

---

# Fenilcetonúria: "Teste do Pezinho" - pra quê?

Elisa E. Taniguti<sup>1</sup>, Octacílio S. Nascimento Neto<sup>1</sup>, Leonardo Leonel<sup>2</sup>, Luimara R. Jesus<sup>3</sup>, Luciane Saruhashi<sup>4</sup>, Terezinha B. Santos<sup>2</sup>, Erika L. Ogasawara<sup>2</sup>, Letícia A. L. Neri<sup>5</sup>, Ricardo Y. Tatibana<sup>4</sup>, Carla R. Franchello<sup>3</sup>, Fábio L. S. Fenner<sup>5</sup>, Anelise J. Souza<sup>3</sup>, Douglas B. Rossi<sup>4</sup>, Maria Angélica L. Oliveira<sup>3</sup>, Joice Mara Cruciol<sup>6</sup>.

TANIGUTI, E.E. *et al.* Fenilcetonúria: "Teste do Pezinho" - pra quê? **Semina**, Londrina, v. 17, ed. especial, p.56 - 61, nov. 1996.

*RESUMO: A Fenilcetonúria (PKU) é uma aminoacidopatia resultante de mutações da Fenilalanina - Hidroxilase, enzima que converte a Fenilalanina em Tirosina. A degradação deficiente da Fenilalanina causa seu acúmulo nos líquidos corporais, danificando o Sistema Nervoso Central no início do desenvolvimento e acarretando funcionamento anormal do cérebro maduro. A lesão neurológica pode ser prevenida por diagnóstico precoce e modificações na dieta alimentar do paciente. Este trabalho objetivou caracterizar a prática do Teste do Pezinho para a detecção da Fenilcetonúria e sensibilizar as gestantes para a importância da realização do teste em tempo hábil para prevenir o retardo mental. O trabalho foi realizado na Unidade Básica de Saúde do Jardim Leonor, Zona Oeste de Londrina-Pr. através do PEEPIN/95 - Projeto Especial de Ensino de Práticas Interdisciplinares e Multiprofissionais da Universidade Estadual de Londrina.*

## INTRODUÇÃO

A Fenilcetonúria é uma síndrome autossômica recessiva, ou seja, uma doença hereditária e, portanto, não contagiosa. Sua incidência é de 1 para 10.000, levando ao retardo mental, entretanto, ela só se estabelece

caso não sejam tomados os devidos cuidados com alimentação da criança precocemente.

A triagem dos pacientes é feita, preferencialmente, nos primeiros dias de vida do bebê, sendo o diagnóstico realizado através do Teste do Pezinho.

O Teste do Pezinho foi elaborado para identificação

---

1. Aluno do Curso de Odontologia

2. Aluno do Curso de Fisioterapia

3. Aluno do Curso de Enfermagem

4. Aluno do Curso de Medicina

5. Aluno do Curso de Farmácia

6. Docente, Especialista em Farmacologia, do Depto. Ciências Fisiológicas/CCB/UEL

de algumas doenças genéticas, dentre as quais, a Fenilcetonúria. Ele consiste na coleta (em material adequado) de algumas gotinhas de sangue obtidas do calcanhar da criança, com posterior encaminhamento ao laboratório de análises clínicas para detecção dos níveis sanguíneos de Fenilalanina. Este teste é realizado em hospitais, unidades básicas de saúde e APAEs (Associações de Pais e Amigos dos Excepcionais), gratuitamente.

Para a eficiente prevenção do desenvolvimento da desordem mental, o teste do pezinho deve ocorrer no prazo máximo de 2 meses de vida do bebê, de modo que o pediatra possa formular uma dieta balanceada, com início imediato, para tratamento dos casos positivos. Caso este prazo não seja observado, os danos à criança, principalmente os relacionados à saúde mental, são irreversíveis.

## OBJETIVOS

Os objetivos deste trabalho foram os seguintes:

1. Caracterizar as gestantes atendidas regularmente na Unidade Básica da Saúde do Jardim Leonor.
2. Identificar e quantificar as principais dúvidas destas gestantes em relação aos cuidados primários com o recém-nascido.
3. Informar à população-alvo sobre o que é o Teste do Pezinho.
4. Demonstrar como se realiza este teste e esclarecer sua função.
5. Fornecer informações sobre Fenilcetonúria, seu diagnóstico e tratamento.
6. Sensibilizar as gestantes para a importância do Teste do Pezinho.
7. Citar instituições especializadas nos cuidados com as crianças fenilcetonúricas.

## METODOLOGIA

O grupo realizou levantamento de dados junto às gestantes da Unidade Básica de Saúde do Jardim Leonor (Zona Oeste de Londrina-PR) e do Hospital Universitário Regional do Norte do Paraná-HURNP.

