

Fenilcetonúria: Aspectos Gerais, de Saúde Pública e Situação no Estado de Goiás

Phenylketonuria: General Aspects, Public Health, and the Situation in the State of Goiás

Simone Machado Goulart^{a*}; Anne Kamille Silva^a; João Paulo Victorino Santos^a; Fernanda Godinho Cordeiro;
Tatiane Soares Machado^b; Lilliã Pereira Duarte Campos^b

^aInstituto Federal de Ciência e Tecnologia de Goiás. Itumbiara, GO.

^bAmbulatório Multidisciplinar Especializado da APAE de Anápolis. GO, Brasil

*E-mail: simone.goulart@ifg.edu.br

Resumo

O objetivo deste trabalho foi estudar a fenilcetonúria e realizar um diagnóstico sobre a situação atual dos fenilcetonúricos no Estado de Goiás, a fim de se conhecer melhor os pacientes, bem como divulgar a doença, a importância do tratamento e a necessidade de investimentos em nível nacional. Os dados dos fenilcetonúricos foram obtidos por meio de seus prontuários organizados pelo Ambulatório Multidisciplinar Especializado da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Anápolis. Os dados agrupados em quadros, sem as identidades dos pacientes, foram organizados e discutidos nesse trabalho. Segundo o levantamento realizado neste trabalho, atualmente, o Estado de Goiás possui 76 pessoas com fenilcetonúria em tratamento sendo que destes 39,5% são do sexo masculino e 60,5% feminino. A maioria dos pacientes são menores de 18 anos (77,63%) e possuem renda familiar entre 1 a 3 salários mínimos (55%). Os fenilcetonúricos residem em trinta e duas diferentes cidades no Estado de Goiás. Este trabalho servirá de base para maior divulgação e conscientização da fenilcetonúria e da necessidade de investimentos em pesquisas na área da saúde e processos tecnológicos, a fim de desenvolver alimentos de baixo custo destinados a pessoas com a doença, uma vez que a dieta é cara e a maioria dos pacientes possui baixa renda.

Palavras-chave: Fenilcetonúria. Diagnóstico. Goiás.

Abstract

The objective of this research was to study phenylketonuria and to perform a diagnosis of the current situation of phenylketonuria in the state of Goiás, in order to better understand patients and divulgate the disease, the importance of treatment and the need for investments nationwide. The information on phenylketonuria was obtained through medical records organized by the Specialized Multidisciplinary Clinic Association of Parents and Friends of Exceptional Children from Anápolis. The information grouped in tables without the patients' identities were organized and discussed in this work. According to the survey carried out in the work herein, currently the state of Goiás has 76 people with phenylketonuria treated and out of these 39.5% are male and 60.5% female. Most patients are under 18 (77.63%) and have an income of 1-3 minimum wages (55%). The phenylketonurics patients reside in 32 different cities in the state of Goiás. This work will form the basis for wider dissemination and awareness of phenylketonuria and the need for investment in research in health and technological processes in order to develop low-cost food for the disease carriers, since the diet is expensive and most of patients have low income.

Keywords: Phenylketonuria. Diagnosis. Goiás.

1 Introdução

A fenilcetonúria é um erro inato no metabolismo de herança autossômica recessiva, que resulta da deficiência da enzima hepática fenilalanina hidroxilase. Esta enzima catalisa a conversão da fenilalanina em tirosina, que tem papel importante na produção dos neurotransmissores dopamina e noradrenalina. O aumento de fenilalanina no sangue e tecidos acarreta sérios problemas, sendo estes: atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hiperatividade, convulsões, alterações cutâneas, tais como eczema e distúrbios da pigmentação, comportamento agressivo ou tipo autista, hipotonicidade muscular, tremores, microcefalia, descalcificação de ossos longos, retardo de crescimento, odor característico na urina e suor (BRASIL, 2012).

A fenilalanina é um aminoácido essencial de cadeia lateral aromática o que o classifica como apolar. A reação conhecida para a fenilalanina, em indivíduos normais, além da

participação na síntese proteica, é a de produzir a tirosina por uma oxidação irreversível, catalisada pela enzima fenilalanina hidroxilase ou fenilalanina-4-monooxigenase (MARZZOCO; TORRES, 2007).

