



Evento	Salão UFRGS 2015: SIC - XXVII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2015
Local	Porto Alegre - RS
Título	NÍVEIS DE FENILALANINA SÉRICA E CLASSIFICAÇÃO DE DENSITOMETRIA ÓSSEA DE INDIVÍDUOS COM FENILCETONÚRIA
Autor	RAQUEL STOCKER PERSICO
Orientador	IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ

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

Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Raquel Stocker Pérsico, Ida Vanessa Doederlein Schwartz

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 causa a inadequada ingestão de nutrientes devido a restrição dietética, distúrbios hormonais e/ou causas secundárias à doença, como elevados níveis de Phe sérica.

Objetivo

O presente estudo tem por objetivo avaliar a relação entre os níveis de Phe sérica e os achados de densitometria óssea em pacientes com PKU.

Métodos

Foram incluídos 15 indivíduos com PKU e exame de densitometria óssea. Das densitometrias avaliadas 7 eram densitometrias de coluna lombar de indivíduos adultos e 8 eram densitometrias de corpo total provenientes de adolescentes. Todas as densitometrias são provenientes de pacientes com PKU em tratamento e acompanhados pelo Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (SGM/HCPA). As densitometrias foram classificadas em “Adequada DMO” e “Baixa DMO” de acordo com escore Z, onde escore $Z > -2,0$ = Adequada DMO e escore $Z \leq -2,0$ = Baixa DMO. Além disso, os resultados das densitometrias foram relacionados à classificação do tipo de PKU e média 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 $20,4 \pm 6,4$ anos (intervalo: 12 – 32). A classificação do tipo de PKU dos participantes apresentou-se da seguinte forma, 66,7% (n=10) PKU Clássica e 33,3% (n=5) PKU Leve. Das densitometrias avaliadas, treze apresentaram escore $Z > -2,0$ e foram classificadas como Adequada DMO; destas, oito eram provenientes de pacientes com PKU Clássica e cinco de pacientes com PKU Leve. Duas densitometrias foram classificadas como Baixa DMO (com escore $Z \leq -2,0$), ambas provenientes de pacientes com PKU Clássica. Nenhum dos pacientes apresentou histórico de fraturas. Os valores da média de Phe sérica no último ano foram de $12,52 \pm 0,31$ mg/dL para os pacientes que foram classificados com Baixa DMO e média de $12,56 \pm 7,58$ mg/dL para pacientes com Adequada DMO (p=0,99). Não houve correlação significativa entre os níveis de Phe e valor de escore Z (r=-0,14) (p=0,61). Dos pacientes do estudo, nove já realizaram/realizam suplementação de cálcio.

Conclusão

De acordo com os resultados encontrados apenas uma pequena parcela de pacientes apresentou baixa DMO. Pacientes que tiveram as densitometrias classificadas como Adequada DMO e Baixa DMO apresentam valores semelhantes para a média de Phe. No período da infância e adolescência ocorre o maior crescimento e desenvolvimento ósseo, sendo importante avaliar o metabolismo ósseo frente à exposição à Phe nesse período, dessa forma mais estudos são necessários para esclarecimento do real efeito da Phe sobre o metabolismo ósseo.