

Análise da heterogeneidade clínica e laboratorial apresentada por pacientes com Fenilcetonúria de mesma irmandade.

Júlia Schirmer Saldanha¹; Ida Vanessa Doederlein Schwartz².

(1) Acadêmica Medicina UFRGS; (2) Serviço de Genética Médica do HCPA/UFRGS.

Introdução: Fenilcetonúria (PKU) é um erro inato do metabolismo da fenilalanina (Phe), de herança autossômica recessiva. O tratamento dietético previne o retardo mental associado à doença. Entretanto, indivíduos de uma irmandade podem apresentar quadros clínicos distintos, inclusive em relação à resposta ao tratamento. **Objetivo:** Analisar a heterogeneidade clínica e laboratorial apresentada por pacientes com PKU de mesma irmandade, e identificar fatores que possam contribuir para a mesma. **Métodos:** Estudo retrospectivo de base ambulatorial. Foram revisados os prontuários dos pacientes com PKU acompanhados pelo serviço de referência do HCPA (SGM-HCPA). Os casos com recorrência na irmandade foram analisados em relação aos seguintes desfechos: idade ao diagnóstico, tipo de PKU, estatura, presença de retardo de desenvolvimento neuropsicomotor (RDNPM), qualidade da adesão ao tratamento e responsividade ao BH4. Entre os 70 pacientes acompanhados pelo SGM-HCPA, foram localizadas 7 famílias com recorrência (duas com 3 irmãos afetados e 5 com dois irmãos afetados), totalizando 16 indivíduos. **Resultados:** 1) Tipo de PKU: concordante em 5/5 famílias analisadas; 2) Idade ao diagnóstico: em 4 famílias o diagnóstico do irmão mais velho foi posterior ao diagnóstico do irmão mais novo; 3) Adesão ao tratamento: concordante em 5/7 famílias. Em ambas as famílias discordantes, o irmão mais novo, sem RDNPM, é aderente, enquanto que o irmão mais velho, com RDNPM, é classificado como não aderente; 4) Estatura: faixa de percentil concordante em 1/7 famílias, não parecendo haver relação desse achado com a adesão; 5) Responsividade ao BH4: concordante em 4/5 famílias; 5) RDNPM: concordante em 4/7 famílias. **Conclusão:** Apesar da PKU ser uma doença monogênica, a sua expressividade depende de influências multifatoriais. Os irmãos tendem a apresentar a mesma classificação de PKU. Diferenças na adesão e RDNPM parecem estar relacionadas com o diagnóstico tardio.

Apoio: FAPERGS