De acordo com o Informe Técnico n. 49 da Agência Nacional de Vigilância Sanitária - Anvisa, o qual traz esclarecimentos sobre a fenilcetonúria, a partir do percentual da enzima fenilalanina hidroxilase pode-se reconhecer e classificar a apresentação metabólica, de três formas distintas: fenilcetonúria clássica, quando a atividade da enzima fenilalanina hidroxilase é inferior a 1% e, conseqüentemente, os níveis plasmáticos encontrados de fenilalaninas são superiores a 20 mg/dL; fenilcetonúria leve, quando a atividade da enzima é de 1 a 3% e os níveis plasmáticos de fenilalanina encontram-se entre 10 mg/dL e 20 mg/dL; e, por fim, a hiperfenilalaninemia transitória ou permanente, quando a atividade enzimática é superior a 3% e os níveis de fenilalanina encontram-se entre 4 mg/dL e 10 mg/dL, sendo

esta última considerada reversível (BRASIL, 2012).

O diagnóstico precoce da fenilcetonúria (também conhecida pela sigla PKU) é realizado por triagem neonatal, “teste do pezinho”, que é obrigatório em todo território nacional e oferecido pelo Sistema Único de Saúde - SUS no Programa Nacional de Triagem Neonatal - PNTN. Quando a dieta é iniciada nas primeiras semanas de vida e mantida continuamente, os indivíduos com PKU desenvolvem-se normalmente (MANCINI *et al.*, 2010). O ideal é que o sangue seja colhido após 48 horas do nascimento, para garantir que o recém-nascido tenha sido alimentado, evitando assim resultados falso-negativos. O PNTN foi uma iniciativa do Ministério da Saúde, com o objetivo de implementar e regulamentar a Triagem Neonatal - TN no Brasil. A Portaria GM/MS nº 822, de 06 de junho de 2001, desencadeou este processo transformando o exame de TN em um programa com destaque para todas as etapas, desde a coleta da amostra, tratamento e seguimento dos pacientes por equipe multidisciplinar (BRASIL, 2012).

Prevenir a deficiência mental causada pela fenilcetonúria é uma questão social relevante. A realização de um exame simples, como o Teste do Pezinho, é um importante instrumento de diagnóstico e prevenção de doenças genéticas e metabólicas, desde que seja realizado nos primeiros dias de vida do recém-nascido. Depois de diagnosticada a doença, uma dieta balanceada evita o retardo mental (SILVA; ZAGONEL; LACERDA, 2003; ALMEIDA *et al.*, 2006).

Embora o próprio Estatuto da Criança e do Adolescente faça referência à obrigatoriedade do “teste do pezinho”, dados não oficiais do Ministério da Saúde indicam que entre um terço a metade dos cerca de 3.000.000 recém-nascidos brasileiros no ano 2000 não realizaram este teste (alguns recém-nascidos podem ter realizado o teste em laboratórios privados, que não informam seus dados para as estatísticas oficiais) (SOUZA; SCHWARTZ; GIUGLIANIN, 2002).

O perfil das causas da mortalidade infantil, no Brasil, para crianças menores de um ano mudou consideravelmente (MEIRA; ACOSTA, 2009). Em 1980, as doenças neonatais, transmitidas da mãe para o filho no útero, parto ou aleitamento, eram as principais causas de mortalidade infantil, e as anomalias congênitas ocupavam a quinta posição, com 5% do total. Em 2000, houve grande redução proporcional dos óbitos por causas infecciosas e respiratórias, e as anomalias congênitas passaram a ocupar a segunda posição, passando para 10% (HOROVITZ; LLERENA-JR; MATTOS, 2005).

Os dados acima reforçam a importância da triagem obrigatória para Fenilcetonúria entre outras doenças realizadas no teste do pezinho. Diagnosticada a doença nos primeiros dias de vida, substitutos do leite materno com reduzido teor de fenilalanina devem ser introduzidos. A finalidade da dieta pobre em fenilalanina é fornecer ao organismo apenas quantidades imprescindíveis para a síntese de proteínas, regeneração e crescimento normal da criança, sem danos a

mesma (MIRA; MARQUEZ, 2000).

