

**LIGA DE ENSINO DO RIO GRANDE DO NORTE  
FACULDADE NATALENSE PARA O DESENVOLVIMENTO DO RIO  
GRANDE DO NORTE**

**MARIA APARECIDA VIANA DE LIMA**

**ESTADO NUTRICIONAL DAS CRIANÇAS PORTADORAS DE  
FENILCETONÚRIA NO SETOR DA CIDADE DA AMAMENTAÇÃO**

**NATAL  
2011**

MARIA APARECIDA VIANA DE LIMA

**ESTADO NUTRICIONAL DAS CRIANÇAS PORTADORAS DE  
FENILCETONÚRIA NO SETOR DA CIDADE DA AMAMENTAÇÃO**

Trabalho de Conclusão de Curso – TCC,  
apresentado ao Curso de Nutrição como  
requisito parcial para obtenção do título de  
Bacharel em Nutrição pela Liga de Ensino do  
Rio Grande do Norte, Faculdade Natalense  
para o desenvolvimento do Rio Grande do  
Norte.

**ORIENTADORA:** Prof.<sup>a</sup> Esp. Juliana  
Padilha R. Neves

**NATAL  
2011**



Catálogo na Publicação – Biblioteca da FARN  
Setor de Processos Técnicos

Lima, Maria Aparecida Viana de

Estado nutricional das crianças portadoras de fenilcetonúria no setor da cidade da amamentação / Maria Aparecida Viana de Lima. – Natal, 2011. 43f.

Orientador: Juliana Padilha R. Neves (Esp.)

Monografia (Bacharelado em Nutrição) – Faculdade Natalense para o Desenvolvimento do Rio Grande do Norte.

1. Nutrição – Monografia. 2. Estado Nutricional – Monografia. 3. Fenilcetonúria – Monografia. I. Título.

RN/FARN/BC

CDU 612.39

**MARIA APARECIDA VIANA DE LIMA**

**ESTADO NUTRICIONAL DAS CRIANÇAS PORTADORAS DE  
FENILCETONÚRIA NO SETOR DA CIDADE DA AMAMENTAÇÃO**

Trabalho de Conclusão de Curso – TCC,  
apresentado ao Curso de Nutrição como  
requisito parcial para obtenção do título de  
Bacharel em Nutrição pela Liga de Ensino do  
Rio Grande do Norte, Faculdade Natalense  
para o desenvolvimento do Rio Grande do  
Norte.

Aprovado em: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

**BANCA EXAMINADORA**

---

Prof.<sup>a</sup> Esp. Juliana Padilha Ramos Neves  
Orientadora  
FARN

---

Prof.<sup>a</sup> Carina Leite de A. Oliveira  
FARN

Dedico este trabalho de conclusão de curso  
ao meu marido e filhos: Henrique, Isabelle,  
Gabriel e Paula.  
Pela paciência que tiveram comigo.  
Amo vocês.

## AGRADECIMENTOS

Primeiramente á Deus, por ter me dado paciência e sabedoria, e por estar sempre comigo em todas as horas, principalmente nas mais atribuladas.

Aos meus pais João de Lima, e Elione Viana (*in memorem*) por me transmitir valores como dignidade, bondade, honestidade, transparência, perseverança e pela presença constante na minha vida.

Ao meu marido, pela paciência e respeito e respeito á minha total ausência, nos momentos de dedicação a monografia. Amo-te muito!

Aos meus filhos, pela compreensão que tiveram por eu está de mau humor, nesse período de conclusão de curso. Amo vocês.

A minha orientadora pela paciência e compreensão Juliana Padilha.

A todas as crianças portadoras de fenilcetonúria e seus familiares pela convivência e aprendizados.

Aos colegas do Setor da cidade da Amamentação; Dra, Rita, Dr. Ruy Medeiros, Enfermeira Lucien, Psicóloga Elida, Nutricionista Margaret, Assistente social Francneide e todos os técnicos de enfermagem pela convivência e aprendizado. Para constituir uma equipe interdisciplinar não é necessário apenas competência, mas acima de tudo respeito dedicação, paciência e companheirismo. Agradeço pelos momentos de convivência e aprendizado.

Ao Hospital Coronel Pedro Germano, em especial aos gestores por ter dando uma oportunidade única para meu crescimento profissional.

A minha amiga Ana Lucia pela companhia e presença alegre.

Quando inicie esse trabalho de conclusão de curso, pensava em realizar um trabalho que pudesse contribuir para melhoria do atendimento as crianças portadoras de fenilcetonúria. Além de atingir meu objetivo, construir ao meu redor uma relação de amizade e admiração por todas estas pessoas, sem as quais este trabalho não seria realizado.

OBRIGADA!

Porque sei que tempo é sempre tempo  
E lugar é só e eternamente lugar  
E o que é já, é já só por um tempo  
E só por um lugar  
Eu me alegro que as coisas são como são....

Porque não posso esperar retornar  
Conseqüentemente alegro-me, tendo de construir algo  
Sobre o qual me alegrar.

T.S Eliot

Tradução Lauro Marques

## RESUMO

A fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética, de caráter autossômico recessivo, ocasionada pela deficiência ou ausência da atividade da enzima fenilalanina hidroxilase (PHA) responsável pela hidroxilação da fenilalanina (PHE) em tirosina (TYR). Esta alteração leva ao aumento das concentrações sanguíneas de PHE, que atravessa a barreira hematoencefálica, atingindo o sistema nervoso central causando retardo mental irreversível de intensidade. O presente estudo teve como objetivo avaliar o estado nutricional das crianças portadoras de fenilcetonúria no setor de Cidade da Amamentação do Hospital Central Coronel Pedro Germano – Hospital da Polícia Militar do RN, localizado em Natal.

Do ponto de vista da metodologia caracterizou-se como pesquisa transversal e descritiva, por buscar entender, descrever ou explicar os fenômenos naturais, permitindo o entendimento desses fenômenos naturais, além de permitir a divulgação dos conhecimentos obtidos.

A amostra foi composta por 15 crianças sendo 60% do gênero masculino e 40% do gênero feminino. Com a faixa etária 0 a 05 anos 60% e 05 a 10 anos 40%. Com relação ao estado nutricional segundo indicador peso para idade (P/I) mostrou que 89% do gênero masculino encontra-se com o peso adequado para idade, já no gênero feminino 67% encontra-se com o peso adequado para idade. Quanto ao indicador peso para estatura (P/E) ambos os gêneros encontra-se com 67% no estado de eutrofia, quanto ao indicador estatura para idade (E/I) 89% do gênero masculino encontra-se com estatura adequada para idade, e no gênero feminino 100% encontra-se com estatura adequada para idade. Quanto ao indicador IMC para idade (IMC/I), onde ambos os gêneros masculino e feminino encontram-se no estado de eutrofia. Neste sentido se concluiu que em relação ao estado nutricional que a maioria das crianças portadoras da patologia aqui elencada encontra-se com os parâmetros nutricionais adequados – de acordo com a OMS/2006. Onde, o estado nutricional destes pacientes inspira cuidados de uma equipe multidisciplinar – objetivando acompanhamento mensal pelo citado setor de referência. Para diminuir o nível de fenilalanina no sangue para a criança crescer sem retardos mentais e um melhor qualidade de vida.

**Palavras-chave:** Nutrição. Estado Nutricional. Fenilcetonúria.

## ABSTRACT

The phenylketonuria (PKU) is a genetic disease, autosomal recessive, character caused by deficiency or absence of the activity of the enzyme phenylalanine hydroxylase (PHA) responsible for hidroxilação of phenylalanine (PHE) in tyrosine (TYR). This change leads to increased blood concentrations of PHE, which crosses the blood-brain barrier, reaching the central nervous system caused irreversible mental retardation of intensity. The present study aimed to evaluate the nutritional status of children with phenylketonuria in the Town of Nursing Central Hospital Colonel Peter Germano – military police Hospital RN, located in Natal.

From the point of view of methodology has been characterised as transversal descriptive survey and, by seeking to understand, describe or explain natural phenomena, allowing the understanding of these natural phenomena, as well as allow the dissemination of knowledge obtained.

The sample was composed of 15 children being 60% of masculine gender and 40% of the female gender. With the age group 0 to 05 years 60% and 40% 05 to 10 years. With respect to nutritional state second bookmark weight for age (P/I) showed that 89% of masculine gender meets the appropriate weight for age, female gender in 67% meets the appropriate weight for age. Regarding the indicator weight for height (p/e) both genders meets with 67% in eutrofia, as speedometers stature to age (E/I) 89% of masculine gender meets appropriate stature for age, gender and women's 100% meets appropriate stature for age. As speedometers BMI for age (BMI/I), where both genders masculine and feminine are in eutrofia. In this sense if it concluded that in relation to nutritional state that most disabled children of pathology listed here meets the appropriate nutritional parameters – according to who/2006. Where, the nutritional status of these patients inspires a multidisciplinary team care – monthly tracking by cited industry aiming reference. To decrease the level of phenylalanine in blood for the child to grow up without delays metals and a better quality of life.

Keywords: nutrition. Nutritional Status. Phenylketonuria.

## LISTA DE QUADROS

|           |                                                                              |    |
|-----------|------------------------------------------------------------------------------|----|
| Quadro 1  | Classificação bioquímica das hiperfenilalaninemias .....                     | 16 |
| Quadro 2  | Incidência no mundo.....                                                     | 21 |
| Quadro 3  | Portadores de fenilcetonúria em tratamento no Brasil.....                    | 22 |
| Quadro 4  | Classificação de 0 a menos de 05 anos relacionado peso para idade .....      | 27 |
| Quadro 5  | Classificação de 0 a menos de 05 anos relacionado estatura para idade .....  | 27 |
| Quadro 6  | Classificação de 0 a menos de 05 anos relacionado peso para estatura.....    | 27 |
| Quadro 7  | Classificação de 0 a menos de 05 anos relacionado idade para IMC .....       | 27 |
| Quadro 8  | Classificação de 05 a menos de 10 anos relacionado peso para idade .....     | 28 |
| Quadro 9  | Classificação de 05 a menos de 10 anos relacionado estatura para idade ..... | 28 |
| Quadro 10 | Classificação de 05 a menos de 10 anos relacionado peso para estatura.....   | 28 |
| Quadro 11 | Classificação de 05 a menos de 10 anos relacionado idade para IMC .....      | 28 |

