

# NÍVEIS DE FENILALANINA SÉRICA E CLASSIFICAÇÃO DE DENSITOMETRIA ÓSSEA DE INDIVÍDUOS COM FENILCETONÚRIA

PÉRSICO, Raquel Stocker<sup>1</sup>; SCHWARTZ, Ida Vanessa Doederlein<sup>2,3,4</sup>

(1) Acadêmica Nutrição - UFRGS; (2) Programa de Pós Graduação em Genética e Biologia Molecular – UFRGS; (3) Serviço de Genética Médica do HCPA; (4) Departamento de Genética - UFRGS.

## Introdução

A Fenilcetonúria (PKU) é um erro inato do metabolismo do aminoácido Fenilalanina (Phe) no qual ocorre uma diminuição na ação da enzima fenilalanina hidroxilase, levando ao aumento dos níveis séricos de Phe. O tratamento consiste em dieta restrita em Phe e fórmula metabólica rica em aminoácidos e isenta em Phe. A doença tem apresentação clínico-laboratorial heterogênea e na ausência de tratamento se caracteriza por atraso no desenvolvimento neuro-psicomotor, retardo mental, convulsões, microcefalia e irritabilidade.

Dados na literatura demonstram a presença de baixa densidade mineral óssea (DMO) em pacientes com PKU, que pode ter como principal causa:

- Inadequada ingestão de nutrientes;
- Distúrbios hormonais;
- Elevados níveis de Phe sérica.

## Objetivo

Avaliar a relação entre os níveis de Phe sérica e os achados de densitometria óssea em pacientes com PKU.

## Métodos

Foram avaliadas 15 densitometrias ósseas de indivíduos adultos e adolescentes com PKU, que foram classificadas segundo Score Z em Adequada e Baixa DMO para idade de acordo com critérios estabelecidos pela Sociedade Brasileira de Densitometria Clínica (Tabela 1). Todas as densitometrias eram provenientes de indivíduos com PKU acompanhados pelo Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre.

Posteriormente os resultados das densitometrias foram relacionados à classificação do tipo de PKU e mediana dos níveis plasmáticos de Phe no ano anterior à realização da densitometria óssea.

## Resultados

Dos 15 indivíduos avaliados, 80% (n=12) eram do sexo masculino, com média de idade de 20,4±6,4 anos (Amplitude : 12 - 32). A classificação da DMO apresentou-se da seguinte forma, 86,7% (n=13) com Adequada DMO e 13,3% (n=2) com Baixa DMO, sendo os pacientes com Baixa DMO ambos classificados com PKU Clássica.

Não houve diferença significativa entre os valores de mediana de Phe sérica entre os grupos, sendo 12,55 mg/dL (Amplitude:3,01-24,10) para o grupo com Adequada DMO e 12,53 mg/dL (Amplitude:12,30-12,75) para o grupo com Baixa DMO (p=0,99). Também não foi encontrada correlação entre níveis séricos de Phe e classificação de Score Z (Figura 1). Nenhum dos pacientes apresentou histórico de fraturas e 9 participantes já realizaram suplementação de cálcio.