Tradicionalmente, sugere-se que se suspenda o aleitamento materno e introduza a fórmula proteica isenta ou com pequenas quantidades de fenilalanina, mas a partir do estudo feito por Santos *et al.* (2011) é recomendar o uso do aleitamento materno no tratamento da fenilcetonúria. Vale ressaltar que o regime alimentar é prescrito de acordo com o metabolismo de cada criança e os níveis de concentração de fenilalanina sanguínea.

O Serviço de Referência de Triagem Neonatal - SRTN do Estado de Goiás tem sede na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE em Anápolis. Quando o resultado da triagem neonatal constata alguma irregularidade, a APAE orienta os responsáveis para o adequado tratamento, disponibilizando o acompanhamento no Ambulatório Multidisciplinar Especializado - AME. O laboratório da APAE de Anápolis realiza o “teste do pezinho” pelo SUS desde 1994, antes mesmo de se tornar obrigatório no país. A APAE Anápolis conta com um Departamento de Ensino e Pesquisa - DEP, existente desde 2006 e recebe solicitações para a realização de pesquisas e trabalhos acadêmicos (APAE, 2014).

O estudo de Monteiro e Candido (2006) aponta 1.225 indivíduos com fenilcetonúria em tratamento no Brasil, segundo dados do Programa Nacional de Triagem Neonatal, do Ministério da Saúde, em setembro de 2003. É provável que o número de fenilcetonúricos existentes na atualidade seja maior, porém, esses dados não foram atualizados.

Antes de existir o “teste do pezinho” no Estado de Goiás, em 1994, não havia a possibilidade de fazer o diagnóstico precoce, o que acarretava retardo mental no portador de fenilcetonúria e a estimativa de vida dos indivíduos era reduzida a apenas trinta anos. Atualmente, com a TN oferecida na rede pública e com o tratamento adequado, os fenilcetonúricos podem ter uma vida normal, inclusive ter filhos. Isso fará aumentar o número de casos, não somente no Estado de Goiás, mas em todo o mundo, e essa doença genética, hoje rara, se tornar mais frequente, necessitando que mais pesquisas sejam realizadas bem como uma atenção maior do governo em relação às políticas de fornecimento de alimentos com baixo teor de fenilalanina e disponibilidade de tratamento, para que possa garantir a eles uma boa qualidade de vida.

A fenilcetonúria é uma doença que requer uma dieta rigorosa e, mesmo com tratamento adequado, trabalhos mostram que foram observados déficits nas funções executivas mesmo em crianças cujo tratamento é iniciado precocemente e mantido de forma ininterrupta (DINIZ *et al.* 2004)

Marzzoco e Torres (2007) citam a fenilcetonúria como o defeito hereditário mais frequente do metabolismo de aminoácidos, com incidência de um para cada doze mil nascimentos. Outros autores também citam a fenilcetonúria como a patologia mais prevalente entre os erros inatos no

metabolismo de aminoácidos, resultando em incapacidade de metabolismo do aminoácido fenilalanina em tirosina (MIRA; MARQUEZ, 2000; JORDE; BAMSHARD, 2000). Nelson e Cox (2011) relacionam a fenilcetonúria com outras doenças genéticas humanas, que afetam o catabolismo dos aminoácidos.

Um estudo sobre Avaliação do Serviço de Referência em Triagem Neonatal para hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria no Estado de Mato Grosso, Brasil foi realizado no período de janeiro de 2003 a dezembro de 2004. A prevalência de fenilcetonúria foi de 1:33.068 nascidos vivos, e de hipotireoidismo congênito foi de 1:9.448 nascidos vivos. Apenas 22% das amostras foram coletadas na idade recomendada. Verificou-se que o serviço teve dificuldades na reconvocação dos casos suspeitos e dificuldades financeiras na obtenção dos insumos laboratoriais para os testes. A idade na coleta e o atraso na fase de confirmação diagnóstica foram os principais motivos para o atraso do início do tratamento dos casos detectados pelo serviço (STRANIERI; TAKANO, 2009).