## LISTA DE FIGURAS

|          |                                                                               |    |
|----------|-------------------------------------------------------------------------------|----|
| Figura 1 | Classificação de acordo com a faixa etária.....                               | 30 |
| Figura 2 | Classificação peso para idade (P/I) quanto aos intervalos de escores-z.....   | 31 |
| Figura 3 | Classificação peso para estatura (P/E) quanto aos intervalos de escores-z ..  | 31 |
| Figura 4 | Classificação estatura para idade (E/I) quanto aos intervalos de escores-z... | 32 |
| Figura 5 | Classificação dos índices de acordo com IMC.....                              | 33 |
| Figura 6 | Média de fenilalanina sanguínea das crianças .....                            | 34 |
| Figura 7 | Adesão à fórmula .....                                                        | 35 |
| Figura 8 | Níveis de fenilalanina sanguínea das crianças que usam a fórmula.....         | 36 |
| Figura 9 | Média de fenilalanina sanguínea das crianças que usam a fórmula .....         | 37 |

## LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

|        |                                              |
|--------|----------------------------------------------|
| APAE   | Associação de Pais e Amigos de Excepcionais  |
| BH4    | Tetraidrobiopterina                          |
| E/I    | Estatura /idade                              |
| EIM    | Erros Inatos Metabólicos                     |
| FAL    | Aminoácido Fenilalanina                      |
| FAL-OH | Fenilalanina Hidroxilase                     |
| FNC    | Fenilcetonúria                               |
| IMC    | Índice de Massa Corporal                     |
| MS     | Ministério da Saúde                          |
| OMS    | Organização Mundial de Saúde                 |
| P/I    | Peso /Idade                                  |
| P/E    | Peso /Estatura                               |
| E/I    | Estatura /idade                              |
| HPAP   | Hiperfenilalaninemia Persistente             |
| HPFA   | Hiperfenilalaninemia                         |
| IMC    | Índice de Massa Corporal                     |
| OMS    | Organização Mundial de Saúde                 |
| PHE    | Aminoácido Fenilalanina                      |
| PTN    | Programa de Triagem Neonatal                 |
| PNTN   | Programa Nacional de Triagem Neonatal        |
| PC     | Perímetro Cefálico                           |
| PT     | Perímetro Torácico                           |
| SRTN   | serviços regionais de triagem neonatal       |
| UNICAT | Unidade Central de Abastecimento Terapêutico |

## SUMÁRIO

|          |                                                      |           |
|----------|------------------------------------------------------|-----------|
| <b>1</b> | <b>INTRODUÇÃO.....</b>                               | <b>12</b> |
| 1.1      | OBJETIVOS .....                                      | 14        |
| 1.1.1    | Objetivo Geral.....                                  | 14        |
| 1.1.2    | Objetivos Específicos .....                          | 14        |
| <b>2</b> | <b>REFERENCIAL TEÓRICO.....</b>                      | <b>15</b> |
| 2.1      | HISTÓRIA E FISIOPATOLOGIA DA FENILCETONÚRIA .....    | 15        |
| 2.2      | DIAGNÓSTICO .....                                    | 17        |
| 2.3      | TRATAMENTO .....                                     | 18        |
| 2.3.1    | Fórmulas Terapêuticas .....                          | 19        |
| 2.4      | ASPECTOS EPIDEMIOLÓGICOS .....                       | 21        |
| 2.5      | AVALIAÇÃO ANTROPOMÉTRICA .....                       | 23        |
| <b>3</b> | <b>METODOLOGIA.....</b>                              | <b>24</b> |
| 3.1      | TIPO DE PESQUISA .....                               | 24        |
| 3.2      | UNIVERSO E AMOSTRA .....                             | 24        |
| 3.3      | MATERIAIS E MÉTODOS .....                            | 24        |
| 3.3.1    | Dados Pessoais .....                                 | 24        |
| 3.3.2    | Uso da Fórmula .....                                 | 25        |
| 3.3.3    | Doses Sanguíneas de fenilalanina .....               | 25        |
| 3.3.4    | Avaliação Nutricional .....                          | 25        |
| 3.4      | ANÁLISE DOS DADOS.....                               | 28        |
| <b>4</b> | <b>APRESENTAÇÃO DOS RESULTADOS DA PESQUISA .....</b> | <b>29</b> |
| 4.1      | CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA.....                       | 29        |
| 4.2      | ESTADO NUTRICIONAL .....                             | 29        |
| 4.3      | DOSE SANGUÍNEA DE FENILALANINA.....                  | 33        |
| 4.4      | ADESÃO À FÓRMULA.....                                | 34        |
| 4.5      | RELAÇÃO DOSE PHE X USO DA FÓRMULA .....              | 35        |
| <b>5</b> | <b>CONCLUSÕES.....</b>                               | <b>37</b> |
|          | <b>REFERÊNCIAS.....</b>                              | <b>38</b> |
|          | <b>ANEXOS.....</b>                                   | <b>40</b> |

## 1 INTRODUÇÃO

A fenilcetonúria ou PKU, como é mundialmente conhecida, é uma doença genética, causada por uma mutação no gene que codifica a enzima fenilalanina-hidroxilase, ativa no fígado é responsável pela transformação do aminoácido fenilalanina (PHE) em tirosina. A elevação de fenilalanina no sangue, acima de 10mg/dl, permite a passagem em quantidade excessiva para o Sistema Nervoso Central, no qual o acúmulo tem efeito tóxico. O retardo mental é a mais importante seqüela dessa doença. (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

No Brasil, a prevalência de fenilcetonúria, segundo o Ministério da Saúde (MS), era estimada em 1:12 a 15 mil nascidos vivos. De acordo com Carvalho, em 2001 a prevalência era de 1:15. 839 e em 2002 foi de 1 por 24.780 nascidos vivos.

Assim como aconteceu em outros países em desenvolvimento, a introdução dos programas de triagem no Brasil ocorreu de forma desorganizada, sem estrutura de controle da qualidade e precedeu a discussão ética em torno do assunto. A primeira doença a ser triada foi a fenilcetonúria, a partir de um trabalho pioneiro da APAE/SP, em 1976. Atualmente, Triagem Neonatal pode ser feita tanto em laboratórios privados (cujos programas podem diagnosticar aproximadamente 30 doenças metabólicas) ou pelo Sistema Público (dependendo do estado, podem ser diagnosticadas até quatro grupos de doenças; hipotireoidismo congênito, fenilcetonúria, hemoglobinopatias e fibrose cística (Souza, Schwartz, Giuliani, 2002)

A doença é detectada pelo "teste do pezinho", cuja obrigatoriedade, é para todo o território brasileiro, consta no Estatuto da Criança e do Adolescente, inciso III do Artigo 10 da Lei nº 8069, de 13/07/1990.

Baseando-se nos conhecimentos atuais, se todos os recém-nascidos pudessem ter acesso à triagem neonatal, seria possível o diagnóstico precoce de fenilcetonúria e o controle da doença, inclusive com tratamento dietético adequado. Este é consiste na exclusão ou substituição de todos os alimentos fornecedores de fenilalanina. A alimentação com baixo teor de fenilalanina deve ser introduzida no primeiro mês de vida, e mantida pela vida inteira. Essa recomendação é variável, seguindo também para a fase adulta. (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

Segundo Mira e Marquez (2000) o tratamento, até o momento, é realizado exclusivamente dietético por meio de uma alimentação restrita em Phe, suprimindo-se, geralmente, as necessidades protéicas pelas misturas de aminoácidos livres isentam de Phe,

comentadas anteriormente. Uma alternativa são os hidrolisados protéicos isentos ou com baixo teor de fenilalanina.

A introdução de uma dieta reduzida em fenilalanina na alimentação da criança, no primeiro mês de vida, pode evitar significativamente o retardo mental. A dieta restrita em fenilalanina é necessária para prevenir, também, os diversos efeitos decorrentes da elevação da sua concentração plasmática durante a gravidez, que incluem microcefalia e anormalidades físicas (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

A avaliação nutricional por meio da antropometria envolve quatro informações básicas: peso, altura, sexo, idade. Para essas informações e interpretação dessas medidas, a Organização Mundial de Saúde (OMS) recomenda a criação de índices antropométricos a partir da combinação de duas ou mais informação, pois somente o peso corporal, por exemplo, tem menos significado que quando relacionado a altura ou idade do indivíduo. Os valores dos índices são comparados aos dados de uma pessoa ou população e denominados, assim, população referência.

(WEFFORT, LAMOUNIER, 2009).

Ao avaliar o estado nutricional da criança o profissional de saúde tem à suas disposições variam e diferentes técnicas e instrumentos para serem aplicados. Eles se deparam com dificuldade do tipo nas escolhas dos critérios a serem utilizados e nas interpretações dos resultados. Sendo assim, serão apresentadas as indicações dos principais indicadores que são: medidas antropométricas: peso, estatura (Vitolo, 2008).

No caso de um indivíduo fenilcetonúrico, a dieta por ser consideravelmente restrita de proteína, faz-se necessário um acompanhamento constante do seu crescimento ponderal, visto que o risco de uma desnutrição é superficial. O diagnóstico antropométrico será mais uma ferramenta para nortear condutas médicas e nutricionais.

Dessa forma é de grande importância avaliar o estado nutricional de todas as crianças portadoras de fenilcetonúria, evitando possíveis carências nutricionais e promovendo qualidade de vida.

## 2.0 OBJETIVOS

### 2.1.1 Objetivo Geral

Avaliar o estado nutricional das crianças portadoras de fenilcetonúria do Setor de Cidade da Amamentação - no Hospital da Polícia Militar do Rio Grande do Norte.

### 1.1.2 Objetivos Específicos

- Caracterizar a amostra quanto ao sexo e idade;
- Avaliar o estado nutricional das crianças quanto aos parâmetros nutricionais mais utilizados para cada faixa etária;
- Analisar as últimas doses de fenilalanina das crianças;
- Avaliar a adesão à fórmula.
- Relacionar a dosagem de fenilalanina e adesão à fórmula

## 2 REFERENCIAL TEÓRICO

### 2.1 HISTÓRIA E FISIOPATOLOGIA DA FENILCETONÚRIA

A fenilcetonúria (PKU) foi descrita, pela primeira vez, no ano de 1934, por Asbjorn Folling, médico e bioquímico norueguês que examinou, a pedido da mãe, duas crianças que apresentavam retardo mental elevado e um odor estranho na urina excretada. O médico provou pela química orgânica que a urina excretada pelas crianças continha ácido fenil pirúvico e que estava associada à deficiência mental. Folling denominou essa doença de *oligophrenia phenypirouvica* sendo esta posteriormente denominada fenilcetonúria (SILVA; MURA 2007).

A fenilcetonúria (FNC), também conhecida como PKU, é de herança autossômica recessiva e resulta da deficiência da fenilalanina hidroxilase (FAL-OH) hepática que converte o aminoácido fenilalanina (FAL) em tirosina (TIR), que é precursor da dopamina e noradrenalina. Para que esta reação e a que dá origem aos neurotransmissores ocorra, é necessária a presença de um co-fator, a tetraidrobiopterina (BH4). A chamada FNC clássica decorre da deficiência da FAL-OH e a hiperfenilalaninemia (HPFA), antigamente chamada de atípica, é a que deriva da falta do co-fator BH4, e por esta razão tem quadro clínico muito grave e não tem resposta ao tratamento com dieta pobre em FAL, por haver deficiência na síntese dos neurotransmissores (LOPES; BRASIL, 2004).

