

AVALIAÇÃO DA CONCENTRAÇÃO DE AMINOÁCIDOS EM PACIENTES COM FENILCETONÚRIA EM TRATAMENTO

Coordenador: CARMEN REGLA VARGAS

Autor: ANELISE MIGLIORANZA DE CARVALHO

Os erros inatos do metabolismo de aminoácidos são doenças raras, entretanto freqüentes em populações de risco. A fenilcetonúria é um erro inato do metabolismo de herança autossômica recessiva é a desordem mais freqüente do metabolismo dos aminoácidos caracterizada por elevadas concentrações de fenilalanina (FAL) e seus metabólitos no sangue e tecidos dos pacientes afetados. Isso deve-se a um defeito na enzima fenilalanina hidroxilase. Pacientes não tratados apresentam severo retardo mental. O tratamento consiste de dieta restrita em proteínas, suplementada com aminoácidos essenciais (que não a FAL) e micronutrientes. O objetivo deste trabalho foi monitorar os efeitos do tratamento dietético sobre a concentração sérica de aminoácidos nos pacientes. Os aminoácidos avaliados foram ácido glutâmico, ácido aspártico, serina, histidina, glutamina, glicina, alanina, tirosina, triptofano, metionina, valina, fenilalanina, isoleucina, leucina, ornitina e lisina. Para tanto, foram avaliados 12 pacientes em tratamento dietético. O nível normal para fenilalanina no soro é de 242,14 micromol/L, porém nesses pacientes a média de fenilalanina observada foi de 865,64 micromol/L o que demonstra que o tratamento não foi eficaz em corrigir os altos níveis de fenilalanina nos pacientes, apesar de normalizar os níveis dos demais aminoácidos. Isto demonstra que houve uma baixa aderência ao tratamento pelos pacientes, uma vez que níveis séricos de fenilalanina devem manter-se em até 363,2 micromol/L em indivíduos adequadamente tratados. Para assegurar o correto tratamento é essencial o monitoramento periódico das concentrações plasmáticas dos aminoácidos, permitindo a readequação do tratamento quando necessário. Com esse estudo, podemos constatar a importância de um monitoramento constante nos níveis de aminoácidos de pacientes com fenilcetonúria para o correto tratamento da doença, bem como orientar as famílias quanto à importância do seguimento correto do tratamento para uma melhor qualidade de vida aos pacientes.