Dados atuais referentes aos fenilcetonúricos residentes no Estado de Goiás são escassos, os últimos foram publicados por Lopes *et al.* (2010). Nesse trabalho, os autores apresentaram dados de fenilcetonúricos nascidos no Estado de Goiás entre o período de 2004 e 2007, neste intervalo de tempo 11 crianças foram diagnosticadas com a doença, correspondendo a 0,0003% ou um a cada 29.575 pacientes, destes 11, apenas duas eram do sexo masculino e os outros nove do sexo feminino, apesar da doença não ser associada ao sexo. Segundo esses autores, o SRTN de Anápolis, responsável pela cobertura de Triagem Neonatal do Estado, recebe amostras de 246 municípios de Goiás, correspondendo a aproximadamente 7000 recém-nascidos por mês.

Os objetivos deste trabalho envolveu levantar dados a respeito do número de indivíduos com fenilcetonúria no Estado de Goiás, a faixa etária, condições socioeconômicas e localização dos mesmos, para que estas informações atualizadas possam servir de base para futuros trabalhos de pesquisa sobre esta temática e suporte a empresas na elaboração de alimentos destinados a este público.

2 Material e Métodos

Para a descrição atual dos fenilcetonúricos no Estado de Goiás, os dados foram obtidos a partir dos prontuários do Ambulatório Multidisciplinar Especializado da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Anápolis, mediante autorização por escrita desse mesmo órgão com parecer favorável do Comitê de Ética em Pesquisa, Parecer Número 1.026.671. Ressalta-se que em todo o trabalho a identidade dos indivíduos não foi declarada, mantendo-se sigilo e ética na pesquisa. A coleta de dados iniciou-se em 01 de junho de 2015 e foi concluída em 12 de junho de 2015.

Após a coleta de dados, esses foram agrupados em quadros e gráficos, analisados e discutidos nesse trabalho.

3 Resultados e Discussão

Atualmente, existem 76 indivíduos com fenilcetonúria residentes em Goiás. A quantidade de indivíduos por sexo e faixa etária está apresentada no Quadro 1.

Quadro 1: Quantidade de indivíduos com fenilcetonúria por sexo e faixa etária

Faixa Etária	Sexo		Total
	Feminino	Masculino	
0 - 2 anos	6	2	8
3 - 5 anos	5	5	10
6 - 8 anos	9	5	14
9 - 11 anos	8	5	13
12 - 14 anos	2	1	3
15 - 17 anos	7	4	11
18 - 20 anos	6	5	11
21 - 23 anos	2	1	3
24 - 26 anos	1	2	3
Total	46	30	76

Fonte: Dados da pesquisa.

Verifica-se que 39,5% dos indivíduos são do sexo masculino, e 60,5% são do sexo feminino, a ocorrência maior em pacientes do gênero feminino, de acordo com Amorim *et al.* (2005), não tem embasamento teórico-científico. A respeito da faixa etária o levantamento aponta que no Estado de Goiás, 77,63% dos pacientes possuem menos de 18 anos e o restante, 22,37%, entre 18 e 26 anos. Esta prevalência de pacientes menor de idade é justificada devido ao tempo em que se tornou obrigatório o diagnóstico pelo teste do pesinho ser de apenas 15 anos.

A maioria destes indivíduos (54%) está em idade escolar, entre seis e dezessete anos de idade (BRASIL, 2013). O ingresso do fenilcetonúrico na escola é desafiador, a chance do desconhecimento da doença pelos integrantes da escola é grande, por esta ser uma doença rara. O não monitoramento da dieta do fenilcetonúrico pelos responsáveis com a possibilidade do indivíduo não seguir a alimentação correta, são fatores preocupantes aos pais ou responsáveis em relação à inserção do fenilcetonúrico na escola, portanto orientar os fenilcetonúricos desde pequenos sobre a dieta é primordial para torna-los responsáveis por si e conseqüentemente cuidar de sua saúde desde criança.

Levando em conta que a maioria destes indivíduos é de crianças maiores e adolescentes, este grupo, aproveita da autonomia para escolhas alimentares, e então pelas particularidades da alimentação, os fenilcetonúricos podem ser considerados como grupo vulnerável a alterações metabólicas e ao excesso de peso, caso não sigam as orientações do nutricionista. A restrição proteica favorece e estimula o consumo de alimentos ricos em carboidratos e em lipídios, e aumenta o risco de sobrepeso e obesidade (KANUFRE *et al.*, 2015). Há, portanto a necessidade de fazer um trabalho de prevenção e conscientização a respeito ao excesso de peso e alteração metabólica, relacionados aos hábitos alimentares.