Na PKU, os níveis sanguíneos de PHE mantêm-se iguais ou maiores que 600mcmmol (10mg/dL), estando o indivíduo com ingestão protéica normal. A elevação de fenilalanina no sangue acima de 10mg/dl permite a passagem em quantidade excessiva para o sistema nervoso central, no qual seu acúmulo tem efeito tóxico, acarretando um retardo mental que é a mais importante seqüela dessa doença.

A hiperfenilalaninemia persistente de origem genética, autossômica recessiva é ocasionada por mais de 490 mutações localizadas no braço longo do cromossomo 10. As mutações determinam alterações na atividade da fenilalanina-hidroxilase que é encontrada exclusivamente no fígado tornando-se ausente ou quase ausente e com isso impendem a hidroxilação de fenilalanina em tirosina, com isto este último aminoácido passa a não ser produzido ou é fabricado em escala reduzida pelo organismo (WEFFORT; LAMONIER, 2009).

Segundo Monteiro e Cândido (2006), a hiperfenilalaninemia pode ser encontrada em três tipos:

- Fenilcetonúria clássica: quando a atividade da enzima fenilalanina hidroxilase é praticamente inexistente (atividade inferior a 1%) e, conseqüentemente, os níveis plasmáticos encontrados de fenilalanina são superiores a 20 mg/dl.
- Fenilcetonúria leve: quando a atividade da enzima é de 1 a 3% e os níveis plasmáticos de fenilalanina encontram-se entre 10 mg/dl e 20 mg/dl.
- Hiperfenilalaninemia transitória ou permanente: quando a atividade enzimática é superior a 3% e os níveis de fenilalanina encontram-se entre 4 mg/dl e 10 mg/dl; esta situação é considerada benigna, não ocasionando qualquer sintomatologia clínica.

Diante destas classificações bioquímicas da fenilalaninemia, pode-se destacar os seguintes prognósticos descritos no quadro 1:

**Quadro 1- Classificação bioquímica das hiperfenilalaninemias**

| <b>Classificação bioquímica das hiperfenilalaninemias</b> |                         |                                 |                   |
|-----------------------------------------------------------|-------------------------|---------------------------------|-------------------|
| <b>Tipo</b>                                               | <b>Fal sérica (mg%)</b> | <b>Atividade enzimática (%)</b> | <b>Tratamento</b> |
| PKU clássica                                              | > 20                    | < 1                             | Sim               |
| PKU leve                                                  | 10-20                   | 1-3                             | Sim               |
| HPA não PKU                                               | 3,5-10                  | >3                              | Não               |

Fonte: TREFZ, et al., 1984

A fenilalanina em excesso, assim como seus catabólitos, tem efeito tóxico nas funções somáticas e do sistema nervoso central, interferem na síntese protéica cerebral e mielinização, diminuem a formação de serotonina e alteram a concentração de aminoácidos no líquido. Essas alterações determinam a perda de funções, especialmente da capacidade intelectual do portador (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

Segundo Rowland (2007) os sinais e sintomas de uma criança que apresenta fenilcetonúria são variáveis, quando não começa o tratamento a tempo, mesmo o recém-nascido (RN) tenha a aparência normal, durante o segundo mês de vida, ocorrem vômitos e irritabilidade, o retardo do desenvolvimento intelectual começa a acontecer por volta dos 4 aos 9 meses, e em torno dos 18 meses de vida a criança começa a apresentar episódios de convulsões.

## 2.2 DIAGNÓSTICO

O prognóstico da fenilcetonúria depende de seu diagnóstico realizado na triagem neonatal. Esta triagem foi proposta pelo Dr. Robert Guthrie em 1963 e depois amplamente utilizada em todo o mundo. Foi um ensaio de inibição bacteriana realizado em amostras de sangue seco, colhidas em papel-filtro, para detecção das concentrações de fenilalanina. O tratamento da fenilcetonúria baseado na restrição de fenilalanina na dieta, já era conhecido 1 década antes, mas se realizado após início dos sintomas da doença, não revertia os danos neurológicos. Guthrie em sua proposta de triagem neonatal tinha como objetivo identificar indivíduos com fenilcetonúria em fase pré-sintomática para realizar o tratamento mais precocemente (LEÃO; AGUIAR, 2008).

De acordo com Carvalho et al (2007) em 1990, o estatuto da criança e do adolescente (Lei 8069/1990) definiu a triagem neonatal como obrigatória. Em 1992, através da portaria 22, o Ministério da Saúde reafirmou a obrigatoriedade da triagem neonatal e incluiu a avaliação para fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito. Estes procedimentos foram, então, acrescentados a tabela do SUS para serem cobrados por qualquer laboratório, o que deu maior ímpeto a realização dos testes de triagem neonatal nos diversos estados e ao surgimento dos primeiros programas com cobertura estadual.

Segundo Karam, (2006) a triagem neonatal permite o diagnóstico e tratamento precoce e, assim, o desenvolvimento de uma geração de indivíduos intelectualmente normais e capazes de reproduzir.

O início do rastreamento neonatal para fenilcetonúria (PKU) foi meados da década de 60 e no Brasil foi na década de 70, pela PAE (Associação de Pais e Amigos de Excepcionais) em São Paulo, e pelo fato do exame proceder com a coleta do sangue feita pela punção do calcanhar dos recém-nascidos, ficou conhecido como Teste do Pezinho (AMORIM, et al., 2005). Este teste é de obrigatoriedade para todo o território brasileiro, consta no Estatuto da Criança e do Adolescente, inciso III do artigo 10 da lei nº 8069, de 13/07/1990. No teste do pezinho, o sangue do bebê é depositado em um papel de filtro, após é solubilizada a amostra e então submetida ao método de análise (*Wallac's Kit* neonatal para fenilalanina, da Perkin Elmer), o qual se baseia na intensificação da fluorescência da reação de fenilalanina-ninhidrina, produzida pelo dipeptídeo L- leucil-L-alanina. A fluorescência é proporcional à concentração de fenilalanina da amostra. A reação ocorre em PH próximo de 6.0 e mostra linearidade da amostra entre 0,2 e 16mg/dl (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

Nos dados preliminares do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), informados pelo grupo técnico de assessoria em triagem neonatal do Ministério da Saúde, publicados em 2003, constam hoje no Brasil, 31 serviços regionais de triagem neonatal (SRTN) credenciados em 23 dos estados brasileiros. Nestes serviços regionais estão em acompanhamento 985 pacientes com FNC (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

A triagem neonatal apresenta benefícios e riscos. Entre os benefícios está a detecção de doenças graves e tratáveis antes do aparecimento dos sintomas, prevenindo problemas como retardo mental, ou mesmo o óbito, assim como a identificação dos portadores de algumas doenças, possibilitando o aconselhamento genético e a reprodução consciente (LEÃO; AGUIAR, 2008).

A triagem neonatal é o maior programa de saúde pública ligado à genética em todo o mundo. Trata-se de um sistema de cinco etapas, geralmente conduzido pelo sistema público de saúde. Embora o pediatra ocupe um lugar proeminente, o seu conhecimento das doenças triadas, do tratamento e do prognóstico é pequeno (LEÃO; AGUIAR, 2008).

A consequência da criança nascida não passar pela triagem neonatal é que se ocorrer o aparecimento ou diagnóstico da doença tardiamente, esta criança possivelmente não conseguirá atingir os marcos necessários iniciais de desenvolvimento, podendo apresentar comprometimento progressivo na função cerebral com sintomas como irritabilidade, dificuldade de aprendizado, falta de atenção, distúrbios comportamentais, hiperatividade e crises convulsivas entre 06 e 18 meses de vida (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

Outras anormalidades eletroencefalográficas, o odor "de rato" da pele, dos cabelos e da urina, devido ao acúmulo de fenilacetato e as tendências à hipopigmentação e eczema completam o quadro clínico. O cheiro característico, quando presente, impregna o local onde esteja internado um paciente com fenilcetonúria. Em contraste, as crianças acometidas, detectadas ao nascimento e tratadas imediatamente, em regra, não exibem quaisquer dessas (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

## 2.3 TRATAMENTO

Segundo Weffort e Lamounier (2009) o tratamento da PKU é puramente dietético, com restrição da ingestão protéica natural, fonte de grande quantidade de PHE. A restrição proíbe o uso de alimentos naturais ricos em proteínas, como carnes, leite, ovos, soja, feijão e

outras leguminosas, assim como seus derivados e/ ou similares. Limita-se ainda, à ingestão de alimentos com moderada concentração protéica, como trigo, arroz, e batatas. São bem restritos os alimentos liberados, citados como açúcar, óleo vegetal e algumas frutas e doces.

Em 1953, Bickel et.al. concluíram que uma dieta pobre em fenilalanina, desde os primeiros meses de vida, poderia prevenir o retardo mental decorrente da enfermidade, o que também foi comprovado por Armstrong e Tyler em 1995. Esses estudos influenciaram e incentivaram a pesquisa para detecção da fenilcetonúria em recém-nascidos, antes do quadro clínico se estabelecer (SILVA; MURA 2007).

Atualmente, preconiza-se que o tratamento dietético deve ser mantido durante toda a vida, já que, mesmo após o desenvolvimento neurológico completo do indivíduo, os níveis altos de fenilalanina podem alterar as funções cognitivas (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

Moats et al. (2006), em estudo com 10 mil casos de pessoas com fenilcetonúria nos Estados Unidos, constataram que recém-nascidos diagnosticados e tratados com dieta restrita em fenilalanina têm desenvolvimento neurológico normal.

De acordo com Fauci et al. (2006), diversas mulheres com fenilcetonúria e que foram tratadas desde a lactância, chegaram à idade adulta e engravidaram. Se os níveis de fenilalanina não forem estritamente controlados antes e no decorrer da gravidez, a criança estará sob o risco da fenilcetonúria materna e ao nascimento, essas crianças apresentam microcefalia e risco aumentado de defeitos congênitos.

Nos primeiros dias de vida, ao ser diagnosticado como fenilcetonúrico, o recém-nascido inicia o consumo de uma fórmula especial feita com uma mistura de aminoácidos – também denominada substituto protéico – adicionada de carboidratos e lipídios, os quais completam as calorias diárias necessárias. Complementa-se então a ingestão protéica e fornece-se a PHE necessária, que permite manter os níveis séricos adequados mediante a manutenção do aleitamento ou pelo uso de fórmula láctea comercial, de partida, adicionada à fórmula especial (WEFFORT; LAMOUNIER, 2009).

