

A IMPORTÂNCIA DA DIETA PARA O PORTADOR ADOLESCENTE DA FENILCETONÚRIA

SILVA, Rutinéia Fernandes dos Santos; ZILLY, Adriana

O PNTN (Programa Nacional de Triagem Neonatal), que inclui o "Teste do Pezinho", foi criado para identificar os portadores de doenças herdadas geneticamente, relacionadas a distúrbios do metabolismo que são denominados EIM (Erro Inato do Metabolismo). Entre várias doenças que podem ser investigadas através do "Teste do Pezinho", está a Fenilcetonúria (PKU). Neste EIM o fígado deixa de produzir uma enzima hepática chamada Fenilalanina-hidroxilase, responsável pelo metabolismo do aminoácido Fenilalanina, convertendo-o em Tirosina. Por esta deficiência, as concentrações de Fenilalanina elevam-se no sangue, ocasionando prejuízos ao SNC (Sistema Nervoso Central) incluindo o Retardo Mental (RM). A fenilalanina é encontrada em alguns alimentos, portanto, a dieta com baixos níveis desse aminoácido é o tratamento indicado para a prevenção do RM devendo-se iniciar ainda no primeiro mês de vida. O tratamento deverá ser mantido por toda a vida, mesmo após o desenvolvimento neurológico do portador estar completo, pois altos níveis de fenilalanina podem alterar suas funções cognitivas. Diante desta possibilidade, surge a preocupação com o portador da PKU na faixa etária entre sete e doze anos de idade, pois esta é a fase acompanhada das primeiras atitudes de independência da família, como passeios e viagens sem a companhia dos pais ou cuidadores.

Palavras-chave: Fenilcetonúria, adolescentes, dieta alimentar.

INTRODUÇÃO

A Fenilcetonúria é conhecida mundialmente pela sigla PKU, devido à abreviatura de Phenylketonuria em inglês, afirma MARTON DA SILVA (2005), além de ser um Erro Inato do Metabolismo (EIM), transmitida geneticamente de forma autossômica recessiva. É causada pela deficiência, em diferentes graus de atividade, da enzima hepática fenilalanina-hidroxilase (PAH), que converte o aminoácido fenilalanina em tirosina. Os distúrbios desta enzima são chamados hiperfenilalaninemia.

SILVA, Rutinéia Fernandes dos Santos; ZILLY, Adriana; UNIOESTE, 85870-650, Paraná, Brasil, rutineia1000_sol@hotmail.com

Mira e Marquez (2000) enfatizam que uma dieta com baixo teor de fenilalanina deve ter início nos primeiros meses de vida, de preferência no primeiro mês, para evitar o retardo mental, manifestação clínica mais severa da doença. O diagnóstico e o tratamento precoces da fenilcetonúria permitem um desenvolvimento intelectual normal e possibilita ao indivíduo ser uma pessoa afetada, porém sem a manifestação da doença. Os níveis de fenilalanina recomendados durante o tratamento ainda são motivo de discussão na literatura, porém é unânime que o controle deve ser muito rigoroso nos primeiros 3 anos de vida, quando deve-se manter valores fisiológicos normais (3mg/dL-4mg/dL); 6mg/dL até os doze anos de idade e abaixo de 10 mg/dL durante os anos subsequentes. Esta pesquisa trouxe o conhecimento dos riscos de sequelas no SNC do portador, mesmo após atingido o desenvolvimento total de seu SNC, caso haja a suspensão da dieta/tratamento.

EIM

Distúrbios chamados EIM (Erro Inato do Metabolismo), segundo CARAKUSHANSKY (2000), são doenças determinadas geneticamente, causadas por um defeito enzimático específico que leva ao bloqueio de uma determinada rota metabólica. Esse bloqueio tem como consequência o acúmulo do substrato da enzima deficiente, a deficiência da reação ou o desvio do substrato para uma rota metabólica alternativa. O número, a complexidade e a variada expressão clínica, fazem dos EIM um desafio para o pediatra, já que prevenir a morte ou sequelas neurológicas irreversíveis depende do diagnóstico precoce da condição. Embora o acompanhamento do geneticista clínico seja quase sempre necessário, o conhecimento dos sinais e sintomas, bem como dos testes laboratoriais disponíveis, viabiliza o melhor atendimento de uma criança suspeita, principalmente em situações de emergência e em locais distantes de centros de referências.