De acordo com Brandalize e Czeresnia (2004), muitos fatores influenciam o tratamento da PKU. O encorajamento para a adesão imediata e continuada da dieta requer apoio familiar e um processo educativo contínuo, tanto dos pais quanto dos profissionais da saúde envolvidos com a criança. Podem contribuir para a descontinuidade do tratamento: pressões sociais que dificultam a integração do indivíduo com PKU na sociedade; limitação financeira devido ao elevado custo dos alimentos especiais; desconhecimento dos teores de FAL nos alimentos; falta de produtos com teores reduzidos de fenilalanina, que possam suprir as necessidades nutricionais; desconhecimento das implicações dieta-doença.

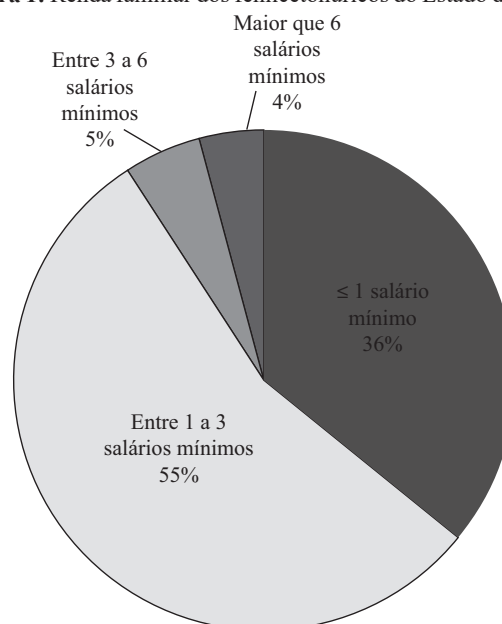
De 46 pessoas com fenilcetonúria do sexo feminino, admite-se que 18 (39%) estão em idade fértil, e quando essas pessoas decidem ser mães deve haver um cuidado especial na dieta e acompanhamento clínico antes e durante a gestação para que não ocorra a síndrome PKU-maternal (SOUZA; SCHWARTZ; GIUGLIANIN, 2002). A mortalidade infantil é um importante indicador de saúde de um país ou comunidade, por estar associado aos fatores como saúde materna, qualidade e acesso aos serviços de saúde, condições socioeconômicas e práticas de saúde pública (HOROVITZ; LLERENA-JR.; MATTOS, 2005).

Programas de orientação realizados por profissionais da saúde são necessários para prover às mulheres fenilcetonúricas a compreensão da sua doença, suas implicações sobre o feto, a importância da decisão de procriação e conscientização da necessidade de iniciar o tratamento clínico apropriado. A gravidez na mulher com PKU é uma experiência difícil de enfrentar, os altos níveis de fenilalanina são mais comuns no primeiro trimestre, no qual a tolerância à dieta é menor devido às náuseas e vômitos serem mais frequentes (MIRA; MARQUEZ, 2000).

Embora boa parte das pessoas com fenilcetonúria esteja em idade fértil, segundo o AME, não havia nenhuma gestante entre as mulheres em tratamento até a data dessa análise no Serviço de Referência do Estado de Goiás. Ações por parte do AME contribuem para conscientização desse tema. Em fevereiro de 2015 foi realizado um Encontro de Fenilcetonúricos no Estado de Goiás e a PKU materna foi um dos assuntos abordados no encontro.

A renda familiar destes indivíduos está apresentada na Figura 1. De acordo com os dados, 36% destes possuem renda familiar menor ou igual a um salário mínimo, 55% possuem renda familiar entre um a três salários mínimos, 5% possuem entre três a seis salários mínimos e 4% possuem renda maior que seis salários mínimos.

Figura 1: Renda familiar dos fenilcetonúricos do Estado de Goiás



Fonte: Dados da pesquisa.

Os dados mostram que a maior parte das famílias possui renda relativamente baixa, fazendo com que essas tenham grandes dificuldades, devido ao alto custo dos alimentos destinados para as pessoas com a doença. Outro contratempo é a locomoção para realizar o tratamento em Anápolis o que faz com que os indivíduos dependam do transporte municipal das Secretarias de Saúde, e ainda muitos dos responsáveis pelos fenilcetonúricos precisam faltar ao trabalho para acompanhá-los no tratamento, uma vez que a maioria destes é menor de idade e dependentes.