### 2.3.1 Fórmulas Terapêuticas

Os produtos utilizados no tratamento da fenilcetonúria são complementos alimentares – fórmula de aminoácidos isenta de fenilalanina. A característica básica dos produtos é a muito baixa concentração de fenilalanina – não superior a 0,1 de fenilalanina por 100g de

produto. Trata-se de fórmulas lácteas, que servem para reposição dos aminoácidos essenciais (todos com exceção da PHE) que são retirados da dieta instituída no paciente. Alimentos fontes de proteínas são eliminados da dieta e a fonte de aminoácidos essenciais passa a ser controlada através do fornecimento destas fórmulas especiais de aminoácidos. Esta reposição permite que o paciente mantenha o desenvolvimento somático e neurológico adequado, apesar da importante restrição dietética que lhe será imposta (TIERNEY, et al, 2001).

Os produtos normalmente são liofilizados e devem ser reconstituídos com água de acordo com a quantidade a ser consumida (cada consumo deve ser preparado conforme as orientações da nutricionista da equipe que acompanha o caso). As formulas comerciais disponíveis podem ser divididas em: Formula adequada para crianças com até um ano de idade; Fórmula adequada para crianças maiores de um ano de idade, algumas formulas podem ser utilizadas tanto para menores quanto para maiores de um ano de idade (TIERNEY, et al, 2001).

A distribuição destas fórmulas para crianças com fenilcetonúria é uma obrigação do Estado independentemente da condição social da família, isto está assegurado na pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal, e ainda através da Portaria N° 712- Secretaria de Atenção à Saúde ( SAS)- Ministério da Saúde, de 17 de dezembro de 2010 o qual trata do Protocolo Clínico e diretrizes da fenilcetonúria. Ressalta-se ainda neste entendimento no tratamento da questão da saúde, existe um ancoradouro legal baseado na constituição federal de 1988, e em especial no seu artigo 196- consagrado neste interm como direito e dever do estado- surgido pela influencia direta da reforma sanitária de 1970. Ainda pode se citar em complemento deste diapasão que, aquela constituinte foi sensível a necessidade de estender à proteção a saúde a todos, tratando a como direito social fundamental de todo e qualquer ser humano; Sendo assim representado pelo artigo 198-(As ações e serviços públicos integram uma rede regionalizada e hierarquizada e constituir um Sistema único). Estas normatizações juntas possuem por resultados uma maior abrangência do direito a Saúde a todos os cidadãos Brasileiros, Tornado o fornecimento de medicamentos especiais um dever do estado.

Diante da orientação nutricional e o uso da fórmula, esperam-se os seguintes benefícios:

- Manutenção da normalização dos parâmetros neuropsicomotores nos pacientes com diagnóstico precoce (através da triagem neonatal)- e instituição do tratamento adequado antes dos três meses de vida;

- Desenvolvimento pômdero-estatural adequado para a idade do paciente apesar da restrição dietética imposta;
- Melhoria gradual das alterações neuropsicológicas observadas nos pacientes cujo tratamento inicia-se à partir de três meses de idade (pacientes não submetidos à triagem neonatal), (TIERNEY, et al, 2001).

## 2.4 ASPECTOS EPIDEMIOLÓGICOS

A prevalência da FNC é variável, sendo, por exemplo, na Turquia de 1:6. 000 recém-nascidos em razão da alta consangüinidade, já no Japão 1: 110.000. Na população caucasiana, a prevalência é de aproximadamente de 1: 10.000 (SILVA; MURA 2007).

A figura 2 apresenta características de outros países.

**Quadro 2 - Incidência no mundo**

| Regiões Geográficas | Incidência (casos/milhão de nascimentos) | Prevalência |
|---------------------|------------------------------------------|-------------|
| Turquia             | 385                                      | 1: 2 597    |
| Escócia             | 190                                      | 1: 5 263    |
| Theco Eslovaquia    | 150                                      | 1: 6 666    |
| Polônia             | 130                                      | 1: 7 692    |
| Hungria             | 90                                       | 1: 11111    |
| Dinamarca           | 85                                       | 1: 11764    |
| França              | 75                                       | 1: 13330    |
| Noruega             | 70                                       | 1: 14285    |
| Inglaterra          | 70                                       | 1: 14285    |
| Itália              | 60                                       | 1: 16666    |
| China               | 60                                       | 1: 16666    |
| Canadá              | 45                                       | 1: 22222    |
| Brasil              | 40                                       | 1: 24780    |
| Suécia              | 25                                       | 1: 40000    |
| Japão               | 7                                        | 1: 142857   |

Fonte: CARVALHO, (2003)

De acordo com Carvalho, em 2001 a prevalência ficou em 1: 15.839 e em 2002 foi de 1: 24.780 (SILVA; MURA 2007). Carvalho fez um levantamento em 2001 onde foram triadas 1, 251 milhões de crianças, constatando 79 casos positivos para fenilcetonúria, e prevalência de 1:15. 839. Em 2002 foram triadas 1, 382 milhões de crianças, constatando 56 casos positivos e prevalência de 1:24. 780. Os dados de 2001 e 2002, levantados pela Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal, se referem a 18 dos 27 estados brasileiros, faltaram os estados do Amazonas, Amapá, Mato Grosso, Pará, Piauí, Rio Grande do Norte, Roraima, Sergipe e Tocantins (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

Ramalho et al. (2003) fizeram um levantamento da evolução do programa de triagem neonatal para a fenilcetonúria em Sergipe, no período de 1995 a 2003. A cobertura, em 2003, para o interior, foi de 67%, e 85% para a Capital contra 5% e 42%, respectivamente, em 1995 (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

No Brasil, a maior dificuldade na obtenção dos dados de prevalência é que não há informações centralizadas. Para reunir as informações é necessário fazer uma pesquisa junto ao Ministério da Saúde (Brasília) e aos Centros de Tratamento de Portadores de Fenilcetonúria, em 11 estados brasileiros. Nos demais estados não é constatado controle da doença (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

No Brasil, fazem parte do controle e assistência 1.225 casos, distribuídos conforme apresentado na figura 3.

**Quadro 3** – Portadores de fenilcetonúria em tratamento no Brasil

| Regiões      | Estados | Portadores de PKU* | Habitantes** |
|--------------|---------|--------------------|--------------|
| SUL          | RS      | 82                 | 10 187 498   |
|              | SC      | 37                 | 5 356 360    |
|              | PR      | 103                | 9 563 458    |
|              | SP      | 580                | 37 032 403   |
| Sudeste      | MG      | 118                | 17 891 494   |
|              | RJ      | 205                | 14 391 282   |
|              | ES      | 17                 | 3 097 232    |
| Centro-oeste | MS      | 6                  | 2 078 001    |
|              | MT      | 4                  | 2 504 353    |
|              | GO      | 29                 | 2 051 146    |

|          |    |    |            |
|----------|----|----|------------|
|          | DF | 28 | 13 070 250 |
| Nordeste | BA | 16 | 34 671 461 |

Fonte: Carvalho; adaptado de Scriver et al (2001)

Segundo a Secretaria de Saúde Rio Grande do Norte, são acompanhadas quinze crianças portadoras de fenilcetonúria no programa de Triagem Neonatal (PTN), do setor da Cidade da Alimentação do Hospital Central Coronel Pedro Germano.

## 2.5 AVALIAÇÃO ANTROPOMÉTRICA

A Organização Mundial de Saúde refere a antropometria o maior método de utilidade para o rastreamento da obesidade e de outras alterações nutricionais, além disso, se trata de um método barato, não evasivo, e universalmente aplicável e com uma boa aceitação por boa parte da população. Além do mais, alterações nutricionais podem ser detectadas muito mais precocemente por antropometria que por exame clínico (WEFFORT; LAMOUNIER, 2009).

A avaliação nutricional por meio da antropometria envolve quatro informações básicas: peso, altura, sexo, idade. Para essas informações e interpretação dessas medidas, a OMS recomenda a utilização de índices antropométricos a partir da combinação de duas ou mais informações, pois somente o peso corporal, por exemplo, tem menos significado que quando relacionado a altura ou idade do indivíduo. Os valores dos índices são comparados aos dados de uma pessoa ou população e denominados, assim, população referencia (WEFFORT; LAMOUNIER, 2009).

Esses índices são: peso/idade, peso/estatura, estatura/idade, IMC/idade e podem ser usado na forma de percentis, percentual de adequação ou de escore Z. O registro periódico das medidas antropométricas no gráfico contido no cartão da criança do Ministério da Saúde é a forma mais disseminada para o acompanhamento do crescimento pôndero-estatural da criança nos serviços básicos de saúde (TIRAPEGUI; JULIO 2009).

Ao avaliar o estado nutricional da criança o profissional de saúde tem à sua disposição várias e diferentes técnicas e instrumentos para serem aplicados para então um diagnóstico mais preciso (VITOLO, 2008).

### 3 METODOLOGIA

#### 3.1 TIPO DE PESQUISA

Caracteriza-se por ser um estudo do tipo transversal e descritivo aos quais tem como objetivo e finalidade de observar, registrar e analisar os fenômenos sem, entretanto entrar no mérito dos conteúdos (JUNG, 2004).

#### 3.2 UNIVERSO E AMOSTRA

A amostra do estudo foram todas as crianças portadoras de fenilcetonúria acompanhadas no ambulatório do setor Cidade da Amamentação. Os dados da amostra foram coletados nos dias 01 a 08 de julho de 2009, onde todos os responsáveis aceitaram participar da pesquisa assinando o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (APÊNDICE 1)

#### 3.3 MATERIAIS E MÉTODOS

Para execução da pesquisa foi necessário a coleta dos dados através de um questionário (APÊNDICE 2) contendo perguntas abertas e fechadas elaboradas pela própria pesquisadora e interrogados aos responsáveis. A caracterização do questionário está descrita abaixo.

##### 3.3.1 Dados Pessoais

Como nome, sexo, data de nascimento e data de ingresso ao Programa.

### 3.3.2 Uso da Fórmula

Questões sobre utilização ou não da fórmula cedida pela Secretaria, assim como motivos do possível não uso da mesma.

### 3.3.3 Doses Sanguíneas de fenilalanina

Registro do valor da última dose sanguínea de fenilalanina realizada no Programa.

### 3.3.4 Avaliação Nutricional

Foram utilizados para o diagnóstico nutricional 4 indicadores: P/I, P/A, A/I e IMC/I. Para menores de 02 anos foi usada uma balança FILIZOLA BABY® pediátrica que possui um pequeno acolchoado, onde a criança permaneceu deitada, a sua capacidade é de 15 quilos. Com as crianças maiores de 02 anos foram pesadas em balança antropométrica (WELNY®) onde a criança permanece em pé com o mínimo de roupa e descalça, devendo ser mantida o mais imóvel possível de modo que o peso fique igualmente distribuído sobre a balança e tem capacidade máxima de 150 quilos.