CATABOLISMO DA FENILALANINA

Conforme citação de SALDANHA (2007), através da hidroxilação da fenilalanina que é um aminoácido essencial, obtém-se outro, não essencial, que é a tirosina (Fig. 1). A tirosina, após hidroxilação, pode originar mediadores químicos não protéicos com funções de neurotransmissores, as catecolaminas (dopamina, norepinefrina e epinefrina)

A tirosina formada nesta reação se destina à formação de tecido protéico e à síntese de norepinefrina, epinefrina, hormônios tereoidianos e melanina. A inibição parcial da

tirosenase, enzima que metaboliza a tirosina, pelo excesso da fenilalanina, interfere com a formação de pigmento melânico, explicando assim a cor clara da pele e olhos (DIAMENT, SCHIMIDT e RAMOS, 1999).

FENILCETONÚRIA

A fenilcetonúria (PKU) é doença genética autossômica recessiva, e apresenta deficiência ou ausência da atividade da enzima hepática fenilalanina-hidroxilase, o que impede a hidroxilação da fenilalanina (Phe) em tirosina. O aumento da Phe no sangue leva a alterações do SNC (sistema nervoso central), causando retardo mental irreversível (KANUFRE et al., 2007).

Esta alteração dá-se em conseqüência da conversão da fenilalanina acumulada, em ácido fenilpirúvico, através de transaminação; este e seus metabólitos são excretados em grande quantidade pela urina, conforme OTTO, OTTO e FROTA-PESSOA (2004).

Alguns aminoácidos não podem ser sintetizados pelo organismo, embora sejam indispensáveis para seu funcionamento; daí serem denominados essenciais (PORTO, 2001)

Martins e Silva (2007) referem-se à fenilalanina como um dos aminoácidos essenciais e, como tal, deverá ser fornecido na dieta alimentar. Na primeira etapa, após ingestão da fenilalanina no alimento, esta é convertida em tirosina (também um aminoácido aromático), pela fenilalanina-hidroxilase. Quando isto não ocorre, a fenilalanina tende a acumular-se no sangue e em outros líquidos orgânicos. A não conversão da fenilalanina em tirosina acompanha-se de manifestações clínicas diversas, com destaque para o atraso mental, perturbações neurológicas, descoloração da pele e pelos e eczema cutâneo. A gravidade desta situação acentua-se com a demora na administração de uma dieta com baixo teor em fenilalanina, ao interferir no transporte e metabolismo de outros aminoácidos aromáticos (por exemplo: tirosina) pelo cérebro. A fenilalanina em excesso é convertida por transaminação em fenilpiruvato (que é uma fenilcetona, que confere a designação à doença). Está na eliminação das fenilcetonas em excesso pela urina a origem do odor característico (e desagradável) a mofo que provém dos doentes e seus pertences.

VARIANTES DA FENILCETONÚRIA (PKU)

O que determinará a classificação das variantes da PKU serão as diferenças na capacidade de metabolização da fenilalanina. Desta maneira, a PKU poderá ter a seguinte classificação: clássica, transitória ou passageira, materna e maligna.

PKU clássica: a criança fenilcetonúrica é normal durante os primeiros meses de vida, surgindo apenas por volta do terceiro ao quarto mês, o atraso no desenvolvimento, fazendo-a perder o interesse por tudo que a rodeia. As crianças tornam-se inquietas, irritadas e podem apresentar convulsões, além de outros sintomas. Portanto, fazem-se necessários exames em todos os recém-nascidos, normalmente realizados nas primeiras 24 horas de vida até no máximo sete dias após o nascimento (MARTON DA SILVA e TORQUATO, 2004).

