

# HIPERFENILALANINEMIA CRÔNICA GENÉTICA – UM ESTUDO SOBRE AS DEFICIÊNCIAS METABÓLICAS QUE LEVAM A FENILCETONÚRIA

LIMA, RAFAEL MACHADO FELIX (IC)<sup>1</sup>; DUARTE, DIEGO ANDREAZZI (IC)<sup>1</sup>; ROMA, TALITA NAZARETH DE (IC)<sup>1</sup>; FERNANDES, PRISCILA DONA (IC)<sup>1</sup>; SOUZA, VALDOMIRO VAGNER DE (PG)<sup>1</sup>; BARBOSA, DANILLO (PG)<sup>1</sup>



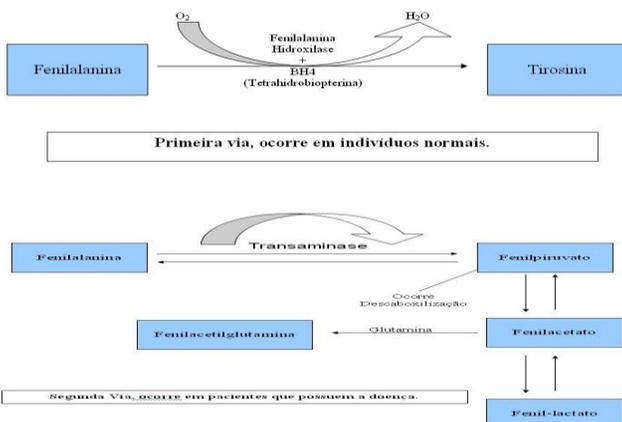
União das Instituições Para o Serviço, Ensino e Pesquisa – UNISEP<sup>1</sup>

A Fenilcetonúria é uma doença metabólica, transmitida geneticamente de forma autossômica recessiva do cromossomo 12, com incidência de 1:10.000 a 30.000 nascidos vivos (FIGUERÓ-FILHO E.A., et al., 2004). É um erro inato do metabolismo protéico, causada pela deficiência, em diferentes graus, da atividade da enzima fenilalanina-hidroxilase, que converte a fenilalanina em tirosina (CARMONA M.S.P., et al., 2007). Na ausência desta enzima, a fenilalanina, que é um aminoácido essencial, presente na maior parte dos alimentos protéicos, não é convertida em tirosina, aumentando seus catabólitos, que são eliminados na forma de fenilcetonas (KANUFRE VC, et al., 2007). Têm-se como objetivo, realizar uma revisão bibliográfica sobre os processos bioquímicos que ocorre na síndrome metabólica protéica, causada geneticamente pela fenilcetonúria, bem como, sua forma molecular e síntese, tendo como foco seu desenvolvimento. Trata-se de um estudo descritivo de revisão bibliográfica, realizada por meio de pesquisa de artigos indexados nas bases científicas: Bireme, LILACS, SciELO, PubMed e MEDLINE. O critério para a seleção foi baseado na relevância temática, onde foram selecionados 12 (doze) artigos para fundamentação teórica

básica e 9 (nove) artigo para fundamentação teórica complementar. Com base na literatura consultada, pode-se estabelecer as seguintes conclusões:

- Se há um defeito na fase de hidroxilação, a resultante será uma hiperfenilalaninemia crônica, no caso a fenilcetonúria, onde os alimentos ricos em fenilalanina ao serem consumidos, não ocorrerá o processo de quebra, então seus catabólitos irão de maneira persistente se acumular nos tecidos, de modo mais específico nos tecidos neurais, sendo eliminados em forma de fenilcetonas.
- Quando ocorre esta somatização nos tecidos neurais, interfere de forma direta na síntese cerebral, diminuindo a serotonina e alterando a concentração final de aminoácidos no cérebro.
- Devido a esses danos neurais, o individuo com fenilcetonúria possui uma deficiência, no caso um atraso mental.
- Assim obtem-se a compreensão de que toda esta síntese de fenilalanina é necessária para criar-se um equilíbrio no ambiente interno do ser humano, ou seja, manter condições saudáveis para a vida.

Palavras Chaves: Fenilcetonúria, Síndrome metabólica da Fenilalanina, hiperfenilalaninemia crônica, doença genética, síndrome genética metabólica protéica.



1. FIGUERÓ-FILHO E.A., LOPES A.H.A., SENEFFONTE F.R.A., SOUZA-JUNIOR V.G., BOTELHO C.A., DUARTE G. **Fenilcetonúria Materna: Relato de Caso.** RBGO - v. 26, n. 10, 2004.
2. CARMONA M.S.P., SILVA C.F.. **Fenilcetonúria clássica: aspectos psicológicos na abordagem de uma doença crônica.** Tese doutoramento em psicologia Clínica. 8-Fev-2007.
3. KANUFRE V.C., STARLIG A.L.P., LEÃO E., AGUIAR M.J.B., SANTOS J.S., SOARES R.D.L., SILVEIRA A.M.. **O aleitamento materno no tratamento de crianças com fenilcetonúria.** Jornal de Pediatria – Vol. 83, Nº5, 2007