

## Dietoterapia na Fenilcetonúria: Uma Revisão<sup>1</sup>

ANNE DRARYANNE CORTEZÃO LEÃO

CLEIDE AYME OLIVEIRA DA SILVA

SÔNIA FERREIRA LIMA

THAÍS RABELO DA SILVA COSTA

*Bacharelas em Nutrição / Centro Universitário do Norte – UNINORTE - SER  
Manaus, Estado do Amazonas, Brasil*

NAYARA SOUSA CASTRO

*Docente orientadora do curso de Nutrição  
Centro Universitário UNINORTE-SER  
Manaus, Estado do Amazonas. Brasil*

### Abstract

*Phenylketonuria is caused by a deficiency of the enzyme phenylalanine hydroxylase and is one of the most common causes of mental retardation, and the most common of diseases that involve birth defects. Diagnosis is made in the neonatal stage, through the heel prick test, and must be done early through laboratory tests that quantify blood phenylalanine, as clinical manifestations can cause irreversible sequelae in the individual with the disease. Diet therapy treatment is the most indicated to prevent the damage caused by the disease and develop a better quality of life for the patient. The present work is a literature review about diet therapy in phenylketonuria, whose general objective is to highlight the importance of nutrition in the management and treatment of patients with this disease. Only a regimented and restricted diet in proteins can alleviate possible symptoms, as nutritional therapy is the only effective form of treatment. The methodology used in this work is based on a search in Pubmed, Medline and Scielo databases using the keywords "phenylketonuria" "diet therapy" "nutrition" "supplementation", in order to obtain data regarding the research objectives. It has been proven that, in order to have an adequate psychomotor development, the child needs to undergo diet therapy treatment individually adapted for each case. As evidenced in the development of the work where studies were compiled relating types of dietary therapy approaches and their respective results, whether beneficial or not.*

**Keywords:** Phenylketonuria, Nutrition, Diet therapy, Supplementation, Nutritional Therapy

### Resumo

*A Fenilcetonúria, é causada pela deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase e é uma das causas mais comuns de retardo mental, e a mais comum das doenças que envolvem erros congênitos. O diagnóstico é feito em fase neonatal, através do teste do pezinho, deve ser feito precocemente por meio de exames laboratoriais que quantificam a fenilalanina sanguínea, pois as manifestações clínicas podem provocar sequelas irreversíveis no indivíduo portador da doença. O Tratamento dietoterápico é o mais indicado para assim prevenir os danos causados pela doença e desenvolver a melhor qualidade de vida do paciente. O presente trabalho trata-se de uma revisão bibliográfica acerca da dietoterapia na fenilcetonúria, cujo objetivo geral é evidenciar a importância da nutrição no manejo e tratamento dos portadores desta doença. Somente uma dieta regrada e restrita em proteínas, pode amenizar os possíveis sintomas, pois a terapia nutricional se mostra a única forma de tratamento eficaz. A metodologia empregada no presente trabalho baseia-se na*

---

<sup>1</sup>[ENG.] Diet therapy in phenylketonuria: a bibliographic review

*pesquisa nas bases de dados Pubmed, Medline e Scielo utilizando as palavras-chave "fenilcetonúria" "dietoterapia" "nutrição" "suplementação" tanto em inglês quanto em português, a fim de obter dados referentes aos objetivos do trabalho. Foi comprovado que para haver um desenvolvimento psicomotor adequado a criança precisa passar por tratamento dietoterápico adaptado individualmente para cada caso, como foi evidenciado no desenvolvimento do trabalho onde foram compilados estudos relacionando tipos de abordagens dietoterápicas e seus respectivos resultados, sendo eles benéficos ou não.*

**Palavras-chave:** Fenilcetonúria, Nutrição, Dietoterapia, Suplementação, Terapia Nutricional.

## INTRODUÇÃO

A Fenilcetonúria (FNC) é uma doença genética, autossômica recessiva, causada por mutações no gene localizado no cromossomo 12q22-q24, o qual codifica a enzima hepática fenilalanina-hidroxilase (FAH). A ausência ou deficiência desta enzima impede a conversão hepática de fenilalanina (FAL), um dos aminoácidos essenciais e mais comuns do organismo, em tirosina, causando acúmulo de FAL no sangue e em outros tecidos (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2013).