A deficiência enzimática determina um bloqueio com acumulação de Phe, o que caracteriza uma hiperfenilalaninemia, e depleção da tirosina. Na PKU clássica, é habitual o aparecimento de valores de Phe plasmática iguais ou superiores a 20mg/dL, com tirosinemias inferiores a 5mg/DI (CABRAL, 2007)

PKU transitória ou passageira: nesta variável da PKU, os pacientes apresentam os dados químicos da fenilcetonúria por ocasião do nascimento, mas essas anomalias desaparecem nas semanas seguintes. Considerou-se que essa síndrome representa um retardo de maturação no desenvolvimento de alguns componentes do sistema fenilalanina-hidroxilase. Embora isso não tenha sido confirmado, está indicado o controle dietético da hiperfenilalaninemia durante as fases iniciais dessa síndrome (quando não se pode diferenciá-la da fenilcetonúria clássica), mas este pode ser interrompido posteriormente (WINGAARDEN e SMITH, 1990).

PKU materna: a afirmação de FUMERO (2003) demonstra que esta é uma síndrome que ocorre em filhos de mães fenilalanêmicas que não tenham recebido tratamento dietético adequado, tanto na pré-concepção quanto na gestação. A PKU materna está diretamente relacionada com a incidência de anomalias no futuro bebê, devido à incapacidade do feto em metabolizar adequadamente as quantidades de fenilalanina que recebe da mãe via placentária. A placenta que normalmente se comporta como facilitadora para a passagem de nutrientes da mãe para o feto e excreção dos metabólitos fetais, atua como bomba de gradiente para a maioria dos aminoácidos, no caso da fenilalanina com gradiente transplacentário médio, chega a duplicar as suas concentrações no sangue venoso materno-fetal. Portanto, concentrações supostamente normais para a gestante, poderão ser tóxicas para o feto. De acordo com CABRAL (2007), o cérebro humano em desenvolvimento é altamente sensível a SILVA, Rutinéia Fernandes dos Santos; ZILLY, Adriana; UNIOESTE, 85870-650, Paraná, Brasil, rutineia1000_sol@hotmail.com

danos estruturais, quando exposto *in utero* a níveis elevados e mantidos de Phe plasmática, como acontece nas mães PKU não tratadas. A hiperfenilalaninemia determina uma embriofetopatia precoce que compromete o crescimento do feto, origina malformações congênitas, microcefalia e atraso mental em mais de 90% de seus

PKU maligna: um pequeno número de pacientes nos quais a fenilcetonúria é diagnosticada deixa de responder clinicamente à restrição dietética da fenilalanina. A hiperfenilalaninemia responde à dieta da forma prevista, mas apesar desta resposta química, tais pacientes apresentam deficiências neurológicas progressivas e convulsões, falecendo geralmente nos primeiros anos de vida. Estes representam entre 1 e 3 % de todas as crianças com uma prova positiva de Guthrie. O portador desta modalidade de PKU não possui diidropterina redutase necessária para a regeneração do cofator tetrabiopterina de fenilalanina hidroxilase. A atividade da diidropterina redutase pode ser analisada nos fibroblastos cutâneos e nas células do sangue periférico (linfócitos, granulócitos e plaquetas). Mais raramente podem conservar a redutase, mas apresentar um bloqueio na biossíntese do cofator. Considera-se que essas deficiências, ou deficiência de outras reações ainda não demonstradas e que exijam o cofator, expliquem as anomalias neurológicas progressivas. Esses pacientes poderão ser tratados com tetrabiopterina e neurotransmissores sem restrição dietética de fenilalanina (WINGAARDEN e SMITH, 1990).

DIAGNÓSTICO

O diagnóstico ideal da Fenilcetonúria deve ser realizado no período neonatal. Iniciando-se através de *screening* de rotina em todos os recém-nascidos após o 2º ou 3º dia de vida. Este intervalo possibilita a iniciação de alimentação protéica (leite) para que se atinja uma concentração elevada de fenilalanina. O teste de *screening* mais frequentemente utilizado nos vários países é o de Guthrie (DIAMENT, SCHIMIDT e RAMOS, 1999).

