

permitindo a avaliação da resposta ao tratamento. Para promover, então, uma melhor assistência aos pacientes do Serviço de Genética Médica (SGM) e da Unidade de Neurologia Pediátrica (UNP) em uso de DC, foi criado, em março de 2020, um ambulatório especializado, cuja equipe também atua nas internações hospitalares, em conjunto com o Serviço de Nutrição. Objetivo: relatar a experiência do atendimento especializado. Metodologias: criação do ambulatório, que ocorre em conjunto com o de epilepsias de difícil controle da UNP e congrega residentes, estudantes de graduação e pós-graduação, contratados e professores, e de reunião profissional semanal, com seminários e discussões clínicas. Desenvolvimento de documentos de registro alimentar, monitorização clínica e material informativo (“cadernetas”) aos pacientes, cartas com orientações em situações de urgência e emergência e conteúdos sobre DC para as mídias sociais. Atualização do Protocolo Operacional Padrão, junto ao Serviço de Nutrologia. Organização, participação e/ou envio de resumos para 5 eventos científicos relacionados a DC. Considerações: o ambulatório tem possibilitado atendimentos frequentes e direcionados, fortalecendo o vínculo e a adesão dos pacientes. No contexto da pandemia COVID-19, as teleconsultas e reuniões virtuais mostraram-se válidas. Seis pacientes em DC foram acompanhados nesse período, sendo 2 casos de Deficiência de Glut1, 1 de doença mitocondrial, 1 de Síndrome de Down e 2 em investigação diagnóstica. Há perspectiva de crescimento e aperfeiçoamento do ambulatório, com aumento do número de pacientes e de profissionais atuantes. A colaboração entre serviços e instituições nesta área é de extrema relevância, visto a raridade das doenças manejadas neste ambulatório e o valor terapêutico progressivamente reconhecido da DC.

2377

### **AVALIAÇÃO DA RESPOSTA AO DICLORIDRATO DE SAPROPTERINA (BH4) EM PACIENTES COM**

### **FENILCETONÚRIA SEGUNDO TESTE DE TRIAGEM DE 24H**

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Ana Jaquelline Bernardo Nunes, Lisiane da Gama, Soraia Poloni, Lilia Farret Refosco, Vaneisse Cristina Lima Monteiro, Fernanda Sperb Ludwig, Tássia Tonon, Rafael Hencke Tresbach, Ida Vanessa Doederlein Schwartz

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

**Introdução:** A fenilcetonúria (FNC) é um erro inato do metabolismo causada por mutações no gene PAH, que codifica a enzima hepática fenilalanina-hidroxilase (PAH), e que tem como cofator a tetraidrobiopterina (BH4). Em pacientes com atividade residual da PAH, a administração de BH4 pode atuar aumentando a atividade enzimática. **Objetivo:** Descrever a responsividade ao BH4 em pacientes com FNC de acordo com um protocolo de triagem de 24h. **Métodos:** Foi realizado um teste ambulatorial de 3 dias. Os pacientes foram orientados a manter a dieta usual com restrição de fenilalanina (FAL) e uso de fórmula metabólica. A aderência à dieta foi avaliada por registro alimentar nos 3 dias de teste. Dia 1: avaliada a flutuação natural de FAL (coletado pela manhã, no ponto basal em jejum de 8h, e após 8h); Dia 2: coleta basal de sangue, seguida por ingestão de 20mg/kg de BH4 em dose única. Novas coletas foram realizadas 8h e 24h após o BH4. Os pacientes foram considerados responsivos se apresentassem uma redução maior que 28-30% nos níveis de FAL em 8h e/ou 24h em comparação à variação do dia 1. **Resultados:** Foram incluídos 15 pacientes (meninas=10; idade=9,5±4,7 anos; PKU Clássica= 6, Leve=8, indefinido= 1). Duas crianças tiveram resultados inconclusivos por não serem aderentes ao teste e não foram incluídos nas análises. A mediana de flutuação natural de FAL foi de +10,58% (intervalo interquartil 7,22-26,19). Seis pacientes (46%) foram responsivos: 5/6 (83,3%) com PKU Leve e um (16,7%) com PKU clássica. A taxa de responsividade foi de 38,4% para PKU leve e 7,7% para PKU Clássica. Quatro pacientes foram responsivos em 8h e 24h (-68,41±19,25% em 8h e -69,63±28,22% em 24h) e dois foram responsivos apenas em 8h (-28,91±0,25%). A média de FAL pré e pós BH4 nos responsivos foi, respectivamente, 6,21±2,74mg/dL e 4,43±2,46mg/dL, e nos não responsivos foi de 7,91±2,05mg/dL e 7,14±2,19mg/dL, respectivamente. A concordância de predição de responsividade pelo genótipo segundo o BioPKU foi de 90%. Um paciente adulto apresentou dispepsia após a ingestão do BH4, teve o teste interrompido e foi não-responsivo em 8h. **Conclusão:** Como esperado, a resposta ao BH4 foi maior em pacientes com PKU leve, estando a maioria de acordo com a predição do genótipo. A flutuação natural é um ponto a ser considerado, assim como a possibilidade de não colaboração da criança e baixíssima ocorrência de eventos adversos.