de outros aminoácidos formulados, para evitar deficiências nutricionais pela privação do consumo de alimentos ricos em proteínas; além de acompanhar o crescimento da criança portadora desta alteração com medidas de peso, comprimento/estatura e perímetros cefálico/torácico⁴.

Com valores de rastreio normais entre 2 e 4mg/dL, é desejável manter uma monitorização de acordo com as recomendações nutricionais para a idade e sexo⁵. De acordo com as concentrações sanguíneas, o paciente recebe uma classificação dentro das hiperfenilalaninemias³. A extensa variabilidade clínica e genética da fenilcetonúria faz com que diferentes fenótipos de gravidade e sintomas se manifestem nos pacientes fenilcetonúricos, levando a uma individualidade bioquímica e de tolerância à fenilalanina⁶.

Compreendendo o papel da dieta no tratamento da fenilcetonúria, essa revisão buscou trazer a importância do acompanhamento nutricional no tratamento da fenilcetonúria, bem como da vigilância do nutricionista em relação ao estado nutricional desses indivíduos, através de avaliações antropométricas e bioquímicas, para contribuir com o entendimento das relações causais e melhor qualidade de vida e diminuição de possíveis agravos futuros.

O objetivo do presente estudo foi realizar revisão narrativa sobre a importância do acompanhamento nutricional em crianças com o diagnóstico de fenilcetonúria.

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão narrativa realizada no período de novembro de 2019 a dezembro de 2020, onde o levantamento bibliográfico foi realizado através da consulta nas seguintes bases de dados: PubMed, Literatura Latino-Americana em Ciências da Saúde (LILACS) e SciELO.

Os marcadores utilizados foram: fenilcetonúria; fenilalanina; nutrição e fenilalanina; estado nutricional de fenilcetonúricos; e avaliação antropométrica na fenilcetonúria.

Os critérios de inclusão dos artigos na revisão foram: artigos completos disponíveis eletronicamente; publicados nos idiomas português e inglês; no período compreendido entre 1990 a 2020; que abordem a temática pesquisada, ou seja, importância do acompanhamento nutricional na fenilcetonúria. Os artigos que não se encaixaram nos critérios listados foram excluídos. A pesquisa resultou em 251 artigos, e após a aplicação dos critérios de elegibilidade, 36 artigos foram incluídos. Devido à escassez de artigos para o público infantil, foram inseridos estudos com outras faixas etárias, que abordassem o tema.

RESULTADOS

Os 36 artigos selecionados são compostos por sete artigos de revisão, vinte e um estudos observacionais, sete de intervenção, abordando um total de 1110 indivíduos de 0 a 54 anos, em diversos países, predominantemente os da Europa. Um artigo, analisou a quantidade de fenilalanina em 172 alimentos, demonstrando a importância em determinar o teor deste aminoácido em alimentos adequados para fenilcetonúricos.

A maior parte dos estudos concluíram que: com o diagnóstico e tratamento mais precocemente possível, os riscos de sequelas irreversíveis, como uma perda progressiva da função cerebral e déficit de desenvolvimento são diminuídos. Embora existam diversos estudos referentes ao tratamento da doença, a dieta continua sendo o seu principal fator. Logo, a orientação nutricional deve ser realizada de forma adequada e o acompanhamento do estado nutricional deve persistir por toda a vida. Além dos profissionais de saúde, a família também deve compreender a importância da terapia nutricional, pois influencia diretamente no seguimento e monitoramento da dieta, permitindo o crescimento e desenvolvimento adequado dos indivíduos.

CONCLUSÃO

Esta revisão demonstrou que a avaliação antropométrica nutricional é necessária e de extremo valor, principalmente em estudos que avaliam a ingestão de nutrientes, pois através das avaliações bioquímicas, é possível identificar se a ingestão da população estudada está garantindo o crescimento satisfatório de acordo com cada faixa etária.

No caso de lactentes, por exemplo, a avaliação do crescimento se fez ainda mais importante, já que no primeiro ano de vida o indivíduo apresenta seu maior potencial de crescimento. Apesar da antropometria ter sido apontada como o parâmetro mais indicado para avaliar o estado nutricional populacional, é necessário um treinamento adequado dos profissionais, para que as aferições sejam válidas e confiáveis.

A criança diagnosticada com fenilcetonúria precisa de acompanhamento nutricional por toda sua vida, bem como apoio governamental, para fornecer aos profissionais de saúde capacitações regulares nos centros de referência, melhorando as informações obtidas com o intuito de fornecer o melhor tratamento aos pacientes.

A fórmula metabólica corresponde a grande parte da ingestão diária recomendada de nutrientes, desta forma, os dilemas enfrentados pelos responsáveis e cuidadores com o aporte da fórmula metabólica precisa de visibilidade, já que no Brasil, alimentos hipoproteicos e informações do teor de fenilalanina nos alimentos são escassos.

Através dos avanços da nutrigenética, a realização de estudos que abordem a importância do acompanhamento nutricional na PKU é extremamente valiosa, para

compreender a individualidade da patologia, correlacionando com a tolerância da fenilalanina, composição corporal, fatores de risco, hábitos de vida, manutenção do tratamento dietoterápico e outros.

Pacientes fenilcetonúricos devem ser encorajados a terem uma vida social normal, bem como à prática segura e regular de atividade física, atuando na promoção da qualidade de vida, autoestima e prevenção de doenças crônicas não transmissíveis, sempre associado à bons hábitos alimentares, dentro das restrições do teor de fenilalanina de cada um. Portanto, é necessário criar estratégias para conscientizar todos os envolvidos, oferecendo programas de educação continuada, padronizando procedimentos técnicos e compreendendo os papéis desempenhados por cada um.

REFERÊNCIAS

1. Blau N, van Spronsen F, Levy H. Phenylketonuria. *Lancet* [revista em Internet] 23 de out de 2010; acesso 12 jan. de 2021. Disponível em: [https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736\(10\)60961-0/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(10)60961-0/fulltext)
2. Van Spronsen F, Rijn M, Bekhof J, Koch R, Smit P. Phenylketonuria: tyrosine supplementation in phenylalanine-restricted diets, *The American Journal of Clinical Nutrition*, Volume 73, Issue 2, February 2001, Pages 153–157.
3. Muntau A, Burlina A, Eyskens F. *et al.* Efficacy, safety and population pharmacokinetics of sapropterin in PKU patients <4 years: results from the SPARK open-label, multicentre, randomized phase IIIb trial. *Orphanet J Rare Dis* 12, 47, 09 March 2017.
4. Sigulem D, Devincenzi U, Lessa A. Diagnóstico do Estado Nutricional da Criança e do Adolescente. *Jornal de Pediatria*, vol. 76, suplement. 3, p. s275 - s284, 2000.
5. Smith I, Lee P. The Hyperphenylalaninaemias. In: Fernandes J, Saudubray, J-M, van den Berghe G, editors. *Inborn Metabolic Diseases*. 3rd ed. Heidelberg: Springer; 2000.
6. National Institutes of Health Consensus Development Panel. National Institutes of Health Consensus Development Conference Statement: phenylketonuria: screening and management, October 16-18, 2000. *Pediatrics*. 2001 Oct;108(4):972-82.