O indivíduo com doença crônica necessita de tratamento contínuo, implicando em altos custos, a dieta é muito cara. A estimativa de custo-vida médio por criança para as anomalias congênitas deve compreender, além do tratamento médico, serviços do desenvolvimento (como fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional), educação especial ou inclusiva, perda da produtividade por incapacidade ou morte e perda na arrecadação salarial familiar do responsável pelos cuidados da criança (WINTER *et al.*, 1989). Além do mais, a dificuldade da dieta balanceada e o preenchimento de um recordatório alimentar exigem dos responsáveis pela criança um certo nível de aprendizado de operações matemáticas básicas. Portanto, a equipe do programa deve continuar atenta em orientar e apoiar os pais com baixa escolaridade (BRANDALIZE; CZERESNIA, 2004).

Embora o Governo ofereça o tratamento básico gratuito, além da fórmula de aminoácidos isenta de fenilalanina, as famílias precisam conviver com o problema do elevadíssimo custo dos alimentos, muitas vezes, envolvendo ações judiciais por parte das famílias, justificados pela *Constituição Federal*, segundo a qual todos têm direito à saúde, a ser provida pelo Estado (HOROVITZ; LLERENA-JR.; MATTOS, 2005).

A fórmula contendo os aminoácidos, conhecida popularmente como “leite” do fenilcetonúrico é fornecida

pelo SUS, entretanto, com desabastecimentos temporários em alguns Estados do Brasil. Isso não é suficiente porque além da fórmula, o fenilcetonúrico requer farinhas, macarrões e demais alimentos hipoproteicos especiais não fornecidos pelo Estado, o que dificulta uma dieta adequada por parte dos fenilcetonúricos de baixa renda.

Em estudo realizado por Brandalize e Czeresnia (2004) foram estudadas 32 crianças atendidas precocemente pelo Programa de Triagem Neonatal no Estado do Paraná no período de 1996 até 2001. A pesquisa socioeconômica registrou 39,5% de pais com instrução até o quarto ano escolar. Foi encontrada correlação significativa entre o escore motor da criança e a escolaridade dos pais, e entre o escore motor e a precocidade do tratamento. A baixa escolaridade dos pais e sua relação com o escore motor ressaltam a importância do apoio a estes na dietoterapia.

Os fenilcetonúricos residem em 32 diferentes cidades no Estado. Estas cidades e a quantidade de fenilcetonúricos residentes em cada uma destas estão apresentados no Quadro 2.

Quadro 2: Localização dos fenilcetonúricos no Estado de Goiás

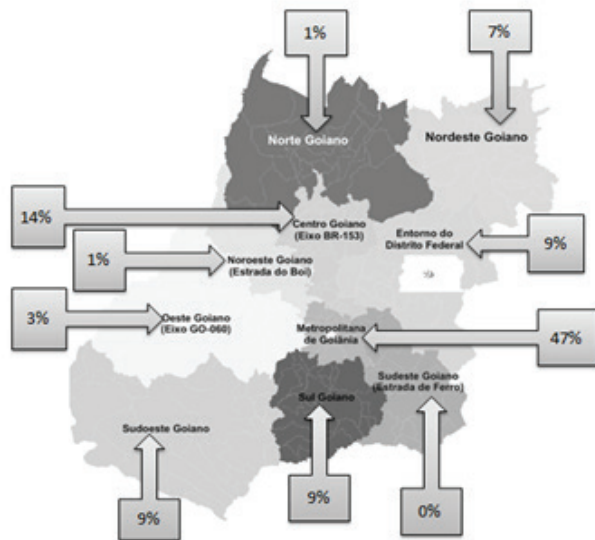
Cidade	Quantidade de fenilcetonúricos	Cidade	Quantidade de fenilcetonúricos
Abadiânia	1	Inhumas	3
Águas Lindas	1	Itapuranga	1
Alto Paraíso	1	Itumbiara	5
Anápolis	2	Jaraguá	3
Aparecida de Goiânia	3	Jataí	3
Aragarças	1	Leopoldo de Bulhões	1
Bela Vista de Goiás	1	Luziânia	2
Campestre de Goiás	1	Montividiu do Norte	1
Campos Belos	1	Nerópolis	1
Cavalcante	3	Novo Gama	1
Cezarina	1	Quirinópolis	1
Formosa	1	Rianópolis	1
Goianápolis	1	Rio Verde	1
Goianésia	4	Senador Canedo	3
Goiânia	23	Turvelândia	1
Indiara	1	Valparaíso	1

Fonte: Dados da pesquisa.