Com base em dados da literatura foi elaborado um questionário para obtenção das maiores dúvidas das gestantes em relação aos cuidados primários com o

recém-nascido (anexo 1). Este questionário foi aplicado pelos próprios discentes participantes do PEEPIN/95-GIM9 de forma a quantificar as dúvidas mais frequentes.

Também foram realizadas entrevistas com profissionais de saúde sobre o assunto, além disso, o grupo adaptou as informações obtidas com a aplicação dos questionários, entrevistas e pesquisas na literatura para um vídeo documentário.

O fluxograma mostra, resumidamente, as várias etapas desenvolvidas neste trabalho.



## TEORIZAÇÃO

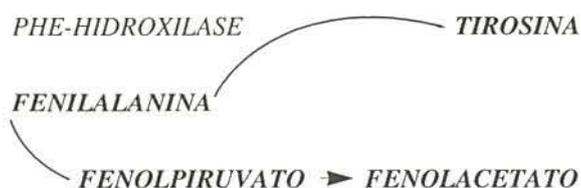
Após a realização do questionário e a constatação das dúvidas mais frequentes das gestantes, os trabalhos de teorização, formulação de hipótese de solução e aplicação à realidade, foram centralizados e desenvolvidos sobre o ponto mais crítico: o TESTE DO PEZINHO.

Segundo a Dra. Maria Stela Lessa Paganelli, neuropediatra da Maternidade Municipal de Londrina, é possível se prevenir apenas contra os sintomas da Fenilcetonúria. Por se tratar de uma doença genética, não há cura disponível, apenas, tratamento essencialmente profilático dos casos positivos.

A Fenilcetonúria é o aparecimento de taxas elevadas de Fenilalanina (Phe) na urina e sangue, conseqüentes à deficiência genética na decomposição deste aminoácido. Um defeito específico na Fenilalanina-Hidroxilase (primeira enzima da principal via catabólica da Phe) acarreta desvio metabólico para a via secundária, levando

à produção e acúmulo de Fenilpiruvato e Fenilacetato, além da Phe, no sangue, tecidos e urina, daí o nome desta condição patológica ser Fenilcetonúria (Figura 1).

FIGURA 1



Como a Phe não é transformada em Tirosina, a falta desta última restringe a síntese de neurotransmissores (Noradrenalina e Adrenalina) à concentrações mínimas, resultando nos efeitos observados no Sistema Nervoso Central (Figura 2).

FIGURA 2



A falta de um tratamento adequado, através de dieta pobre em Phe, leva à evolução de um quadro clínico característico, composto dos seguintes sinais e sintomas:

- Pigmentação inadequada de cabelos, olhos e pele.
- Vômitos em jato.
- Pele áspera.
- Irritabilidade, atraso do desenvolvimento psicomotor, problemas de linguagem, crises generalizadas de epilepsia (grande mal) e retardo mental.
- Alterações de eletroencefalograma (EEG) tipo hipsarritmia.
- Urina com odor característico conferido pela presença de Fenilacetato.

Alimentos contendo alta concentração de Phe, como por exemplo: côco, chocolate, alimentos dietéticos contendo aspartame (refrigerantes "diet") e leite, devem ser substituídos ou contrabalanceados com alimentos pobres em Phe, por exemplo leites especiais (sem Phe),

maçã, uva, etc.

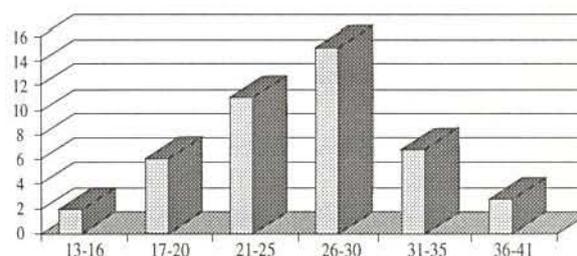
A psicóloga, Dra. Maria Helena Santos Faleiros, é responsável pelo acompanhamento de crianças excepcionais da Escola Especial Santa Rita da APAE de Londrina. Ela confirmou a necessidade de se assegurar o regime alimentar, preestabelecido pelo pediatra desde os primeiros meses de vida da criança PKU positiva. A dieta balanceada é condição "si ne qua non" para que o desenvolvimento emocional e social, além do rendimento escolar, seja normal.

## RESULTADOS

### 1. CARACTERIZAÇÃO DAS GESTANTES:

• Foram entrevistadas 44 gestantes da UBS do Jardim Leonor e HURNP durante o mês de Agosto de 1995, constatando-se ser a primeira gravidez em 37% delas. A faixa etária média das entrevistadas foi de 26 anos de idade (gráfico 1).