Em relação à estatura das crianças menores de 02 anos, o comprimento é aferido através do infantômetro (onde uma fita métrica é fixada em uma peça horizontal de madeira, metal ou plástico, que apresenta uma peça móvel acoplada em uma das extremidades, e uma peça fixa na outra extremidade), onde a criança é colocada deitada e então deslizada a régua para aferir o comprimento. Para as crianças maiores de 02 anos utilizamos uma fita métrica fixada na parede, onde as crianças ficaram de pé, eretas e imóveis com os braços estendidos ao longo do corpo e com a cabeça mantida no plano de Frankfort. A nuca, ombros, nádegas e calcanhares encostados no centro da fita métrica, devendo ainda os joelhos permanecerem unidos.

Com as variáveis descritas acima, foram avaliados os seguintes indicadores: Peso/idade (P/I), Peso/estatura (P/E), Estatura/idade (E/I) e IMC/idade (IMC/I).

**Quadro 4** - Classificação de 0 a menos de 05 anos relacionado peso para idade.

| VALORES CRÍTICOS                | ESCORES                       | DIAGNÓSTICO NUTRICIONAL           |
|---------------------------------|-------------------------------|-----------------------------------|
| < Percentil 0,1                 | < Escore-z -3                 | Muito baixa estatura para a idade |
| > Percentil 0,1 e < Percentil 3 | > Escore-z -3 e < Escore-z -2 | Baixa estatura para a idade       |
| ≥ Percentil 3                   | ≥ Escore-z -2                 | Estatura adequada para a idade    |

Fonte: (OMS 2006)

**Quadro 5** - Classificação de 0 a menos de 05 anos relacionado estatura para idade.

| VALORES CRÍTICOS                | ESCORES                       | DIAGNÓSTICO NUTRICIONAL           |
|---------------------------------|-------------------------------|-----------------------------------|
| < Percentil 0,1                 | < Escore-z -3                 | Muito baixa estatura para a idade |
| > Percentil 0,1 e < Percentil 3 | > Escore-z -3 e < Escore-z -2 | Baixa estatura para a idade       |
| ≥ Percentil 3                   | ≥ Escore-z -2                 | Estatura adequada para a idade    |

Fonte: (OMS 2006)

**Quadro 6** - Classificação de 0 a menos de 05 anos relacionado peso para estatura.

| VALORES CRÍTICOS                  | ESCORES                       | DIAGNÓSTICO NUTRICIONAL |
|-----------------------------------|-------------------------------|-------------------------|
| < Percentil 0,1                   | < Escore-z -3                 | Magreza acentuada       |
| > Percentil 0,1 e < Percentil 3   | > Escore-z -3 e < Escore-z -2 | Magreza                 |
| > Percentil 3 e < Percentil 85    | > Escore-z -2 e < Escore-z +1 | Eutrofia                |
| > Percentil 85 e < Percentil 97   | > Escore-z +1 e < Escore-z +2 | Risco de sobrepeso      |
| > Percentil 97 e < Percentil 99,9 | > Escore-z +2 e < Escore-z +3 | Sobrepeso               |
| > Percentil 99,9                  | > Escore-z +3                 | Obesidade               |

Fonte: (OMS 2006)

**Quadro 7** - Classificação de 0 a menos de 05 anos relacionado IMC para idade.

| VALORES CRÍTICOS                  | ESCORES                       | DIAGNÓSTICO NUTRICIONAL |
|-----------------------------------|-------------------------------|-------------------------|
| < Percentil 0,1                   | < Escore-z -3                 | Magreza acentuada       |
| > Percentil 0,1 e < Percentil 3   | > Escore-z -3 e < Escore-z -2 | Magreza                 |
| > Percentil 3 e < Percentil 85    | > Escore-z -2 e < Escore-z +1 | Eutrofia                |
| > Percentil 85 e < Percentil 97   | > Escore-z +1 e < Escore-z +2 | Risco de sobrepeso      |
| > Percentil 97 e < Percentil 99,9 | > Escore-z +2 e < Escore-z +3 | Sobrepeso               |

|                            |               |           |
|----------------------------|---------------|-----------|
| <b>Percentil 99,9</b>      | Escore-z +3   |           |
| <b>&gt; Percentil 99,9</b> | > Escore-z +3 | Obesidade |

Fonte: (OMS 2006)

**Quadro 8 - Classificação de 05 a menos de 10 anos relacionado peso para idade.**

| <b>VALORES CRÍTICOS</b>                      | <b>ESCORES</b>                | <b>DIAGNÓSTICO NUTRICIONAL</b> |
|----------------------------------------------|-------------------------------|--------------------------------|
| <b>&lt; Percentil 0,1</b>                    | < Escore-z -3                 | Muito baixo peso para a idade  |
| <b>&gt; Percentil 0,1 e &lt; Percentil 3</b> | > Escore-z -3 e < Escore-z -2 | Baixo peso para a idade        |
| <b>&gt; Percentil 3 e &lt; Percentil 97</b>  | > Escore-z -2 e < Escore-z +2 | Peso adequado para a idade     |
| <b>&gt; Percentil 97</b>                     | > Escore-z +2                 | Peso elevado para a idade      |

Fonte: (OMS 2007)

**Quadro 9 - Classificação de 05 a menos de 10 anos relaciona do estatura para idade.**

| <b>VALORES CRÍTICOS</b>                      | <b>ESCORES</b>                | <b>DIAGNÓSTICO NUTRICIONAL</b> |
|----------------------------------------------|-------------------------------|--------------------------------|
| <b>&lt; Percentil 0,1</b>                    | < Escore-z -3                 | Altura muito baixa para idade  |
| <b>&gt; Percentil 0,1 e &lt; Percentil 3</b> | > Escore-z -3 e < Escore-z -2 | Altura baixa para idade        |
| <b>&gt; Percentil 3 e &lt; Percentil 97</b>  | > Escore-z -2 e < Escore-z +2 | Altura adequada para a idade   |
| <b>&gt; Percentil 97</b>                     | > Escore-z +2                 | Altura elevada para idade      |

Fonte: (OMS 2007)

**Quadro 10 - Classificação de 05 a menos de 10 anos relacionado peso para estatura.**

| <b>VALORES CRÍTICOS</b>                        | <b>ESCORES</b>                | <b>DIAGNÓSTICO NUTRICIONAL</b> |
|------------------------------------------------|-------------------------------|--------------------------------|
| <b>&lt; Percentil 0,1</b>                      | < Escore-z -3                 | Magreza acentuada              |
| <b>&gt; Percentil 0,1 e &lt; Percentil 3</b>   | > Escore-z -3 e < Escore-z -2 | Magreza                        |
| <b>&gt; Percentil 3 e &lt; Percentil 85</b>    | > Escore-z -2 e < Escore-z +1 | Eutrofia                       |
| <b>&gt; Percentil 85 e &lt; Percentil 97</b>   | > Escore-z +1 e < Escore-z +2 | Sobrepeso                      |
| <b>&gt; Percentil 97 e &lt; Percentil 99,9</b> | > Escore-z +2 e < Escore-z +3 | Obesidade                      |
| <b>&gt; Percentil 99,9</b>                     | > Escore-z +3                 | Obesidade grave                |

Fonte: (OMS 2007)

**Quadro 11 - Classificação 05 a menos de 10 anos relacionado IMC para idade.**

| <b>VALORES CRÍTICOS</b>                      | <b>ESCORES</b>                | <b>DIAGNÓSTICO NUTRICIONAL</b> |
|----------------------------------------------|-------------------------------|--------------------------------|
| <b>&lt; Percentil 0,1</b>                    | < Escore-z -3                 | Magreza acentuada              |
| <b>&gt; Percentil 0,1 e &lt; Percentil 3</b> | > Escore-z -3 e < Escore-z -2 | Magreza                        |
| <b>&gt; Percentil 3 e &lt; Percentil 85</b>  | > Escore-z -2 e < Escore-z +1 | Eutrofia                       |

|                                   |                               |                 |
|-----------------------------------|-------------------------------|-----------------|
| > Percentil 85 e < Percentil 97   | > Escore-z +1 e < Escore-z +2 | Sobrepeso       |
| > Percentil 97 e < Percentil 99,9 | > Escore-z +2 e < Escore-z +3 | Obesidade       |
| > Percentil 99,9                  | > Escore-z +3                 | Obesidade grave |

Fonte: (OMS 2007)

### 3.4 ANÁLISE DOS DADOS

Os dados foram tabulados com a utilização do programa Microsoft Excel edição 2010 e posteriormente transcritos em gráficos e tabelas.

## 4 APRESENTAÇÃO DOS RESULTADOS DA PESQUISA

### 4.1 CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA

A amostra foi de 15 crianças, sendo 09 meninos e 06 meninas que foram classificadas segundo a idade em 0 a 5 anos (60% da amostra) e 5 a 10 anos (40%), conforme apresentado na Figura 1.

**Figura 1-** Classificação de acordo com a faixa etária



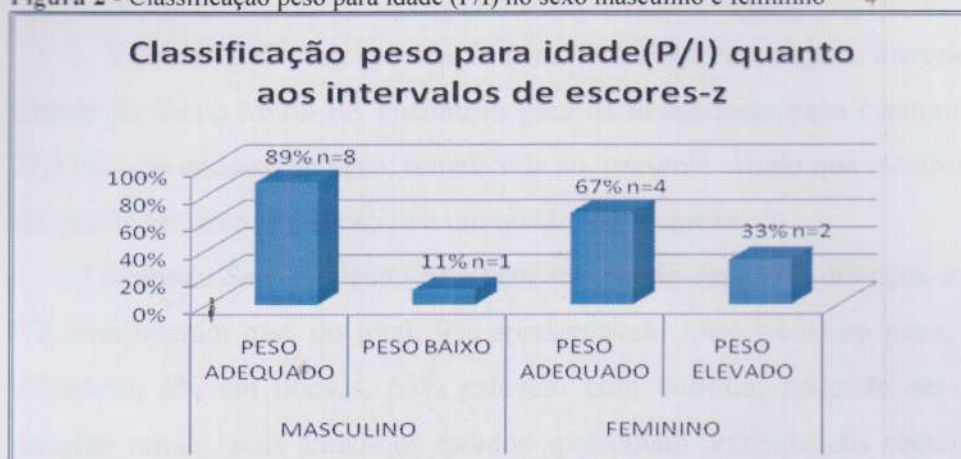
Fonte: Pesquisa direta, 2011

### 4.2 ESTADO NUTRICIONAL

Através dos dados coletados de altura, peso, gênero e idade foram possíveis analisar o estado nutricional de todas as crianças através dos índices antropométricos específicos para cada faixa etária e comparar com o padrão recomendado pela OMS (2006).

Os resultados da Figura 2 mostram o ganho de peso ponderal das 15 crianças pelo indicador P/I, onde 89% do sexo masculino encontravam-se com peso adequado para idade e 11% encontravam-se com peso baixo para idade. Já no sexo feminino 67% encontravam-se com peso adequado e 33% com peso elevado.

