

**P 1663****Será que a microbiota intestinal está associada com o fenótipo clínico nos pacientes com fenilcetonúria?**

Felipe Pinheiro de Oliveira; Roberta Hack Mendes; Priscila Thiago Dobbler; Patricia Chrisóstomo Dias; Lilia Farret Refosco; Luiz Fernando Wurdig Roesch; Ida Vanessa Doederlein Schwartz - HCPA

Introdução: A fenilcetonúria (PKU) é um erro inato do metabolismo caracterizado pelo aumento da fenilalanina (Phe) no sangue e que tem grande heterogeneidade clínica. Os pacientes são classificados em PKU clássica ou leve de acordo com níveis de Phe ou tolerância a ingestão dietética de Phe. O intestino humano abriga 10<sup>13</sup>-10<sup>14</sup> células microbianas cuja composição e características funcionais mostram diferenças significativas em muitas doenças. Objetivo: Comparar a microbiota intestinal dos pacientes com PKU (tipos: clássica ou leve) e níveis de Phe no sangue. Metodologia: As amostras de fezes foram coletadas de 22 pacientes com PKU em tratamento (idade média: 7,08 anos IQ: 3,14-15,25; nível no sangue Phe mediana: 404,14 mmol/L IQ: 288,43-573,05; ingestão média de Phe: 484,2 ± 275,4 mg/dia). O DNA bacteriano foi extraído e gene 16S rRNA foi sequenciado pela PGM Ion Torrent™. A análise microbiota foi realizada com o software STAMP. Resultados: Pacientes com PKU leve (340,31 mmol/L IQ: 248,06-484,41; Ingestão de Phe: 539,2 ± 298 mg/dia) apresentaram maior abundância de família Lachnospiraceae (p <0,05) do que os pacientes com PKU clássica (0,5%) (578,9 mmol/L IQ: 412,6-808,8; ingestão Phe: 410 ± 236,5 mg/dia). Pacientes com PKU com nível de Phe no sangue <360 mmol / L (284,35 mmol / L IQ: 166,1-290,1; ingestão Phe: 388,5 ± 309,3 mg / dia) apresentaram redução de Rikenellaceae, Ruminococcaceae e aumento da família Lachnospiraceae (p <0,05) em comparação com pacientes com nível de Phe no sangue > 360 mmol/L (485,65 mmol/L IQ: 416,24-642,81; 543 ± 68,3 mg/dia). Conclusões: Rikenellaceae e Ruminococcaceae apresentaram redução em pacientes com nível de Phe no sangue <360 mmol/L estando associada com doença de Crohn e doença hepática gordurosa não alcoólica, respectivamente, mas os nossos pacientes não apresentaram qualquer uma dessas condições. Além disso, aumento de Lachnospiraceae é um marcador para microbiota intestinal saudável e negativamente associado com doença inflamatória intestinal. Os nossos resultados sugerem que a microbiota intestinal dos pacientes com PKU tratados diferem e microbiota intestinal saudável pode ser associada com fenótipos menos graves em pacientes com PKU. Unitermos: Microbiota intestinal; Fenilalanina; Fenilcetonúria