

FENILCETONÚRIA: TRIAGEM NEONATAL E MANEJO CLÍNICO

Ana Caroline Ferreira Dutra ¹; Itary Carvalho Silva Leite¹; Keniel Santana Rossi¹; Marcos Vinícius de Paula Sousa¹; Paulo Vitor da Cunha Cintra¹; Marcela de Andrade Silvestre².

1. Discente curso de medicina Centro Universitário UniEVANGÉLICA;
2. Docente do curso de medicina Centro Universitário UniEVANGÉLICA.

RESUMO: A Fenilcetonúria (PKU) é uma doença autossômica recessiva, caracterizada por alterações no metabolismo da fenilalanina (Phe), resultando em hiperfenilalaninemia. Quando a terapia não é corretamente aderida, os portadores tendem a apresentar comprometimento pro-gressivo das funções cerebrais. Desse modo, esta revisão objetiva conhecer a adesão ao tratamento dos pacientes diagnosticados, bem como os fatores que a influenciam, além do papel da equipe multiprofissional no cuidado e prognóstico dos pacientes. Este trabalho caracteriza-se por ser uma revisão de literatura composta por 22 artigos. Estes foram selecionados nos bancos de dados LILACS, PubMed e SciELO, a partir dos descritores: fenilcetonúria, PKU, triagem neonatal, tratamento, adesão, equipe de saúde. Realizou-se a leitura dos resumos dos trabalhos encontrados aplicando-se os critérios de inclusão: publicação nos últimos dez anos nos idiomas inglês, português ou espanhol, disponível integral e gratuitamente em versão online. Constatou-se, como resultado, que a adesão ao tratamento da PKU, cujo mais empregado é o dietético, é influenciado por uma série de fatores, tais como distância do centro de tratamento; falta de informações sobre a doença para os portadores e seus familiares; idade dos fenilcetonúricos; dieta restritiva, monótona e de alto custo; estrutura familiar e disciplina dos pais; nível socioeconômico. Ademais, baseando-se nas manifestações clínicas da doença, o seu bom prognóstico depende da atuação de uma equipe multidisciplinar que inclua enfermeiros, médicos, psicólogos, fonoaudiólogos, pedagogos e outros. Portanto, no intuito de solucionar a problemática multifatorial da adesão, conclui-se a necessidade da implementação de medidas governamentais, além da atuação integral e capacitada da equipe multiprofissional.

Palavras-chave:

Fenilcetonúria. Tratamento. Fórmulas metabólicas. Equipe multiprofissional. Fenilalanina.