

Análise da heterogeneidade clínica e laboratorial apresentada por pacientes com Fenilcetonúria de mesma irmandade.

Júlia Schirmer Saldanha¹; Ida Vanessa Doederlein Schwartz².

(1) Acadêmica Medicina UFRGS; (2) Serviço de Genética Médica do HCPA/UFRGS, Departamento de Genética UFRGS.

INTRODUÇÃO

Fenilcetonúria (PKU) é um erro inato do metabolismo do aminoácido fenilalanina (Phe), de herança autossômica recessiva. Uma dieta restrita em Phe, desde que iniciada em idade precoce, previne o retardo mental associado à doença. No entanto, indivíduos de uma mesma irmandade podem apresentar quadros clínicos distintos, inclusive em relação à resposta ao tratamento.

MÉTODOS

Estudo retrospectivo de base ambulatorial. Foram revisados os prontuários dos pacientes com PKU acompanhados pelo serviço de Genética Médica do HCPA (SGM-HCPA). Os casos com recorrência na irmandade foram analisados em relação aos desfechos apresentados na Tabela 1.

CONCLUSÃO

Através dos resultados pode-se constatar que a maioria dos irmãos concordou em todas as variáveis, sendo a com maior concordância "O tipo de PKU". Acrescenta-se ainda que apesar da PKU ser uma doença monogênica, a sua expressividade depende de influências multifatoriais. Os irmãos tendem a apresentar a mesma classificação de PKU. As diferenças na adesão e RDNPM parecem estar relacionadas com a presença de diagnóstico tardio.

OBJETIVO

Analisar a heterogeneidade clínica e laboratorial apresentada por pacientes com PKU de mesma irmandade, acompanhados pelo Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (SGM-HCPA) e identificar fatores que possam contribuir para a mesma.

RESULTADOS

Entre os 72 pacientes com PKU acompanhados pelo SGM-HCPA, foram localizadas 8 famílias com recorrência (duas com 3 irmãos afetados e 6 com dois irmãos afetados), totalizando 18 indivíduos (Tabela 1);

Apoio: FAPERGS



Centro Colaborador da Organização Mundial da Saúde para o Desenvolvimento de Serviços de Genética Médica na América Latina

Tabela 1 :Desfechos clínicos e laboratoriais analisados em pacientes com fenilcetonúria de mesma irmandade.

Família	Paciente	Idade atual (Anos)	Genótipo	Diagnóstico Tardio	Adesão ao tratamento	RDNPM	Classificação IMC	Tipo de PKU	Responsividade ao uso de BH4
Família 1	Irmão 1	59	p. R408W / ?	Sim	Não	Sim	Obesidade	Não definido	Responsivo
	Irmão 2	57	p. R408W / ?	Sim	Não	Sim	Eutrófico	Não definido	Não Responsivo
	Irmão 3	53	?/ ?	Sim	Não	Sim	Baixo peso	Clássico	Não avaliado
Família 2	Irmão 1	16	p.U388M / p.U388M	Sim	Não	Sim	Eutrófico	Clássico	Não avaliado
	Irmão 2	13	?/?	Não	Sim	Não	Obesidade	Clássico	Não avaliado
Família 3	Irmão 1	24	p. R408W / ?	Sim	Sim	Sim	Baixo peso	Leve	Não responsivo
	Irmão 2	20	p. R408W / ?	Sim	Sim	Não	Baixo peso	Leve	Não responsivo
Família 4	Irmão 1	16	p.R261Q /	Sim	Sim	Sim	Eutrófico	Clássico	Não responsivo
	Irmão 2	12	p.R261Q /	Sim	Sim	Sim	Eutrófico	Clássico	Não responsivo
Família 5	Irmão 1	18	p. R408W / F55fsdelT	Não	Sim	Não	Eutrófico	Leve	Não responsivo
	Irmão 2	11	p. R408W / ?	Não	Sim	Não	Eutrófico	Leve	Não responsivo
Família 6	Irmão 1	25	?/?	Sim	Não	Sim	Baixo peso	Não definido	Não avaliado
	Irmão 2	22	?/?	Não	Sim	Não	Eutrófico	Não definido	Não avaliado
Família 7	Irmão 1	20	?/?	Sim	Sim	Sim	Eutrófico	Clássico	Não responsivo
	Irmão 2	17	p. R158Q / ?	Sim	Sim	Sim	Eutrófico	Clássico	Não responsivo
	Irmão 3	12	p. R158Q / ?	Sim	Sim	Sim	Eutrófico	Clássico	Não responsivo
Família 8	Irmão 1	24	p.165T/P281L	Sim	Sim	Sim	Eutrófico	Clássico	Não avaliado
	Irmão 2	18	p.165T/P281L	Não	Sim	Sim	Eutrófico	Clássico	Não avaliado

desfecho concordante entre os irmãos.
 desfecho discordante entre os irmãos.

PKU: Fenilcetonúria; RDNPM: Retardo do desenvolvimento neuropsicomotor; BH4: Tetrahydrobiopeterina; IMC: Índice de massa corporal.