

MASSONI, Regicélia Laurynovis. Erros inatos do metabolismo: fenilcetonúria. Bragança Paulista, SP: FESB, 2009. (IMPRESSO)

RESUMO

Os Erros inatos do metabolismo são doenças metabólicas, hereditárias, causadas por uma deficiência enzimática específica ou uma falha no transporte de proteínas, podendo acarretar acúmulo de substâncias intracelulares. São doenças ditas como raras. A fenilcetonúria ou PKU é uma enfermidade que faz parte do vasto grupo que compõe os erros inatos do metabolismo e é uma doença de herança autossômica recessiva, que tem como causa a ausência da enzima fenilalanina hidroxilase. A deficiência dessa enzima leva á acúmulo sanguíneo e cerebral do aminoácido fenilalanina. Os pacientes fenilcetonúricos quando não tratados têm níveis de fenilalanina no plasma sanguíneo aumentado, ocorrendo a consequência irreversíveis, no caso o retardo mental. O tratamento da fenilcetonúria é basicamente uma dieta restrita em fenilalanina, sendo necessário o acompanhamento por uma equipe multidisciplinar. O presente trabalho tem como objetivo, através de revisão de literatura, permitir um entendimento do que são os erros inatos do metabolismo com enfoque na fenilcetonúria, e nas consequências que essa doença pode acarretar caso não seja realizado um diagnóstico precoce. A importância de um tratamento precoce também é ressaltada, bem como a dietoterapia ajudando na prevenção de sequelas irreversíveis, tornando a vida dos fenilcetonúricos o mais próximo da normalidade.