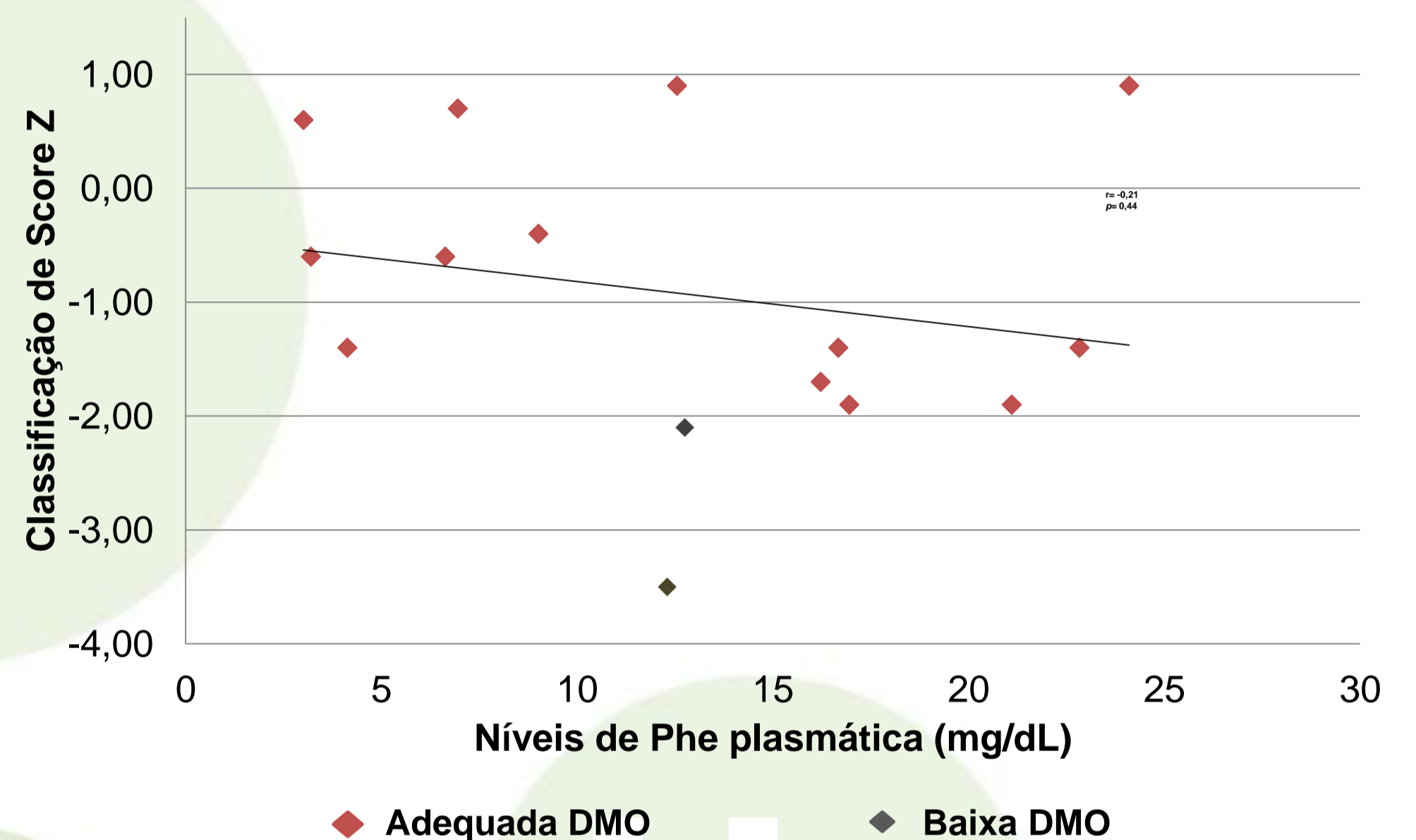


Figura 1. Correlação de níveis de Phe sérica e Classificação de Score Z.

## Conclusão

De acordo com resultados encontrados apenas uma pequena parcela de pacientes apresentou baixa DMO. Estudos com maior tamanho amostral, análise dos valores de Phe plasmática no período da infância e adolescência, onde ocorre o maior crescimento e desenvolvimento ósseo, além de dados de ingestão de cálcio, são necessários para esclarecimento do real efeito da Phe sobre o metabolismo ósseo.

Tabela 1. Classificação de Densitometria Óssea segundo Sociedade Brasileira de Densitometria Clínica

Score Z		Score T	
Crianças (<12 anos) Adolescentes (<20 anos) Homens (20-50 anos) Mulheres (pré-menopausa)		Homens (>50 anos) Mulheres (pós-menopausa)	
Adequada DMO para idade	Score Z > -2,0	Osteoporose	Score T ≤ -2,5
Baixa DMO para idade	Score Z ≤ -2,0	Osteopenia	Score T -1,01 e -2,49