A fenilalanina (PHE) é um aminoácido que está presente em quase todos os alimentos, com importância na constituição das proteínas e como precursor de outras moléculas. Uma pequena parte da fenilalanina que é ingerida, é incorporada pelo organismo na síntese proteica, mas o excedente, que geralmente corresponde à maior parte, é convertido em outro aminoácido, a tirosina, por uma enzima produzida no fígado e denominada fenilalanina hidroxilase (PAH). A tirosina, por sua vez, além de ser utilizada na síntese proteica, é precursora de substâncias importantes como melanina, neurotransmissores e hormônios (adrenalina e tiroxina) (GONÇALVES, et al, 2010).

O Rastreamento neonatal é o modo mais eficaz de diagnosticar FNC. Ao nascer, o fenilcetonúrico apresenta fenótipo e o nível de fenilalanina normais, mas, a partir dos primeiros dias de vida com a ingestão do leite materno, ocorre o comprometimento de sua saúde. Para prevenir danos ao desenvolvimento neurológico é fundamental que ocorra a detecção precoce da doença, entre o terceiro e o sétimo dia de vida, por meio do "Teste do Pezinho" (AMORIM et al., 2005).

Diagnosticada a PKU, a criança recém-nascida deve ser prontamente submetida a uma dieta com teor controlado de Phe, visando a reduzir os níveis plasmáticos para uma concentração próxima à de crianças saudias (60-180  $\mu\text{mol/L}$ ) (NÁDIA VM de Mira, 2000).

O tratamento utilizado é o controle dietético de fenilalanina que deve iniciar logo após o diagnóstico da doença, uma vez que a interrupção prematura ou a não aderência neste aspecto compromete as funções cognitiva e emocional dos portadores, e os níveis elevados de FAL causam danos neurológicos às crianças em desenvolvimento, resultando em retardo mental, microcefalia, retardo da fala, convulsões, distúrbios do comportamento, irritabilidade, hipopigmentação cutânea, eczemas e odor de rato na urina (NÁDIA VM de Mira, 2000).

O suporte principal para o controle metabólico dos pacientes é dieta restrita em alimentos que contenham FAL combinada com um substituto proteico isento ou com taxas muito baixas de FAL. Geralmente são misturas de aminoácidos ou hidrolisados de proteínas que suprem as necessidades para crescimento e desenvolvimento normais, evitando níveis neurotóxicos de FAL, mas ao mesmo tempo oferecendo-o em

quantidades mínimas necessárias (CONITEC, 2019). As fórmulas são medicamentos que devem conter as quantidades recomendadas de vitaminas e sais minerais adequadas à faixa etária do paciente, ou seja, devem seguir as recomendações da Resolução RDC no 269, de 22/11/2005, da ANVISA, para pessoas normais.

Desta forma fica claro que para haver um desenvolvimento psicomotor adequado a nutrição caminha lado a lado com os portadores desta deficiência metabólica, pois o tratamento visa a melhor qualidade de vida dos pacientes, apesar de não haver cura é possível que o indivíduo tenha uma vida normal se receber o devido acompanhamento nutricional

O objetivo do trabalho é elencar dados referentes ao papel da nutrição no manejo dietoterápico da fenilcetonúria, e sua contribuição para o desenvolvimento psicomotor dos pacientes, a qual é pilar principal na construção de um estilo de vida melhor. Objetivo esse movido pelo fato de que existem poucos estudos relacionados ao assunto e tampouco se fala sobre a condição e seu tratamento no meio acadêmico e midiático.

## **MATERIAL E MÉTODOS**

Trabalho realizado através de uma pesquisa exploratória, empregando a técnica de revisão bibliográfica a partir da análise da literatura já publicada em forma de livros, artigos e literatura cinzenta, com enfoque em revisões sistemáticas. Foram realizadas buscas nas bases de dados Medline, Pubmed, Scielo.

Nas bases de dados Medline e Pubmed, a busca foi realizada com os descritores “Phenylketonuria”, “Treatments”, “dietarymanagement”, sendo o último descritor o que apresentou menos resultados nas bases de dados consultadas. Revisão restringindo-se a artigos em humanos e a tipos ensaio clínico, ensaio clínico randomizado, metanálise, revisão e consenso, e excluindo ensaios em animais, o que resultou em 275 artigos.

