



## FENILCETONÚRIA<sup>1</sup>

JESUS, Elismar Pereira de<sup>2</sup>

VANZ, Ana Paula<sup>3</sup>

[ir.elismar.jesus@gmail.com](mailto:ir.elismar.jesus@gmail.com)

**Introdução:** A Fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética, de herança autossômica recessiva, caracterizada pela deficiência da enzima hepática fenilalanina-hidroxilase responsável pela conversão do aminoácido Fenilalanina em Tirosina, na falta dessa conversão a Fenilalanina se acumula e torna-se tóxica principalmente ao sistema nervoso central. A doença é diagnosticada através da triagem neonatal. Caso não tratada precocemente pode trazer sérios problemas neurológicos, tais como, dificuldade no andar, no falar, no crescimento, podendo provocar retardo no desenvolvimento neuropsicomotor grave, déficit de pigmentação, entre outros. **Objetivo:** Pesquisa realizada com finalidade de revisar as características clínicas, divulgar, promover e conhecer a importância do teste do pezinho para detectar a PKU, possibilitando o diagnóstico precoce, acompanhamento e terapia adequada. **Metodologia:** Pesquisa de revisão sobre PKU. **Resultado:** Diante dos sintomas clínicos o possível diagnóstico de Enfermagem é “*Risco de desenvolvimento atrasado*”. Verificou-se a importância do diagnóstico precoce para evitar as complicações que quando instaladas são irreversíveis. O tratamento para esses pacientes baseia-se na dieta específica, que é para toda a vida, isenta de aminoácido fenilalanina e fórmula metabólica. A equipe de enfermagem desempenha um papel importante no acompanhamento e seguimento desses pacientes, garantindo tratamento, adesão à dieta e continuidade de ações. **Conclusão:** Conclui-se a necessidade de identificar os pacientes o mais precocemente possível e iniciar a dietoterapia específica já nos primeiros dias de vida. O SUS fornece gratuitamente a fórmula usada na dieta de Fenilcetonúricos, essa é calculada de acordo com o peso e a necessidade de cada pessoa (fórmula isenta de fenilalanina), obtendo um resultado positivo, que leva o indivíduo a ter uma vida sem maiores complicações. **Descritores:** Fenilcetonúrias, Dietoterapia, Deficiência Intelectual

### Referências

MANCINE, Patrícia Cotta *et al* : Alterações auditivas e Fenilcetonúria: Uma revisão sistemática. **Rev.CEFAC**, 2010 jan-fev; 12 (1): 140-145.

MIRA, Nádia de e MARQUEZ Úrsula M Lanfer: Importância do diagnóstico da Fenilcetonúria. **Rev. Saúde Pública** 2000, 31 (1): 86-96

SILVA Marly B. M. da; Zagonei Ivete S; Lacerda M Ribeiro: A Enfermagem na triagem neonatal: **Maringá**, 2003, v.25, nº 2, p. 155-161.

<sup>1</sup> Trabalho proposto pela disciplina Genética e Evolução baseado na escolha de uma doença genética e revisão da literatura em relação aos aspectos clínicos com foco na Sistematização da Assistência de Enfermagem.

<sup>2</sup> Relator e autor: Acadêmico do 3º semestre do curso de Enfermagem das Faculdades Integradas de Taquara- FACCAT.

<sup>3</sup> Docente do Curso de Enfermagem da FACCAT. Graduação em Enfermagem pela Universidade Federal Rio Grande do Sul- UFRGS. Mestre em Medicina: Ciências Médicas- UFRGS e doutoranda em Medicina: Saúde da Criança e Adolescente- UFRGS.