Figura 2 - Classificação peso para idade (P/I) no sexo masculino e feminino



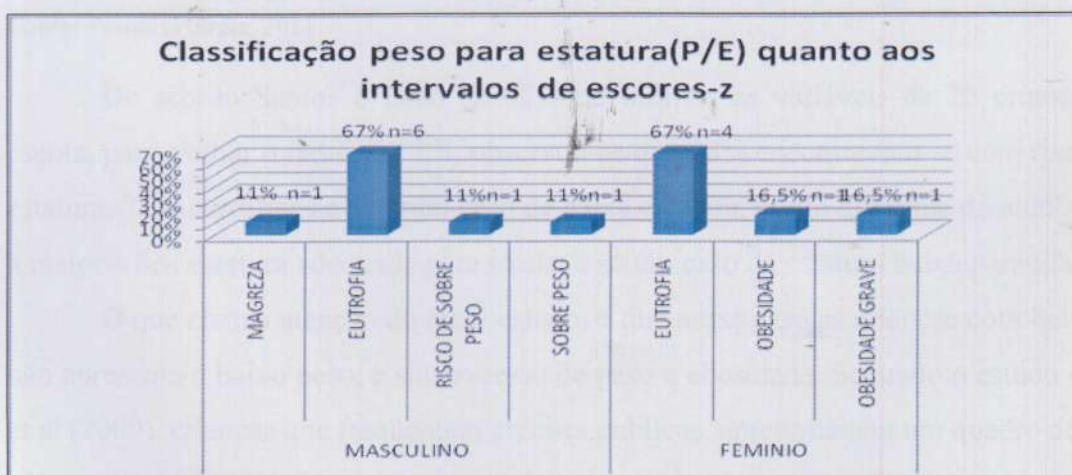
Fonte: Pesquisa direta, 2011

Segundo Santos e Leão (2008), em seu estudo observou que 60,6% de crianças para indicadores P/I, estavam eutroficas, apresentado também um numero significativo de 15,2% com baixo peso, além do quando de peso elevado, com 24,2%, dados bastante diferentes do estudo apresentado que apresentou a maiorias das crianças com eutrofia, e apenas 11% com o peso baixo, o que ficou bem próximo foi o peso elevando com 33%.

Os resultados encontrados mostram uma prevalência de eutrofia, mas com presença muito significativa de obesidade. Caldeiras et al (2009) apresentam resultados bastante diferentes do estudo apresentado, indicando eutrofia em sua maioria e 8,6% de crianças com quadro de sobrepeso.

A Figura 3 mostra os da avaliação antropométrica pelo indicador P/E, onde 11% do sexo masculino encontravam-se em m magreza, 67% com eutrofia, 11% com risco de sobrepeso e 11% com sobrepeso. No sexo feminino das crianças portadoras de fenilalanina 67% estavam com eutrofia, 16,5% com obesidade e 16,5% com obesidade grave.

Figura 3- Classificação peso para estatura P/E quanto aos intervalos de escores - z,



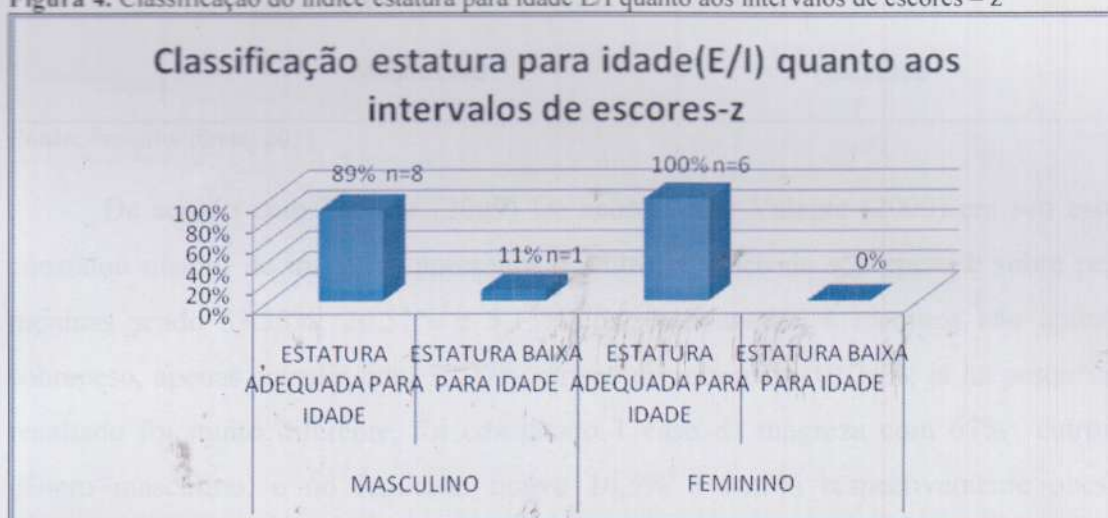
Fonte: Pesquisa direta, 2011

Valente (2009) em seu estudo com 39 crianças em regime integral de uma creche da Cidade de Santa Maria-RS encontrou para os indicadores peso estatura 66,67% eutrofia e 33,33% com excesso de peso, semelhante ao presente estudo que mostrou 67% de eutrofia e obesidade bastante significativa e um quadro de magreza.

Segundo Santos e Leão (2008) em seu estudo com 33% crianças, em relação ao índice P/E, constataram que, do total, 9% apresentavam risco de baixo peso, 21% estavam com sobrepeso, 6% em obesos, 63% estavam com eutrofia, podendo ser comparado com o presente estudo, pois ambos os estudos apresentam porcentagens semelhante maiores para todos os quadros.

Sobre o indicador E/I das crianças, o Figura 4 mostra os seguintes resultados: 89% do sexo masculino encontravam-se com estatura adequada para idade e 11% com estatura baixa para idade, enquanto no sexo feminino 100% encontravam-se com estatura adequada para idade.

**Figura 4.** Classificação do índice estatura para idade E/I quanto aos intervalos de escores - z



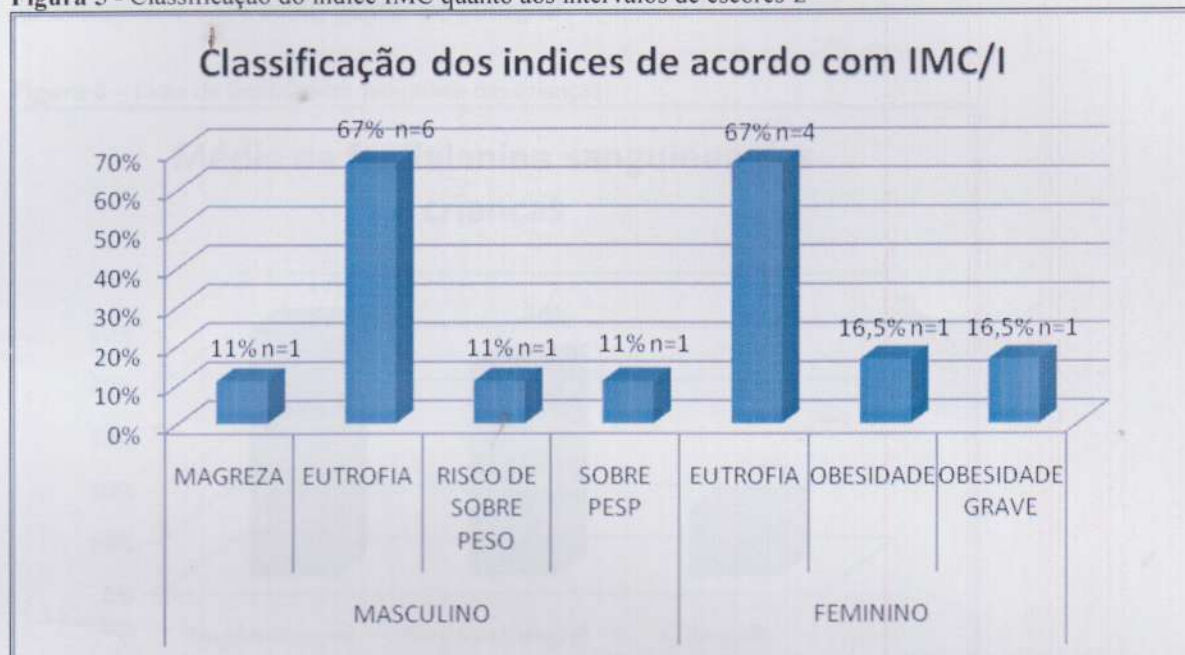
Fonte: Pesquisa direta, 2011

De acordo Santos e Leão (2008) que utilizou as variáveis de 25 crianças na pré-escola, para avaliar o indicador E/I, observou-se que 28% encontravam-se com risco de baixa estatura, 72% eutrofos e nenhum caso de baixa estatura, muito diferente do atual estudo que a maioria deu estatura adequada para idade, e só um caso de estatura baixa para idade.

O que chama atenção do atual estudo, é que nesse caso as crianças com baixa estatura não apresentam baixo peso, e sim excesso de peso e obesidade. Segundo o estudo de Caldeira et al (2009), crianças que frequentam creches públicas, apresentavam um quadro de 2,96% de baixa estatura para idade, um número inferior ao o estudo presente que corresponde a 11%.

A Figura 5 representa os resultados obtidos na avaliação do IMC/I, e 67% das crianças do sexo masculino encontravam-se com eutrofia, 11% com magreza, 11% com risco de sobrepeso, e mais 11% com sobrepeso. Enquanto no sexo feminino 67% encontravam-se com eutrofia, 16,5% com obesidade e 16,5% têm obesidade grave.

**Figura 5 - Classificação do índice IMC quanto aos intervalos de escores-z**



Fonte: Pesquisa direta, 2011

De acordo com Valente (2009) De acordo com Valente (2009) em seu estudo não constatou quadro de magreza, apresentado, eutrofia, risco de sobrepeso e sobre peso, para meninas sendo 33,33%, 20,51% e 5,13%, respectivamente, e meninos não apresentaram sobrepeso, apenas eutrofia com 30,77% e risco de sobrepeso 10,26%, já na pesquisa atual o resultado foi muito diferente, foi constatado 1 caso de magreza com 67% eutrofos no gênero masculino, e no feminino houve 16,5% e 16,5% respectivamente obesidade e obesidade grave.

