

30494

AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FENILCETONÚRIA: UM ESTUDO TRANSVERSAL UTILIZANDO PEDSQLTM

Ana Paula Vanz, Fernanda Maier Ozório, Matheus Vernet Machado Bressan Wilke, Nicole Ruas Guarany, Neusa Sica da Rocha, Ida Vanessa Doederlein Schwartz

Introdução: a Fenilcetonúria (PKU) é um erro inato do metabolismo, com herança autossômica recessiva, causado pela ausência ou atividade deficiente da enzima hepática fenilalanina hidroxilase (PAH). Em indivíduos com PKU, a fenilalanina (Phe) não pode ser convertida à tirosina (Tyr), ocorrendo aumento dos níveis plasmáticos da primeira. O tratamento inicia logo após o diagnóstico, o qual geralmente é realizado na triagem neonatal, e, é baseado na dieta restrita em Phe e no uso de fórmula metabólica rica em aminoácidos e isenta de Phe. Indivíduos com PKU não tratados evoluem, principalmente, para o retardo mental grave e convulsões. A mensuração da QV é uma nova ferramenta de avaliação do impacto da doença e dos tratamentos nos pacientes. Os instrumentos conseguem quantificar através dos domínios, os aspectos emocionais, físicos, escolares, ambientais e sociais sob o ponto de vista do paciente não do profissional de saúde. Objetivos: mensurar a qualidade de vida (QV) de crianças e adolescentes com PKU. Métodos: estudo transversal, realizado no Hospital de Clínicas de Porto Alegre, utilizando o instrumento PedsQLTM (Pediatric Quality of Life Inventory). Este instrumento para avaliação de QV é genérico e validado no Brasil. Este resulta em média de quatro domínios, o físico, o emocional, o social e o escolar. Quanto mais perto de 100, o resultado dos escores, melhor será a avaliação da QV. Resultados: Foram avaliados 9 crianças com média de idade de 11.3 ± 1.4 e 6 adolescentes com média de idade de 14.3 ± 1.4 . Nas crianças, o domínio social apresentou a maior mediana - 90 (70-100) e os domínios escolar e emocional as menores medianas - 70 (62-80) e 70 (52.5- 70), respectivamente. Nos adolescentes, o domínio físico apresentou a maior mediana - 87.5 (64-90) e o domínio emocional a menor - 70 (61-81). Quando comparadas as médias dos escores desta amostra com as das população referência (validação do questionário PedsQL) foi encontrada diferença significativa nos domínios físico e escolar, os quais mostraram-se menores no grupo de pacientes com PKU. Não foi encontrada diferença estatisticamente significativa quando comparadas as mediana dos domínios entre crianças e adolescentes. Também não houve diferença nos domínios entre os que estavam com os níveis de Phe controlados ou não, tanto no dia da aplicação, quanto nos últimos 6 meses. Conclusões: Foi observado que alguns escores encontram-se com menores medianas quando comparados a indivíduos saudáveis. Serão necessários outros estudos com uma casuística maior para que estes achados possam ser sustentados e melhor esclarecidos. Aprovação CEP-HCPA: 09-258