Os critérios de inclusão para escolha dos artigos foram: artigos publicados entre 1999 e 2021; artigos em inglês e português, com pelo menos um dos descritores selecionados e que abordavam a dietoterapia e tratamento da fenilcetonúria.

Dentre todos os resultados apenas 12 estudos que abordavam a doença foram utilizados neste trabalho. As demais eram sobre outras doenças não relacionadas. Estudos realizados no período de 2 (duas) semanas à 3 (três) anos. Esse método foi escolhido pois as pesquisas bibliográficas são fundamentais em todas as áreas de estudo, sendo responsável por levantar dados de uma questão e oferecer fundamentação teórica para um problema.

## **REVISÃO**

### **Principais Causas da Fenilcetonúria**

A Fenilcetonúria é classificada como um erro metabólico e é a causa mais frequente de deficiência intelectual, estando especificamente relacionada com o metabolismo do aminoácido essencial Phe (Fenilalanina). De herança autossômica recessiva, com índice de recorrência de 25%, causa alteração no gene da enzima fenilalanina hidroxilase hepática na região q22-q-24.1 localizado no cromossomo 12, sendo que já foram descritas mais de 500 mutações nas regiões codificadoras desse cromossomo (ROSA, R.R.P.A. 2014).

### **Dietoterapia na Fenilcetonúria**

Um estudo apresentado no quadro 1 investigou o controle metabólico e os hábitos alimentares, incluindo o suprimento de alimentos e nutrientes, de pacientes com PKU sensíveis ao BH<sub>4</sub>. Os pacientes sensíveis a BH<sub>4</sub> podia aumentar sua tolerância a Phe em 100% ou mais, enquanto as concentrações de Phe no sangue seco permaneceram dentro da faixa terapêutica. Em comparação com o tratamento dietético clássico, os pacientes consumiram mais alimentos naturais ricos em proteínas. Em seis dos pacientes sensíveis a BH<sub>4</sub>, a administração de AAM pôde ser interrompida. Dois do BH<sub>4</sub> pacientes sensíveis ainda precisavam de algum AAM. Enquanto a ingestão média de proteína total não mudou em comparação com o tratamento dietético clássico, a ingestão média de carboidratos, energia e também de alguns micronutrientes diminuiu e caiu abaixo das recomendações atuais (C. ROHDE et. al, 2012.)

Outro estudo caracterizado como o primeiro ensaio clínico a investigar a eficácia da substituição de proteínas intactas de produtos alimentícios contendo glicomacropéptidos (GMP) por fórmulas sintéticas de amino ácidos (AA) que são atualmente necessárias para o manejo nutricional da PKU, onde nenhum problema de saúde adverso foi encontrado, e a química do sangue permaneceu normal quando os indivíduos com PKU consumiram GMP como sua fonte primária de proteína por 4 dias neste estudo de dieta metabólica controlada. Além disso, os produtos GMP foram preferidos pelos sujeitos, o que confirma os resultados de testes cegos de sabor comparando GMP a produtos AA naqueles com PKU. Portanto, alimentos e bebidas feitos com GMP são seguros e altamente aceitáveis para uso na dieta restrita em fenilalanina para PKU. O GMP, como uma fonte de proteína intacta, pode atrasar a absorção de AAs e melhorar a utilização de fenilalanina e outros AAs para a síntese de proteínas quando comparado com uma fonte de AA sintética (SANDRA C. VAN CALCAR et. al, 2009).

Um ensaio clínico chamado de estudo de extensão SPARK, buscou verificar a segurança e eficácia do uso de sapropterina concomitante à dieta restrita em phe, os níveis de Phe no sangue e os resultados do neurodesenvolvimento, ao longo de 3 anos adicionais de tratament. Ele demonstrou que o tratamento de longo prazo com sapropterina mais uma dieta restrita em Phe em pacientes <4 anos de idade mantém o aumento na tolerância alimentar de Phe ao longo dos 3,5 anos de duração do estudo, embora um efeito menos pronunciado tenha sido observado nos pacientes do braço de controle do estudo de 26 semanas, que iniciou o tratamento com sapropterina apenas na semana 27. Os efeitos sobre a tolerância a Phe foram fiéis àqueles relatados em um estudo de extensão parecido ao estudo de extensão SPARK; um estudo dos EUA e Canadá em crianças de 0 a 6 anos de idade, nas quais o tratamento com 20 mg / kg / dia de sapropterina por 2 anos reduziu as concentrações sanguíneas de Phe, permitindo, em alguns casos, um aumento na ingestão alimentar de Phe (ANIA C. MUTAU, et. al, 2021)