Os testes positivos deverão ser comprovados por determinação quantitativa das concentrações de fenilalanina e tirosina no sangue. Procedendo-se assim, não só há possibilidade de confirmação da hiperfenilalaninemia como também exclusão de uma tirosinemia transitória do recém-nascido, a qual constitui a causa mais comum de um teste de "screening" positivo (WINGAARDEN e SMITH, 1990). O selo diagnóstico da fenilcetonúria é dado pela presença do ácido fenilpirúvico na urina. Ao nascimento o nível plasmático de

SILVA, Rutineia Fernandes dos Santos; ZILLY, Adriana; UNIOESTE, 85870-650, Paraná, Brasil, rutineia1000_sol@hotmail.com

fenilalanina no recém-nascido afetado é semelhante ao da sua mãe. Numa fase precoce da vida neonatal as concentrações plasmáticas de fenilalanina se elevam. O ácido fenilpirúvico não é excretado pela urina enquanto a sua concentração no plasma não alcançar níveis equivalentes a 12 até 18mg/100ml. Entretanto, no recém-nascido o ácido fenilpirúvico pode não aparecer na urina durante várias semanas, mesmo quando o nível de fenilalanina no plasma estiver acima de 20mg/100ml (CARAKUSHANSKI, 2000).

PRINCIPAIS SINAIS E SINTOMAS

Schmidt (1987) faz afirmações sobre os sintomas num aspecto geral das aminoacidopatias, afirmando que alguns poderão indicar um provável quadro de fenilcetonúria, tais como:

- Convulsões.
- Odores urinários diferentes do habitual (cheiro *sui generis* urinário ou urina com odor amoniacal, pela falta de cuidados higiênicos e de troca adequada de fraldas).
- Cheiro de bolor ou de rato de biotério.
- Alterações esqueléticas como cifose e pés planos.
- Pele e anexos claros.
- Eczemas – na fase inicial da fenilcetonúria.

PRINCIPAIS COMPLICAÇÕES

Quando a doença não é diagnosticada nem tratada no primeiro ano de vida a criança apresenta retardo mental gradativo, atraso na maturação psicomotora, convulsões, tremores, eczema, tendência para hipopigmentação e hiperatividade. O distúrbio da função mental é geralmente grave, com índices de QI inferiores a 50, e isso junto com outros problemas neurológicos, leva à necessidade de internar a maioria dos pacientes não tratados (MARTINS e SILVA,2007) .

TRATAMENTO

SILVA, Rutinéia Fernandes dos Santos; ZILLY, Adriana; UNIOESTE, 85870-650, Paraná, Brasil, rutineia1000_sol@hotmail.com

O tratamento deve ser iniciado no primeiro mês de vida do bebê com uma dieta alimentar que contenha somente o mínimo necessário de fenilalanina (MARTON DA SILVA, 2005).

O tratamento da PKU é realizado exclusivamente por meio de uma alimentação restrita em Phe, de modo a suprir as necessidades protéicas pelas misturas de aminoácidos livres, isentas de Phe. A dietoterapia da PKU é complexa, de longa duração, e requer muitas mudanças nas ações por parte do paciente e de sua família. As fórmulas encontradas disponíveis no mercado para tratamento da PKU são constituídas de misturas de aminoácidos sintéticos, isentas de Phe e podem ser acrescidas de gorduras, minerais, carboidratos e vitaminas para suprir as necessidades nutricionais de diversas faixas etárias. Alguns alimentos são considerados de ingestão livre, como açúcar, azeite, geléia, maçã, manteiga, mel e sal, enquanto outros são inteiramente proibidos, como carnes em geral, farináceos, legumes, leite, queijo e ovos. Além disto, existem produtos comerciais (por exemplo, Lofenalac, Phenyto, Lophemilk e Cymogram) que contém uma dieta balanceada, pobre em fenilalanina, a qual deve ser mantida durante o período de crescimento ou até a adolescência (OSÓRIO e ROBINSON, 2001).

PROGNÓSTICO

O prognóstico para os doentes diagnosticados e tratados precocemente (com menos de 120 dias de vida), é um tanto quanto animador. Estes poderão chegar à escola normal e a um desenvolvimento mental normal desde que a dieta seja cumprida corretamente, embora possam apresentar por vezes, sintomas neuróticos, ansiedade e oralidade perturbada.. Em contrapartida, aqueles doentes que abandonam a dieta, na sua maioria sofrem deterioração intelectual e comportamental e anomalias no EEG, mostrando grande resistência à reintrodução e aceitação do regime, especialmente se o interregno for dilatado (CABRAL, 2007).