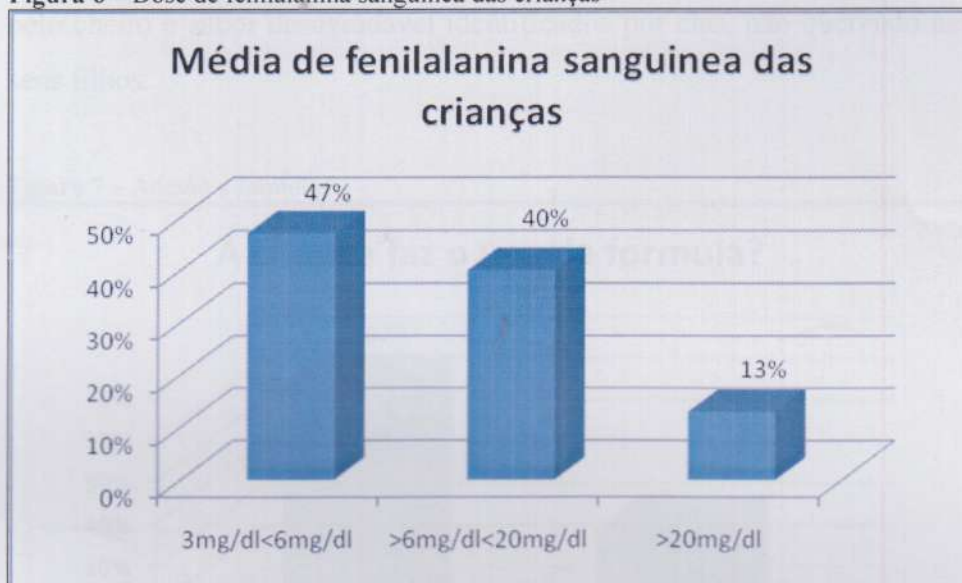
A prevalência de obesidade e sobrepeso observado no trabalho é maior no que visto em trabalhos anteriores realizados em Santa Catarina, sendo 6,8% de obesidade em menores de seis anos e 13% de sobrepeso, realizados por Corso et al(2001) e Lima et al(2000) respectivamente (GUIMARÃES; SCHEID, 2009).

Segundo Tuma et al(2005)Em estudos realizados em 3 creches de Brasília-DF foi encontrado 6,1% de excesso de peso. No atual estudo o resultado é muito diferente o índice de obesidade e obesidade Grave é muito maior.

### 4.3 DOSE SANGUÍNEA DE FENILALANINA

A Figura 6 mostra que 47% das crianças estão com o nível de fenilalanina acima de 3mg/dl e abaixo de 6mg/dl, 40% estão com o nível de fenilalanina acima de 6mg/dl e abaixo de 20mg/dl, e 13% estão acima de 20mg/dl.

**Figura 6** – Dose de fenilalanina sanguínea das crianças



Fonte: Pesquisa direta, 2011

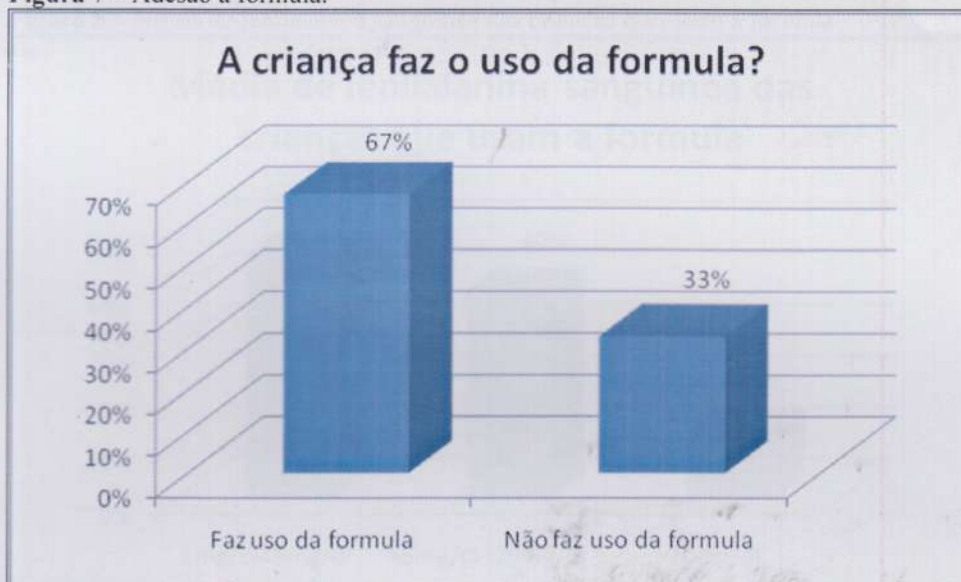
Segundo o Consenso para o tratamento nutricional de fenilcetonúria elaborado pela Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas (2007), a recomendação dos níveis desejáveis de PHE no sangue é <3mg/dl, valores entre 3 e 6mg/dl devem ser constantemente rastreados e maiores de 6mg/dl o tratamento já deve ser implementado. Os valores de PHE até 20mg/dl deve-se diminuir o aporte do aminoácido reduzindo a ingestão do leite materno ou do leite/fórmula adaptados, introduzindo-se uma mistura de aminoácidos isenta no referido aminoácido (a chamada fórmula específica para fenilcetonúricos).

Segundo Silva e Lamônica (2010) que avaliaram entre outros dados, os níveis de PHE em 10 crianças com fenilcetonúria, constataram que apenas 2 crianças mostravam níveis <6mg/dl, 7 crianças entre 6 e 20mg/dl e 1 criança >20mg/dl. Mostrando, assim que houve dificuldades para manter os níveis de normalidade de fenilalanina, embora realizassem o tratamento recomendado. No presente estudo também mostram estes resultados, visto que nenhuma criança teve níveis menores do que 3mg/dl.

#### 4.4 ADESÃO À FÓRMULA

Observa-se na figura 7 que 67% das crianças fazem uso da fórmula de PKU e que 33% não fazem uso da fórmula. Os motivos pelos quais 33% das crianças não usam a fórmula foi 100% pelo não oferecimento por parte das mães, queixando-se principalmente pelo cheiro e sabor desagradável identificados por elas, não querendo assim oferecê-las aos seus filhos.

**Figura 7 – Adesão a fórmula.**



Fonte: Pesquisa direta, 2011

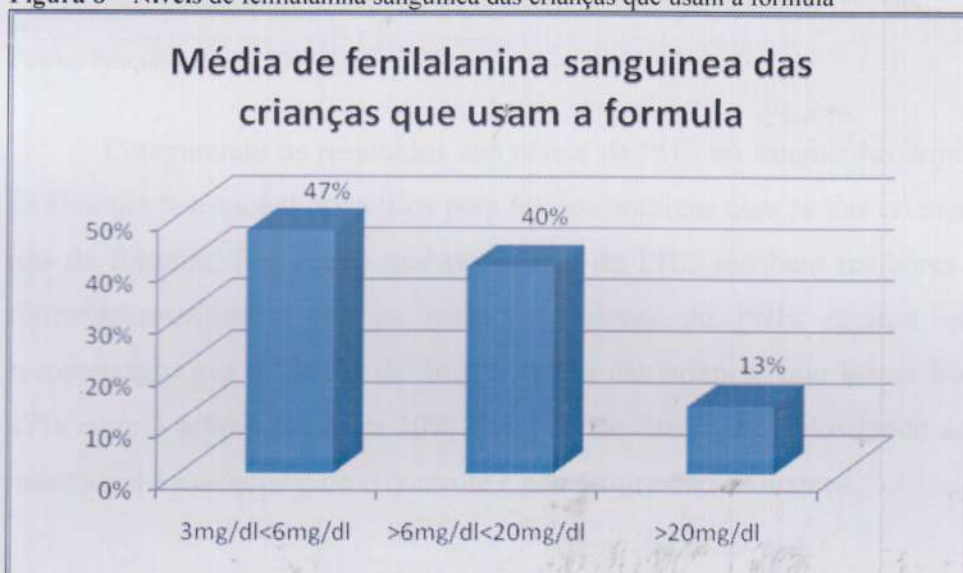
Segundo Vieira (2010) que avaliou os fatores associados à adesão ao tratamento de 56 pacientes acompanhados no Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, ela observou que os pacientes possuem uma adesão insatisfatória ao tratamento. Refere ainda que a adesão ao tratamento é um assunto complexo, e que necessita do entendimento e conhecimento por parte dos pacientes e de seus familiares em relação ao tratamento e à doença, e principalmente suporte e confiança na equipe médica. As dificuldades associadas ao tratamento da PKU devem ser trabalhadas em conjunto a fim de serem encontradas para cada caso, as intervenções mais efetiva. Esta conclusão condiz com o presente estudo que mostrou 33% de não adesão a formula nutricional para fenilcetonúria. Ainda neste contexto, Nalin et al. (2010) avaliaram a adesão ao tratamento de pacientes com PKU atendidos em um centro de referência do Rio Grande do Sul e concluíram que a adesão

ao tratamento é dificilmente quantificada por parâmetros isolados. A distinta percepção por parte dos pacientes dá suporte à necessidade de busca de novas estratégias que promovam adesão, bem como do estudo de métodos que avaliem a mesma.

#### 4.5 RELAÇÃO DOSE PHE X USO DA FÓRMULA

Observam-se na figura 8 que 47% das crianças que fazem uso da fórmula têm nível de fenilalanina entre 3mg/dl a 6mg/dl, 40% entre 6mg/dl a 20mg/dl e 13% níveis maiores do que 20mg/dl.

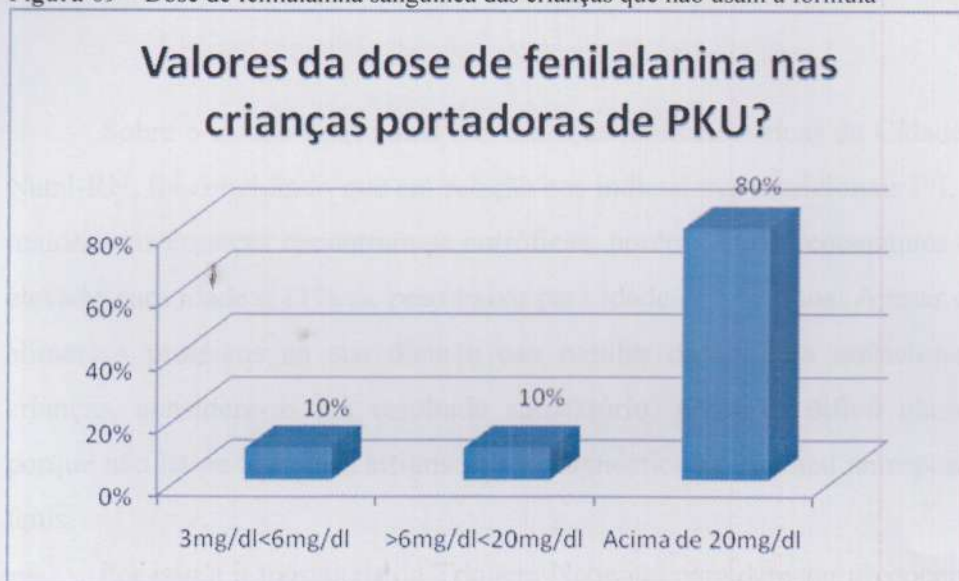
**Figura 8 – Níveis de fenilalanina sanguínea das crianças que usam a fórmula**



Fonte: Pesquisa direta, 2011

Na Figura 9 estão apresentados os resultados das doses de fenilalanina nas crianças que não fazem uso da fórmula, sendo 80% delas com fenilalanina no sangue acima de 20mg/dl, 10% entre 6mg/dl a 20mg/dl e 10% com níveis entre 3mg/dl a 6mg/dl.