A maior parte dos fenilcetonúricos (47%) estão localizados na Região Metropolitana de Goiânia, outros 14% situam-se na Região Centro Goiano. Na Região Sul Goiano se tem 9% e também na Região Sudoeste Goiano estão 9% dos fenilcetonúricos. Outros 9% na Região do Entorno do Distrito Federal. No Nordeste Goiano vivem 7% destes indivíduos e 3% no Oeste Goiano. Apenas 1% na Região Noroeste Goiano e 1% na região Norte Goiano. O maior número de fenilcetonúricos está localizado na Região Metropolitana

de Goiânia, este dado pode ser justificado pela quantidade expressiva de habitantes, visto que a Região é a mais populosa do Estado. Contudo, estudos demográficos acerca da difusão da doença devem ser mais aprofundados a fim de encontrar relações diretas com o princípio genético da PKU. Esta localização geográfica pode ser visualizada na Figura 2.

Figura 2: Fenilcetonúricos residentes em regiões do Estado de Goiás



Fonte: Dados da pesquisa.

A inexistência na literatura de estudos mais aprofundados na área de fenilcetonúria dificulta a generalização dos resultados. É importante a realização de outros trabalhos dessa natureza, que divulguem ações dos programas de saúde pública na área da triagem neonatal. A transparência dos resultados alcançados pode aumentar a credibilidade dos programas e contribuir para a adesão imediata ao tratamento, medida fundamental, especialmente, no caso dos fenilcetonúricos (BRANDALIZE; CZERESNIA, 2004).

Em países em desenvolvimento, ainda se questiona se os programas para prevenção, manejo e tratamento das doenças genéticas como a fenilcetonúria devam ser melhor implantados e reestruturados, já que as doenças são mais raras e os recursos disponíveis para a saúde são escassos. Entretanto, as doenças genéticas apresentam alta morbimortalidade e necessitam de tratamento contínuo e oneroso, além disso, essas patologias são frequentemente subdiagnosticadas, perdendo oportunidades para prevenção e orientações antecipadas, o que impõe altos custos aos pacientes, seus familiares e ao sistema de saúde em geral (FARIA *et al.*, 2004).

É importante o estabelecimento de estratégias para maior divulgação e informações sobre a fenilcetonúria e os programas de referência em triagem neonatal. Trabalhos de conscientização e divulgação poderão ampliar o apoio do Estado e de empresas privadas em ações, que favoreçam maior acompanhamento, desenvolvimento e oferta de alimentos hipoproteicos e responsabilidade com o tratamento e com a dieta dos fenilcetonúricos.

4 Conclusão

Trabalhos na área de fenilcetonúria são escassos e acredita-se que este servirá de base para maior divulgação e conscientização da doença e da necessidade de investimentos e intensificação de pesquisas na área da saúde e, também, de processos tecnológicos, a fim de desenvolver alimentos de baixo custo destinados, uma vez que a dieta é cara e a maioria das famílias dos pacientes possui baixa renda.

Os serviços de referência em triagem neonatal e a comunidade científica têm, em conjunto, o importante papel de mobilizar a opinião pública e conseguir o apoio da população para melhorar o panorama atual, divulgando a fenilcetonúria e exigindo melhorias nas condições de tratamento.

Este levantamento dos fenilcetonúricos contribuirá para direcionar trabalhos futuros, tanto no Estado de Goiás como em outras regiões do país, em áreas do conhecimento da nutrição, medicina e desenvolvimento de novos alimentos, pois com este diagnóstico os pesquisadores e a comunidade conhecerão melhor os pacientes, sua condição social e poderão agir na prevenção de complicações clínicas, melhoria das condições de vida e adesão à dieta.