Já o estudo redigido por Matic, J., buscou investigar o crescimento em pacientes com PKU tratados com uma dieta pobre em proteínas, incluindo suplementação de aminoácidos e outros nutrientes de acordo com os protocolos padrão. Todos os pacientes incluídos seguiam uma dieta adaptada à PKU controlada regularmente (a cada 3-6 meses), que foi supervisionada por nutricionistas especializados e consistia em restrição de proteína natural e suplementação de aminoácidos, oligoelementos e vitaminas. No qual resultados sugerem que os pacientes com PKU tratados com dieta pobre em proteínas podem atingir o crescimento normal com os pacientes que ocupam a margem de manobra após a puberdade. Enquanto os

pacientes pré-púberes eram mais baixos do que o esperado com base em sua altura alvo, os pacientes mais velhos estavam dentro de sua altura alvo esperada. Este estudo indica que a prática atual de dieta pobre em proteínas em pacientes com PKU permite um crescimento normal. Enquanto os pacientes pós-púberes  $\geq 12$  anos não diferiram significativamente nos escores z de altura em comparação com a altura alvo ( $p = 0,071$ ). A altura dos irmãos saudáveis não diferiu da altura desejada em nenhum dos grupos etários ( $p = 0,100 / p = 0,301$ ). Por fim o estudo indica que o crescimento normal pode ser alcançado em pacientes com PKU tratados precocemente recebendo uma dieta pobre em proteínas. A velocidade de crescimento pré-púbere em pacientes com dieta pobre em proteínas merece atenção em pesquisas futuras (MATIC J., et al. 2018)

Todos estes estudos buscaram avaliar o crescimento e desenvolvimentos dos indivíduos neles estudados, chegando à resultados promissores, indicando assim uma melhoria no tratamento da fenilcetonúria. Abordagens tanto suplementares quanto dietéticas mostraram-se de suma importância, pois evidenciaram também que mesmo estando sob uma dieta pobre em proteínas os pacientes conseguem atingir um crescimento normal e desenvolvimento psicomotor adequado para suas idades.

Para elaborar a dietoterapia na fenilcetonúria, primeiramente é preciso entender os mecanismos de ação e suas sequelas para o organismo se não tratada e acompanhada precocemente. Por se tratar de um erro inato do metabolismo de aminoácido a partir da deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase a fenilcetonúria requer um tratamento a partir de dieta restrita em FAL, e no uso de fórmula metabólica rica em aminoácidos, porém, isenta de FAL. Por meio desse tratamento os níveis de Fal no sangue tendem a diminuir, evitando-se o dano neurológico nos pacientes que tem diagnóstico precoce, e mantendo-se o consumo satisfatório de proteínas de modo a atender as necessidades de crescimento do paciente (Santos, M.P. Haack, A. 2013).

Quando realizado precocemente, o diagnóstico neonatal e o início do tratamento nutricional podem prevenir os danos neurológicos decorrentes do metabolismo inadequado de FAL.

O tratamento da FNC compreende duas estratégias principais: a dieta restrita em FAL, e o uso de fórmula metabólica rica em aminoácidos, porém isenta de FAL. Por meio deste tratamento, os níveis sanguíneos de FAL tendem a diminuir, evitando-se o dano neurológico nos pacientes que tem diagnóstico precoce, e mantém-se o consumo proteico satisfatório para atender as necessidades de crescimento do paciente (Santos, M.P. Haack, A. 2013).

A adesão imediata à dieta e a continuidade do tratamento dietético podem ser influenciadas por fatores cognitivos, emocionais, fisiológicos e culturais, além da limitação financeira devido ao elevado custo dos alimentos. O tratamento deve ser supervisionado por nutricionista especializado em pediatria, consistindo em monitoramento periódico por métodos clínicos, bioquímicos e avaliação do estado nutricional, analisando principalmente mudanças fisiológicas e fisiopatológicas que possam reduzir o aumento ou redução dos níveis séricos de fenilalanina (Santos, M.P. Haack, A. 2013).