Diversas razões contribuem para esta descontinuidade, como: 1) pressões sociais que dificultam a integração do indivíduo com PKU na sociedade; 2) disponibilidade de tempo para adequar-se à dietoterapia; 3) limitação financeira devido ao alto custo dos alimentos especiais; 4) independência familiar; 5) desconhecimento dos teores de Phe nos alimentos; 6) falta de produtos com teores reduzidos de Phe que possam suprir as necessidades nutricionais e 7) desconhecimento das implicações dieta-terapia (MIRA e MARQUEZ, 2000).

SILVA, Rutinéia Fernandes dos Santos; ZILLY, Adriana; UNIOESTE, 85870-650, Paraná, Brasil, rutineia1000_sol@hotmail.com

Daqueles que tardiamente forem diagnosticados e tratados, o prognóstico é que quase sempre serão portadores de RM severo, com personalidade psicótica, autismo gravíssimo, instabilidade no humor, agitação, atraso da linguagem e dependência, de acordo com CABRAL (2007).

ASPECTOS GENÉTICOS

A maioria dos EIM é herdada de forma autossômica recessiva. Cada vez que dois heterozigotos (portadores) concebem uma criança, a probabilidade de esta receber os 2 cromossomos com alelos mutados é de 1/4 ou 25%; a probabilidade de não ser afetada é de 50% (1/2); e a chance de não ser afetada nem portadora é também de 25% (CARAKUSHANSKI, 2000).

De acordo com WINGAARDEN e SMITH (1990), o gene afetado está no cromossomo 12 (12q 22-24) e a recente clonagem deste gene permite o diagnóstico pré-natal de aproximadamente 87% do estado portador ou da doença homozigota em famílias brancas, baseados no polimorfismo do DNA lócus-específicos.

TRIAGEM NEONATAL

A OMS (Organização Mundial da Saúde), em 1968, recomendou a triagem de EIM em todos os países, mesmo naqueles sócio-economicamente menos favorecidos, tendo-se em conta a relação custo-benefício (SCHIMIDT, 1987).

Felizmente o MS criou o PNTN e com ele a obrigatoriedade de todo recém nascido passar pelo teste de triagem neonatal para detecção de doenças como a fenilcetonúria, possibilitando assim o tratamento precoce antes de aparecerem manifestações graves como o RM e outras alterações graves em muitas crianças, garantindo assim o bom desenvolvimento e qualidade de vida (MARTON DA SILVA e TORQUATO, 2004). Para realizar o teste, poucas gotas de sangue necessitam ser retiradas do calcanhar do recém-nascido e colocadas sobre um filtro de papel, podendo ser identificado um teste positivo em menos de duas semanas. É importante salientar que estes testes somente determinam umas poucas doenças entre muitas causas de RM, Não se trata de testes gerais para RM como muitos acreditam (BATSCHOW e PERRET, 1990).

SILVA, Rutinéia Fernandes dos Santos; ZILLY, Adriana; UNIOESTE, 85870-650, Paraná, Brasil, rutineia1000_sol@hotmail.com

O Ministério da Saúde, em sua portaria GM/MS n.º 822/GM de 06 de junho de 2001, em suas justificativas, cita a necessidade de ampliar o acesso à Triagem Neonatal no país e busca a cobertura de 100% dos recém-nascidos vivos, cumprindo assim os princípios de equidade, universalidade e integralidade que devem pautar as ações de saúde (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2001).

FEPE

A FEPE (Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional) presta um serviço de referência mundial na Triagem Neonatal e uma entidade filantrópica, não governamental ou religiosa, que atua na área de atendimento aos deficientes mentais (MARTON DA SILVA e TORQUATO, 2004).

Fundada em 23 de março de 1959, a FEPE está localizada na Avenida Lothário Meissner, 836-Jardim Botânico na cidade de Curitiba-PR e é dirigida pelo seu presidente, Sr. José Alcides Marton da Silva. Sua missão é a pesquisa, prevenção e diagnóstico, bem como a educação, habilitação, reabilitação e inclusão das pessoas portadoras de necessidades especiais, segundo SILVA e TORQUATO (2004). O centro de pesquisas da FEPE realiza, gratuitamente, o Teste do Pezinho em todos os recém-nascidos paranaenses. Atualmente são 15.000 recém-nascidos beneficiados por mês e cerca de 900 pacientes em tratamento.