**Figura 09** – Dose de fenilalanina sanguínea das crianças que não usam a fórmula



**Fonte:** Pesquisa direta, 2011

Comparando os resultados dos níveis de PHE no sangue das crianças que fazem uso da fórmula nutricional específica para fenilcetonúricos com as das crianças que não fazem o uso da fórmula, fica nítido que os valores de PHE são bem melhores nas que aderem à fórmula, ressaltando que os melhores valores de PHE, mesmo que ainda fora do recomendado que é abaixo de 3mg/dl, estão nas crianças que fazem uso da fórmula, com 47% entre 3 a 6mg/dl contra 10% dos que não fazem uso. Mostrando assim que a fórmula nutricional é essencial para o controle e não progressão da doença.

## 5 CONCLUSÕES

Sobre o estado nutricional das crianças fenilcetonúricas da Cidade da Amamentação, Natal-RN, foi concluindo que em relação aos indicadores nutricionais P/I, P/E, E/I e IMC/I, a maioria das crianças encontram-se eutróficas, porém casos preocupantes como 33% de peso elevado para idade e 11% de peso baixo para idade em meninos. Apesar de toda restrição de alimentos protéicos na sua dieta e uso regular da fórmula nutricional por parte destas crianças, considera-se um resultado satisfatório, porém é difícil classificar desta forma porque não há na literatura artigos sobre diagnóstico nutricional antropométrico em crianças fenis.

Por isso a importância da Triagem Neonatal para detectar precocemente o portador de fenilcetonúria e encaminhar para um centro de referencia, para começar um tratamento junto com uma equipe multidisciplinar evitando assim problemas neurológicos irreversíveis como o retardo mental.

Foi identificado que 33% dessas crianças não utilizam a fórmula, conseqüentemente contribuindo ao aumentado dos níveis de fenilalanina sanguínea, acarretando maiores chances de problemas neurológicos irreversíveis. Nenhuma criança apresentou níveis de fenilalanina menor que 3mg/dl que é recomendável, porém os piores valores estavam nas crianças que não usam a fórmula nutricional.

Cuidar de crianças portadoras de fenilcetonúria é se doar, é ver a angústia dos familiares a cada visita ao pediatra e ver que os valores de fenilalanina continuam altos, ou então comemorar quando uma dieta com restrição a fenilalanina ajuda a normalizar seus valores permitindo que a criança tenha uma vida normal e feliz.

## REFERÊNCIAS

- ACCIOLY, E; SAUNDERS, C; LACERDA, A. M. E. **Nutrição em Obstetrícia e Pediatria**. Rio de Janeiro, 3º Reimpressão, 2003.
- AMORIM, T et AL. **Aspectos clínicos da fenilcetonúria em serviço de referência em triagem neonatal da Bahia**. Rev. Bras. Saúde materna. Infart, Recife, Dez. 2005
- BOAS, V. K. N. **A importância da Triagem Neonatal “ Teste “do Pezinho”**. Disponível em< <http://www.webartigos.com/articles/42457/1/A>> Acesso em 2010
- CARVALHO T M. **Resultados do Levantamento Epidemiológico da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal (SBTN)**. Rev Med Minas Gerais. 2003; 13 (1 Supl 2):S109-35.
- CZERESNIA, D. BRANDALIZE, C. R. S. **Avaliação do programa de prevenção e promoção da saúde de fenilcetonúrios**. Rev. Saúde Publica v.38n. 2São Paulo abr 2004
- GUIMARÃES, E. C.; SCHEID, M. M. A. Perfil alimentar e antropométrico de crianças em idade pré-escolar. In; encontro Latino Americano de iniciação científica, 13 e encontro Latino Americano de pós graduação. Universidade do vale da Paraíba (UNIVAP), 2009.
- JUNG, C. F. **Metodologia para pesquisa e desenvolvimento**, 2004.
- LOPES, A. F; BRASIL, D. L. A. **Nutrição e Dietética em Clínica Pediátrica**. São Paulo: Ed. Atheneu, 2004.
- LEÃO, L. L; AGUIAR, M. J. B. **Triagem neonatal: o que os pediatras deveriam saber**. Jornal de Pediatria, v. 84, n.4, p.80-92, ago. Porto Alegre, 2008.
- MIRA, N. V. M; MARQUEZ, U. M. L. **Importância do diagnóstico e tratamento de fenilcetonúria**. Revista de Saúde Pública, v.34, n. 1, fev. São Paulo: 2000.
- MONTEIRO, L. T. B; CÂNDIDO, L. M. B. **Fenilcetonúria no Brasil: evolução e casos**. Revista de Nutrição, v. 19, n.3, Campinas: 2006.
- PALMA, D. ESCRIVÃO, S. M. A. M.; OLIVEIRA, C. L. F. **Guia de Nutrição Clínica na Infância e na Adolescência**. Barueri, SP: Manole, 2009.
- Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas Fenilcetonúria**, 2004. Disponível em: < <http://www.nib.unicamp.br/fenilbrasil/protocol.htm> >. Acesso em: 19 junho 2011.
- SANTOS, B. L. A; LEÃO. S. C. L. **Revista paulista de pediatria** vol.26 no. 3 São Paulo. Set 2008
- SILVA, S. M. C. MURA J. D. P. **Tratado de alimentação, nutrição e dietoterápica**. São Paulo: Roca, 2007.

SILVA, K. G; LAMÔNICA, C. A. D. **Desempenho de crianças com fenilcetonúria no teste Screening de desenvolvimento denver-II**, Pró-Fono R. Atual. Cient. vol.22 no. 3 Barueri July/Sept. 2010

TIERNEY Jr. ML et al. **Diagnóstico e Tratamento**. Ed. Atheneu; 2001. P. 1537

SOUZA, M. F. C.; SCHWARTZ, V. I; GIUGLIANI, R. **Triagem neonatal de distúrbios metabólicos** ciênc., Saúde coletiva vol.7 no.1 São Paulo 2002

SOCIEDADE PORTUGUESA DE PEDIATRIA. **Consensos e Recomendações, consenso para o tratamento nutricional de fenilcetonúria**, Acta Pediatr Port 2007;38(1): 44-54

SANTOS, Ana Lilian B.; LEÃO, Leila Sicupira C. S. Perfil Antropométrico de pré escolares de uma creche em Duque de Caxias, Rio de Janeiro. **Revista Paulista de Pediatria**, Rio de Janeiro, V.26, n.3, p. 218-24, 2008.

TIRAPEGUI, J; RIBEIRO. L. M. S. **Avaliação Nutricional, Teoria e Prática**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2009.

VITOLO, M., R. **Nutrição da gestação ao envelhecimento**. Rio de Janeiro: Ed Rubio, 2008.

VIEIRA, T. A. **Fatores associados a adesão ao tratamento dos pacientes com fenilcetonúria acompanhados pelo Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre**. Mestrado Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Faculdade de Medicina. Programa de Pós-Graduação em Medicina: Ciências Médicas, 2010

WEFFORT, V. R. S.; LAMOUNIER, J. A. **Nutrição em Pediatria: da neonatologia à adolescência**. Barueri, SP: Manole, 2009.

VALENTE, B. T. Perfil alimentar e nutricional de uma creche institucional da Cidade de Santa Maria-RS. 200. 122f. Dissertação (Mestrado), Universidade Federal de Santa Maria, 2009.

LIGA DE ENSINO DO RIO GRANDE DO NORTE  
FACULDADE NATALENSE PARA O DESENVOLVIMENTO DO RN  
CURSO DE NUTRIÇÃO

ANEXO - A

**TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE)**

Prezado senhor (a):

O curso de graduação em Nutrição da Faculdade Natalense para o desenvolvimento do Rio Grande do Norte- FARN/RN está desenvolvendo um trabalho de pesquisa, sob orientação da Prof<sup>o</sup> Juliana Padilha, Nutricionista com a elaboração acadêmica Maria Aparecida Viana de Lima.

Este trabalho tem a finalidade de verificar as possíveis deficiências nutricionais de portadores de fenilcetonúria da cidade da amamentação. A partir desse conhecimento, talvez possamos traçar estratégias alternativas, com a finalidade de ajudá-los neste processo.

Para isso pedimos sua autorização para avaliar as crianças antropometricamente e assim, verificar Estatura por idade (E/I), Peso por idade (P/I), Peso por estatura (P/E). Para analisamos o estado nutricional das crianças.

Informamos que a participação neste trabalho não é obrigatória e que sua negação não trará qualquer prejuízo a sua pessoa, e você pode se desligar do estudo a qualquer momento, e você não terá nenhum custo para participar.

Todos os recursos desta pesquisa são próprios dos pesquisadores.

Os pesquisadores se comprometem a manter o sigilo e o caráter confidencial de sua identificação e de suas informações, tendo acesso a elas apenas os pesquisadores envolvidos com o projeto. As informações que você fornecer poderão ser utilizadas em trabalhos científicos apenas em caráter sigiloso, ou seja, seu nome não será identificado. Caso queira colaborar com o estudo, solicitamos a sua aprovação assinando este documento.

TERMO DE CONSENTIMENTO

EU, \_\_\_\_\_, autorizo o meu filho  
\_\_\_\_\_ após ter lido as informações acima, a participar da  
pesquisa.

Autorizo o uso dos dados obtidos através de uma avaliação antropométrica, como também a publicação de referido trabalho, desde que mantenham o sigilo sobre a minha identidade.

Fui informado (a) dos objetivos do estudo, estando ciente que minha participação é voluntária e que posso a qualquer momento me desligar da pesquisa sem nenhum problema.

Natal, \_\_\_\_ de \_\_\_\_ de 2011.

Assinatura do Participante

Assinatura do responsável

## ANEXO - B

## QUESTIONARIO

## 01. Dados pessoais da criança

Nome:

Sexo:

Data de nascimento: ( \_\_\_\_/\_\_\_\_\_/\_\_\_\_ )

## 02. Quando foi que a criança entrou no programa do teste do pezinho?

1° mês de vida    ( ) 2° meses    Mais de 6° meses ( )

## 03. Usa a formula?

( ) Sim    ( ) não

Por quê?

- ( ) Falta na UNICAT
- ( ) Não é oferecido pela mãe
- ( ) Rejeição pela criança
- ( ) Outros

## 04. Avaliação nutricional

Peso:

Altura:

Ultima dose de fenilalanina:

P/I:

P/E:

E/I:

IMC