A dieta com baixo teor de FAL dever ser iniciada ainda nos primeiros meses de vida, para evitar o retardo mental e a manifestação clínica mais severa da doença. Crianças com idade média de 10 anos que iniciaram um rigoroso controle dietético logo nas primeiras semanas de vida apresentam grau normal de inteligência e de funções neurológicas, além de manter um baixo nível de fenilalanina sérica. Sendo a dieta restritiva, torna-se necessária a suplementação nutricional, que é feita por meio da

administração de fórmulas especiais, a base de misturas de L-aminoácidos isentas de fenilalanina (Santos, M.P. Haack, A. 2013).

A recomendação de consumo da fórmula isenta de FAL varia conforme a idade do paciente fenilcetonúrico e as especificidades de cada caso. Crianças de até 2 anos devem consumir 6 porções diárias distribuídas igualmente ao longo das 24 horas do dia de forma a minimizar as oscilações nas concentrações plasmáticas de FAL e dos aminoácidos. As quantidades de aminoácidos, proteínas e fenilalanina recomendadas estão detalhadas nas tabelas 2 e 3. A prescrição de fenilalanina sempre será individualizada, uma vez que a tolerância varia para cada indivíduo, assim como de acordo com a faixa etária e a gravidade da FNC (Santos, M.P. Haack, A. 2013).

**Tabela 1. Estudos relacionados a intervenções nutricionais na Fenilcetonúria.**

Autor/Ano	Objetivo	N	Intervenção	Resultados	Conclusão
C. Rohde et. al. 2012.	O consumo livre de frutas e vegetais contendo menos de 75 mg de fenilalanina (PHE) por 100 g afeta o controle metabólico em crianças com PKU.	14	Um estudo cruzado, com um período de duas semanas de tratamento convencional (contabilizando proteínas de frutas e vegetais) e um período de duas semanas com consumo gratuito de frutas e vegetais, com monitoramento de Phe em sangue seco diariamente.	A ingestão total de frutas e vegetais não aumentou, mas os pacientes usaram a maior tolerância a Phe para consumir mais de outros alimentos, que foram calculados e contabilizados.	O consumo gratuito de frutas e vegetais não prejudica o controle metabólico em pacientes com PKU por um período de 2 semanas.
Sandra C Van Calcar et. al. 2009	Investigar os efeitos da substituição da fórmula AA por produtos alimentícios GMP sobre a aceitabilidade, segurança, concentrações plasmáticas de AA e medidas de utilização de proteínas em indivíduos com PKU.	11	Um estudo metabólico com pacientes internados com dois tratamentos de 4 dias: uma dieta AA atual (dieta AA) seguida por uma dieta que substituiu a fórmula AA por GMP (dieta GMP) suplementada com AAs limitantes.	Ao comparar o jejum com o plasma pós-prandial, a concentração plasmática de fenilalanina aumentou significativamente com o AA, mas não com a dieta GMP.	Como uma fonte de proteína intacta, o GMP melhora a retenção de proteínas e a utilização da fenilalanina em comparação com os AAs.
Ania C Mutau, et. al. 2021	Eficácia e segurança em longo prazo da sapropterina em pacientes que iniciaram a sapropterina com <4 anos de idade com fenilcetonúria: resultados da extensão de 3 anos do ensaio clínico aberto, multicêntrico e randomizado.	51	Adição de dicloridrato de sapropterina (Kuvan®; uma formulação sintética do cofator natural para fenilalanina hidroxilase, hidrodioxipterina; BH <sub>4</sub> ), a uma fenilalanina (Phe) -	A tolerância dietética de Phe aumentou significativamente no final do estudo em relação ao valor basal.	Manteve melhorias na tolerância alimentar a Phe ao longo de 3,5 anos.
Matic J., et. al. 2018	Este trabalho tem como objetivo investigar o crescimento em pacientes com PKU tratados com uma dieta pobre em proteínas, incluindo a suplementação de aminoácidos e outros nutrientes de acordo com protocolos padrão.	51	Estudo transversal e de centro único sobre o crescimento em pacientes pediátricos com PKU tratados com dieta pobre em proteínas por um período de 20 meses. A altura dos irmãos saudáveis e a altura do alvo, calculada com base na altura dos pais, serviram como controles.	Não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas na comparação dos escores z de altura média entre pacientes e irmãos.	Resultados sugerem que os pacientes com PKU tratados com dieta pobre em proteínas podem atingir um crescimento normal com os pacientes que ocupam a margem de manobra após a puberdade.