INCIDÊNCIA DE PKU

De um modo geral, os EIM ocorrem numa frequência que corresponde a 10% de todas as doenças genéticas, segundo CARAKUSHANSKI (2001). Dentre os pacientes institucionalizados por retardo mental, cerca de 1% são fenilcetonúricos, informação proveniente de OTTO, OTTO e FROTA-PESSOA (2004).

A PKU ocorre em todos os grupos étnicos e, devido à grande variabilidade genética, a incidência pode variar de 1:2.600 a 1:26.000, sendo a média de 1:10.000 (MIRA e MARQUEZ, 2000), sendo menos comum nas populações africana e judaica (GORDON, 1978) (Tab 01).

Tabela 1. Ocorrência mundial de fenilcetonúria por região ou grupo étnico

Regiões geográficas ou grupos étnicos	Incidência (casos/milhão de nascimentos)	Prevalência
Turquia	385	1:2 597
Judeus lemenitas	190	1:5 263
Escócia	190	1:5 263
Tcheco Eslováquia	150	1:6 666
Polônia	130	1:7 692
Hungria	90	1:11 111
Dinamarca	85	1:11 764
França	75	1:13 330
Noruega	70	1:14 285
Inglaterra	70	1:14 285
Itália	60	1:16 666
China	60	1:16 666
Canadá	45	1:22 222
Brasil	40	1:24 780
Suécia	25	1:40 000
Japão	7	1:142 857
Judeus Asquenazes	5	1:200 000
Finlândia	5	1:200 000

Fonte: MONTEIRO e CÂNDIDO (2006).

No Brasil, a maior dificuldade na obtenção dos dados de prevalência é que não há informações centralizadas. Para reunir as informações foi necessário fazer uma pesquisa junto ao Ministério da Saúde e aos centros de tratamento de portadores de fenilcetonúria, em 11 estados brasileiros. Nos demais estados não foi constatado controle da doença, conforme mostra a tabela 2, de MONTEIRO E CÂNDIDO (2006).

Tabela 2. Portadores de fenilcetonúria em tratamento no Brasil.

Regiões		Portadores de PKU*	Habitantes**
Sul	RS	82	10 187 798
	SC	37	5 356 360
	PR	103	9 563 458
Sudeste	SP	580	37 032 403
	MG	118	17 891 494
	RJ	205	14 391 282
	ES	17	3 097 232
Centro-Oeste	MS	6	2 078 001
	MT	4	2 504 353
	GO	29	5 003 228
	DF	28	2 051 146
Nordeste	BA	16	13 070 250
	Outros	***	34 671 461
Norte	Todos	***	12 900 704
Total nacional		1 225	

*PKU= fenilcetonúria; **Número de habitantes por região brasileira, ***Não há controles/registros completos.

Fonte: MONTEIRO e CÂNDIDO (2006).

No Paraná, segundo dados da FEPE, os casos de fenilcetonúria são de uma incidência de 1:20.000 nascidos vivos (MARTON DA SILVA e TORQUATO, 2004).

SILVA, Rutinéia Fernandes dos Santos; ZILLY, Adriana; UNIOESTE, 85870-650, Paraná, Brasil, rutineia1000_sol@hotmail.com

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Na fase da vida que compreende a transição infância – adolescência, o portador da fenilcetonúria conviverá com o risco de abandono do tratamento. A independência da família que se inicia nesta fase ao sair para viagens sem a companhia dos pais e ou cuidadores, passeios com colegas, ou até mesmo as atitudes discriminatórias ao ter que se alimentar de forma diferenciada de seu círculo de amizades, podem levar este adolescente ao abandono do tratamento.

Para que a dieta seja mantida por toda a vida, é fundamental o conhecimento da doença, bem como dos prejuízos ocasionados pela suspensão desta. Não apenas a família precisa ser conscientizada sobre a doença e necessidade de manutenção do tratamento, mas também o portador da PKU.