Referências

ALMEIDA, A.M. et al. Avaliação do Programa de Triagem Neonatal na Bahia no ano de 2003. *Rev. Bras. Saúde Mater. Infan.*, v.6, n.1, p.85-91, 2006.

AMORIM, T. et al. Aspectos clínicos da fenilcetonúria em serviço de referência em triagem neonatal da Bahia. *Rev. Bras. Saúde Mater. Infan.*, v.5, n.4, p.457-462, 2005.

APAE – Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais. Anápolis (GO). 2014. Disponível em: <<http://www.anapolis.apaebrasil.org.br>> Acesso em: 25 mar. 2016.

BRANDALIZE, S.R.C.; CZERESNIA, D. Avaliação do programa de prevenção e promoção da saúde de fenilcetonúricos. *Rev. Saúde Públ.*, v.38, n.2, p.300-306, 2004

BRASIL: Ministério da Educação. Secretaria de Educação Básica. *Diretrizes Curriculares Nacionais Gerais da Educação Básica*. Brasília: MEC, 2013.

BRASIL: Ministério da Saúde - Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA). *Informe Técnico* N. 49 de 09 de abril de 2012.

DINIZ, L.F.M. et al. Funções executivas em crianças fenilcetonúricas: variações em relação ao nível de fenilalanina.

Arq. Neuropsiquiatr., v.62, n.2B, p.473-479, 2004.

FARIA, A.P.M. et al. Clinical genetics in developing countries: the case of Brazil. *Community Genet.*, v.7, n.2-3, p.95-105, 2004

HOROVITZ, D.D.G.; LLERENA-JR J.C.; MATTOS, R.A. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Cad. Saúde Pública*, v.21, n.4, p.1055-1064, 2005.

JORDE, L.B.; BAMSHARD, W. *Genética médica*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2000.

KANUFRE, V.C. et al. Metabolic syndrome in children and adolescents with phenylketonuria. *J. Pediatr.*, v.91, n.1, p.98-103, 2015.

LOPES, F.M. et al. Levantamento epidemiológico da fenilcetonúria no Estado de Goiás. *Ensaios e Cienc.*, v.14, n.2, p.61-70, 2010.

MANCINI, P.C. et al. Alterações auditivas e fenilcetonúria: uma revisão sistemática. *Rev. CEFAC*, v.12, n.1, p.140-145, 2010.

MARZZOCO, A.; TORRES, B.B. *Bioquímica básica*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2007.

MEIRA, J.G.C.; ACOSTA, A.X. Políticas de saúde pública aplicadas à genética médica no Brasil. *Rev. Ciênc. Méd. Biol.*, v.8, n.2, p.189-197, 2009

MIRA, N.V.; MARQUEZ, U.M.L. Importância do diagnóstico e tratamento da fenilcetonúria. *Rev. Saúde Pública*, v.34, n.1, p.86-96, 2000.

MONTEIRO, L.T.B.; CÂNDIDO, L.M.B. Fenilcetonúria no Brasil: evolução e casos. *Rev. Nutr.*, v.19, n.3, p.381-387, 2006.

NELSON, D.L.; COX, M.M. *Princípios de Bioquímica de Lehninger*. Porto Alegre: Artmed, 2011.

SANTOS, J.S. et al. Consumo alimentar de lactentes com fenilcetonúria em uso de aleitamento materno. *Rev. Nutr.*, v.24, n.6, p.863-872, 2011.

SILVA, M.B.G.M.; ZAGONEL, I.P.S.; LACERDA, M.R. A enfermagem na triagem neonatal. *Acta Sci. Health Sci.*, v.25, n.2, p.155-161, 2003.

SOUZA, C.F.M.; SCHWARTZ, I.V.; GIUGLIANIN, R. Triagem neonatal de distúrbios metabólicos. *Ciênc. e Saúde Coletiva*, v.7, n.1, p.129-137, 2002.

STRANIERI, I.; TAKANO, O.A. Avaliação do Serviço de Referência em Triagem Neonatal para hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria no Estado de Mato Grosso, Brasil. *Arq. Bras. Endocrinol. Metab.*, v.53, n.4, p.446-452, 2009.

WINTER, R.M. et al. The malformed fetus and stillbirth: a diagnostic approach. *Arch. Dis. Child.*, v.64, n.2, p.310-312, 1989.