**Quadro 2. Recomendação para a ingestão de fenilalanina, tirosina e proteínas em pacientes com fenilcetonúria.**

CRIANÇAS E ADULTO				
Idade	Fenilalanina (mg/dia)	Tirosina (mg/dia)	Proteína total* (g/kg/dia)	Proteína da fórmula** (g/kg/dia)
0-3 meses	130-430	1100-1300	2,5-3,0	1,25-2,5
3-6 meses	135-400	1400-2100	2,0-3,0	1,0-2,5
6-9 meses	145-370	2500-3000	2,0-2,5	1,0-2,1
9-12 meses	135-330	2500-3000	2,0-2,5	1,0-2,1
1-4 anos	200-320	2800-3500	1,5-2,1	0,75-1,8
<4 anos	200-1100	4000-6000	120%-140% das necessidades para idade	60%-120% das necessidades para idade
GRAVIDEZ E LACTAÇÃO				
Idade	Fenilalanina mg/dia	Tirosina (mg/dia)	Proteína total* (g/dia)	Proteína da fórmula** g/kg/dia
Trimestre 1	265-770	6000-7600	≥70	≥ 35-60
Trimestre 2	400-1650	6000-7600	≥70	≥35-60
Trimestre 3	700-2275	6000-7600	≥70	≥35-60
Lactação	700-2275	6000-7600	≥70	≥35-60

Fonte: Adaptado de World Health Organization; Food and Agriculture Organization of the United Nations; United Nations University<sup>41</sup> e Southeast Regional Genetics Network<sup>54</sup>.

**Quadro 3.** Orientação inicial para prescrição de fenilalanina

Idade (anos)	9 NECESSIDADE APROXIMADA DE FENILALANINA (MG/KG DE PESO/DIA)
0 a 0,6	20 – 70
0,7 a 1	15 – 50
1 a 4	15 – 40
4 a 7	15 – 35
7 a 15	15 – 30

Fonte: Acosta et al. 45

A composição da dieta para FNC mudou muito pouco desde que foi instituída na década de 1950. Basicamente, é uma dieta pobre em proteínas suplementada por uma mistura de aminoácidos isenta de fenilalanina e acrescida de minerais, vitaminas e outros nutrientes. O Quadro 1 traz um guia dietético simplificado para FNC. Além disso, a Anvisa disponibiliza uma tabela de conteúdo de fenilalanina nos alimentos, com o propósito de servir de guia e referência para profissionais de saúde que prescrevem, elaboram dietas e realizam o acompanhamento clínico dos fenilcetonúricos (CONITEC, 2019).

**Quadro 4.** Guia de dietético para fenilcetonúria

<b>PERMITIDOS</b>
Não há necessidade de realizar cálculo para quantificar a quantidade de fenilalanina para consumir alimentos deste grupo.
Frutas: À vontade como maçã, melão, uvas, acerola, jaboticaba, pera, com exceção de figos secos. Vegetais: Vegetais à vontade como picles, espinafre, acelga, quiabo, couve-flor, cenoura, chuchu e couve.
Gorduras: manteiga, margarina, toucinho, óleos e gorduras vegetais.
Bebidas: Café, chá, água mineral, leite de coco, água de côco, leite de amêndoas, leite de arroz, sucos de frutas e refrigerante sem aspartame.
Açúcares: refinados, balas de frutas e gomas, mel, pirulitos, geleias de frutas, tapioca, sagu, polvilho e mandioca
Gorduras: Óleos vegetais, cremes vegetais.
<b>CONTROLADOS</b>
Os alimentos deste grupo possuem quantidades medianas de fenilalanina, portanto devem ser ingeridos com moderação, ou conforme orientação do nutricionista. Pesar a comida ou usar medidas caseiras após cozinhar.
Vegetais: batatas, aipim, inhame.
Frutas: banana, abacate, maracujá, frutas secas. Grãos: arroz.
<b>PROIBIDOS</b>
Alimentos deste grupo contêm altos níveis de fenilalanina e não devem ser consumidos por pacientes com FNC.
Todos os tipos de carne, peixe, ovos e frutos do mar. Oleaginosas, soja, lentilha, ervilha, feijão, leite e produtos feitos destes alimentos. Laticínios animais: leite, queijos, sorvete, cremes. Leites vegetais e subprodutos à base de soja, amêndoas, amendoim, aveia, castanhas, nozes e demais oleaginosas. Cereais como trigo, aveia, cevada, centeio, sorgo, milho e produtos feitos destes alimentos, como pães, massas, bolos, biscoitos, Chocolate e achocolatados. Aspartame.