THE IMPORTANCE OF THE DIET TO THE TEENAGER OF PHENYLKETONURIA BEARER

ABSTRACT

The PNTN (Programme for Newborn Screening), which includes the New Born Screening Test (NBST), was created to identify individuals with genetically inherited diseases, disorders related to metabolism that are called IEM (inborn error of metabolism). Among several diseases that can be investigated through the NBST is Phenylketonuria (PKU) is an EIM. As holder of PKU, the liver fails to produce a liver enzyme called Phenylalanine hydroxylase, responsible for the metabolism of the amino acid Phenylalanine, converting it into Tyrosine. For this deficiency, the concentrations of phenylalanine in the blood levels rise, causing damage to the CNS (Central Nervous System) of the child and its development of psychomotor skills which includes the MR (Mental Retardation). The phenylalanine is found in some foods, so a diet with low levels of this amino acid is the treatment indicated for the prevention of RM should start in the first month of life. It is recommend that treatment be maintained for life, even after the neurological development of the carrier have been completed, because high levels of phenylalanine may alter their cognitive functions. Given this possibility, the concern is with the port of PKU aged between seven and twelve years of age, as this is the stage accompanied by the first family attitudes of independence, as tours and travel without the company of parents or caregivers.

Keywords: Phenylketonuria, adolescence, diet.

REFERÊNCIAS

BATSCHOW , M.L. e PERRET, Y.M. – *A Criança Com Deficiência-Uma Orientação Médica* – Maltese, São Paulo, 1990.

CABRAL, A. *Aspectos Bioquímicos e Clínicos da Fenilcetonúria* – Actas Bioquímico 2007 vol.8, p 83-87. Lisboa, 2007.

CARAKUSHANSKY, G. *Doenças Genéticas na Infância* - Guanabara Koogan, Rio de Janeiro, 2000.

DIAMENT A., SCHMIDT, B. J. e RAMOS, J. L. A. - *Pediatria Básica* – Sarvier, São Paulo, 1999.

GORDON, B. A. *Neonatologia - Fisiopatologia e Cuidado ao Recém-nascido*. Artes Médicas Rio de Janeiro, 1978.

KANUFRE, V.C. et al. *Breastfeeding in the treatment of children with phenylketonuria*. J. Pediatria, Rio de Janeiro, 2007.

MARTINS E SILVA; *Repercussões Bioquímicas da Hiperfenilalaninemia e Fenilcetonúria- Actas Bioquímico (8), p 82,* Lisboa, 2007.

MARTON DA SILVA, M. B. G. *Conhecendo as doenças da Triagem Neonatal*. Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional. Moore Brasil Ltda. Curitiba, 2005.

MINISTÉRIO DA SAÚDE (MS)-Disponível em <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2001/GM/GM-822.htm>, Acesso em 01 de junho de 2009.

MARTON DA SILVA, M. B. G. E TORQUATO; *Manual de normas Técnicas Para a Coleta de Sangue no “Teste do Pezinho”*. Moore Brasil Ltda. Curitiba, 2004.

MIRA,N.V.M. e MARQUEZ,U.M.L.; *Revista de Saúde Pública,Importância do Diagnóstico e Tratamento da Fenilcetonúria*,Revista de Saúde Pública,34(1) p 86-96.São Paulo 2000.

MONTEIRO, L. T. B. e CÂNDIDO, L. M. B. – *Fenilcetonúria no Brasil: evolução e casos(2006)* – disponível em www.scielo.br/pdf/rn/v19n3/30143.pdf Acesso em 29 de maio 2009.

OSORIO, M. R. B. e ROBINSON, W.M. - *Genética Humana* – Artmed, Porto Alegre, 2001.

OTTO. P.G., OTTO P. A. e FROTA-PESSOA, O. - *Genética Humana e Clínica* - Roca, São Paulo, 2004.

SALDANHA, C. *Repercussões Bioquímicas da Hiperfenilalaninemia e Fenilcetonúria-Actas Bioquímico (8), p 80-81,* Lisboa, 2007.

SCHIMIDT, B.J. *Manual de Perinatologia* – Medsi-Editora Médica e Científica, Rio de Janeiro, 1987.

WINGAARDEN, J. B. E SMITH, L. H.- *Tratado de Medicina Interna-* Guanabara Koogan, Rio de Janeiro, 1990.

SILVA, Rutinéia Fernandes dos Santos; ZILLY, Adriana; UNIOESTE, 85870-650, Paraná, Brasil, rutineia1000_sol@hotmail.com

SILVA, Rutinéia Fernandes dos Santos; ZILLY, Adriana; UNIOESTE, 85870-650, Paraná, Brasil, rutineia1000_sol@hotmail.com