

# DADOS ANTROPOMÉTRICOS DE UMA COORTE DE PACIENTES COMO FENILCETONÚRIA DIAGNOSTICADOS PELO PROGRAMA PÚBLICO DE TRIAGEM NEONATAL DO RIO GRANDE DO SUL

ALINE MAZONI MACIEL (PUCRS); LAURA METZDORF HESSEL (PUCRS); VIVIAN DE LIMA SPODE COUTINHO (HMIPV); KAREN BOIANOVSKY (HMIPV); FERNANDA SANTOS CONDE (HMIPV); SIMONE MARTINS DE CASTRO (UFRGS); CRISTIANE KOPACEK (UFRGS, UFCSPA, HMIPV)

## INTRODUÇÃO

A Fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética metabólica rara autossômica recessiva. Ocorre devido à atividade reduzida da enzima fenilalanina hidroxilase (PAH), que converte fenilalanina em tirosina, na presença de tetrahydrobiopterina (BH4), oxigênio molecular e ferro. Por necessitar de controle dietético com exclusão de alimentos contendo fenilalanina (PHE) e adaptação do aporte proteico, a avaliação antropométrica dos afetados é de suma importância.

## OBJETIVO

Avaliar o perfil antropométrico de uma coorte de pacientes com PKU diagnosticados na triagem neonatal (TN).

## METODOLOGIA

Estudo de coorte retrospectivo, com análise de prontuários a partir dos casos diagnosticados com PKU no Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN) do RS desde a sua implementação desde 2001. Foram analisados dos seguintes parâmetros: circunferência da cintura (CC), peso/idade (P/I), estatura/idade (E/I) e índice de massa corporal (IMC). Os resultados foram expressos em percentuais, mediana e intervalo interquartil.

## RESULTADOS

88 pacientes

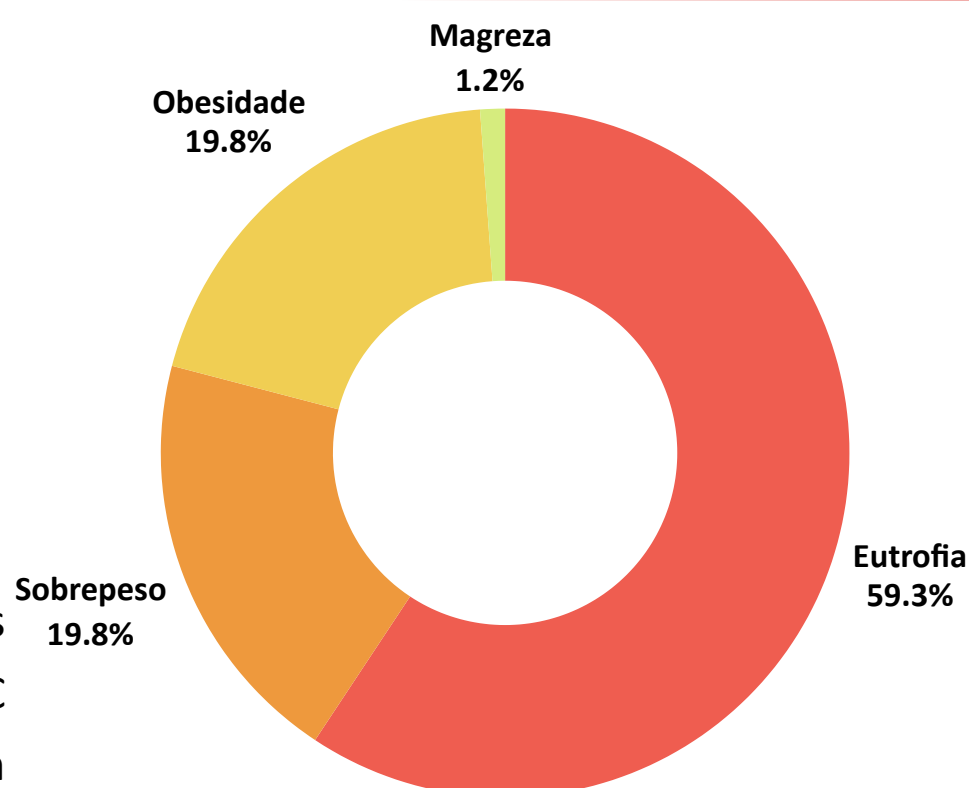
56,6% sexo masculino

mediana da idade 10,4 anos (5,6- 17,1)

90,9% com diagnóstico antes dos 3 meses de vida

63,2% com PKU clássica

Das variáveis antropométricas foram consideradas adequadas conforme os percentuais a seguir: CC (n=14; 15,9%) em 42,9%; P/I (n=43; 48,9%) em 76,7%; a E/I (n=72; 81,8%) em 98,6%.



## DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

Os dados demonstram um bom percentual de adequação antropométrica na coorte de pacientes, a grande maioria com diagnóstico precoce e com perfil metabólico de doença mais grave. O percentual de quase 40% dos indivíduos PKU com peso acima do esperado alerta para um cuidado ainda mais atento do ponto de vista nutricional, mas revela uma tendência similar à população geral. O diagnóstico precoce através da triagem neonatal, o acompanhamento longitudinal dos pacientes PKU e a adesão às orientações dietéticas são estratégias positivas para garantir-lhes medidas antropométricas dentro do esperado e melhores condições gerais de saúde.

**PALAVRAS-CHAVE:** TRIAGEM NEONATAL, ANTROPOMETRIA FENILCETONÚRIA