Fonte: British Inherited Metabolic Diseases Group46. / (CONITEC, Ministério da Saúde, 2019)

## CONCLUSÕES

Apesar de não haver cura, o paciente portador desta deficiência metabólica pode crescer e se desenvolver sem que a doença interfira na sua qualidade de vida. Isso só é possível graças aos avanços medicinais envolvendo a dietoterapia empregada no manejo da doença, sendo ela a partir de suplementação ou apenas a adesão de uma dieta restrita em Phe. Evidenciando assim a importância da terapia nutricional na fenilcetonúria.

## REFERÊNCIAS

- AMORIM, T., et al. Aspectos clínicos da fenilcetonúria em serviço de referência em triagem neonatal na Bahia. *RevBras de SaúdeMaterInfan.* 5(4): 457-462, 2005.
- Ania C. Muntau, et al. Long-term efficacy and safety of sapropterin in patients who initiated sapropterin at < 4 years of age with phenylketonuria: results of the 3-year extension of the SPARK open-label, multicentre, randomised phase IIIb trial. Ago, 2021.
- Ascenso Rosa, R. R. P., Silva, F. C. L. da, & Branco, A. C. da S. C. (2014). FENILCETONÚRIA: UMA REVISÃO DE LITERATURA. *Revista Eletrônica De Farmácia*, 11 (4), 27– 47. <https://doi.org/10.5216/ref.v11i4.31258>
- Bodamer O A. Overview of Phenylketonuria. UpToDate. Version 18.1. Jan 2010.
- Brosco JP, Sanders LM, Seider MI, Dunn AC. Adverse medical outcomes of early newborn screening programs for phenylketonuria. *Pediatrics.* 2008;122(1):192-7.
- C. Rohde, et al. Nutritional Changes and Micronutrient Supply in Patients with Phenylketonuria Under Therapy with Tetrahydrobiopterin (BH<sub>4</sub>). Out, 2012.
- C. Rohde, U Mütze, J. F. W. Weigel, U. Ceglarek, J. Thiery, W. Kiess, S. Beblo. Unrestricted consumption of fruits and vegetables in phenylketonuria: no major impact on metabolic control. Fev, 2012.
- CONITEC, Ministério da Saúde. Relatório de Recomendação; Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas: Fenilcetonúria. Nº 16. Mar, 2019.
- Débora T.S. Giulia C.M.B. Terapia nutricional na doença fenilcetonúria, com propostas de cardápios e modos de preparo para os pacientes. *Revista ConexãoSaúde.* Ago, 2015.
- Gambol PJ. Maternal phenylketonuria syndrome and case management implications. *J PediatrNurs.* 2007;22(2):129-38. 3. Burgard P, Luo X, Levy HL, Hoffman GF. Phenylketonuria.
- Gonçalves VSS, Ferreira TRAS, Valadares BLB. Fenilcetonúria: abordagem reflexiva e transdisciplinar no programa de genética para cursos de nutrição. *Rev Simbio-Logias.* 2010.
- Matic J., Zeltner N.A., Johannes Häberle. Normal Growth in PKU Patients Under Low-Protein Diet in a Single-Center Cross-Sectional Study. Division of Metabolism, and Children's Research Center, University Children's Hospital Zurich, Zurich, Switzerland. Fev, 2018.
- Nádia V.M de Mira, Ursula M. L. M. Importância do diagnóstico e tratamento da fenilcetonúria. Fev, 2000.
- Sarafoglou K, Hoffman GF, Roth KS, editors. *Pediatric Endocrinology and Inborn Errors of Metabolism.* New York: McGraw Hill Education; 2009
- Sandra C. van Calcar, et al. Improved nutritional management of phenylketonuria by using a diet containing glycomacropeptide compared with amino acids. Fev, 2009.
- Santos, M.P. Haack, A. Fenilcetonúria: diagnóstico e tratamento. Jun, 2013
- Vallian S, Barahimi E, Moeini H. Phenylketonuria in Iranian population: a study in institutions for mentally retarded in Isfahan. *MutationResearch* 2003 May.