

CARACTERIZAÇÃO DO ESTADO NUTRICIONAL DE PACIENTES COM FENILCETONÚRIA ACOMPANHADOS NO AMBULATÓRIO DE DISTÚRBIOS METABÓLICOS DO SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE, BRASIL

TATIÉLE NALIN; INGRID D. SCHWEIGERT; LUCIANA GIUGLIANI; SORAIA POLONI; TATIANE A. VIEIRA; LILIA REFOSCO; CRISTINA B. NETTO; CAROLINA F. M. DE SOUZA; IDA V. D. SCHWARTZ

**Introdução:** A Fenilcetonúria (PKU) por deficiência de Fenilalanina Hidroxilase (PAH) é um erro inato do metabolismo no qual ocorre aumento dos níveis séricos do aminoácido fenilalanina. **Objetivo:** Avaliar o estado nutricional de pacientes com PKU por deficiência de PAH acompanhados no ambulatório do SGM/HCPA. **Métodos:** Estudo transversal de base ambulatorial. Avaliação antropométrica realizada através do índice de massa corporal (IMC), estatura/idade (E/I) e perímetria. Dados bioquímicos que refletem estado nutricional foram avaliados. **Resultados:** Dos 45 pacientes estudados, com mediana de idade de 11 anos, 51% são do sexo masculino. Desses, 24 foram classificados como possuindo PKU Clássica, treze PKU Atípica e 8 não tiveram sua forma de PKU definida. Trinta e três pacientes apresentaram eutrofia, dez excesso de peso e dois desnutrição, segundo o IMC. Em relação à E/I, trinta e três pacientes ficaram abaixo do P50, 4/33 apresentaram E/I inferior ao P3; não houve diferença em relação ao estado nutricional, segundo o IMC ( $p=0,45$ ) e E/I ( $p=0,33$ ), em relação ao tipo de PKU; perímetria foi aferida em 39 pacientes e os dados mostraram média de adequação em relação ao P50 mais próxima dos 100% em pacientes com IMC eutrófico, e valores acima desses em pacientes com excesso de peso. Encontrou-se deficiência de vitamina B12 em um paciente, dois outros haviam suplementado essa vitamina no último ano. Seis apresentavam anemia. **Conclusão:** A maioria dos pacientes é eutrófico, e número considerável apresentou excesso de peso segundo o IMC; grande parte dos pacientes apresenta E/I abaixo do P50; esses achados estão de acordo com descrito na literatura. Enfatiza-se a importância da vigilância nutricional nos pacientes com PKU, para manutenção de adequado estado nutricional.