GRÁFICO 1

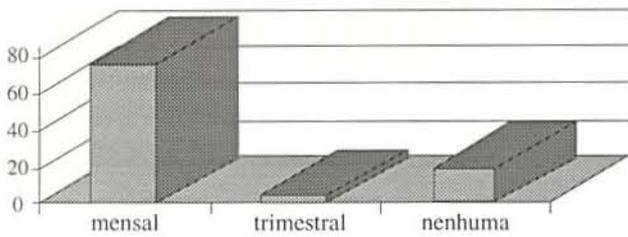


• 72% das entrevistadas eram casadas, 12% solteiras, 10% amigadas e 6% não responderam sobre seu estado civil.

### 2. PRÉ-NATAL:

• Do total de entrevistadas, 77% realizaram consultas pré-natais mensais, 5% apenas consultas trimestrais e as demais (18%), que já se encontravam no pré-parto, não realizaram nenhuma consulta (gráfico 2).

GRÁFICO 2

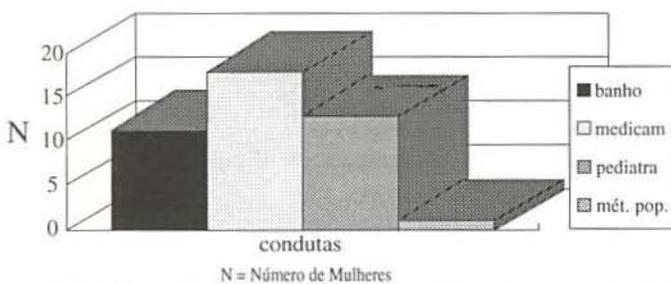


### 3. CUIDADOS PRIMÁRIOS COM O RECÉM-NASCIDO:

• Quando as gestantes foram questionadas sobre cuidados primários com o recém-nascido, 31% não sabiam como realizar o curativo do umbigo e 10% utilizariam métodos populares, 59% utilizariam merthiolate ou nitrato de prata.

• Como pode ser observado no gráfico 3, 25% das gestantes dariam banho no bebê para baixar a febre, 41% administrariam medicamentos antitérmicos sem consultar o pediatra, 2,5% se utilizariam de crenças populares e apenas 31,5% levariam ao pediatra.

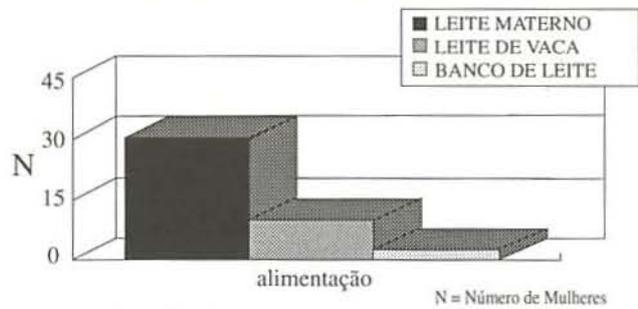
GRÁFICO 3



• Sobre o uso da chupeta, 43% admitiram ser correto e 57% incorreto.

• Com relação à alimentação do bebê, 68% amamentariam com leite materno, 23% dariam ao bebê leite de vaca e/ou leite em pó e apenas 9% buscariam o Banco de Leite Materno do HURNP (gráfico 4).

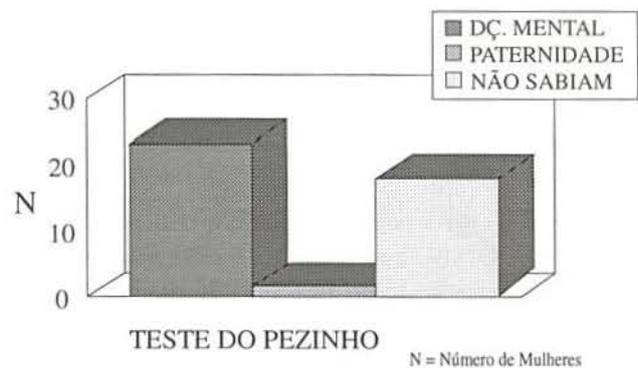
GRÁFICO 4



### 4. TESTE DO PEZINHO

• 55% responderam que o teste servia para detecção de uma doença mental, 2,5% para determinação da paternidade e 42,5% não sabiam para que servia (gráfico 5).

GRÁFICO 5



### HIPÓTESES DE SOLUÇÃO

1. Disponibilizar informações sobre recém-nascidos e a importância do Teste do Pezinho em meios de comunicação social permanente e acessível à população de gestantes do bairro.

2. Realizar palestras informativas e de sensibilização junto à população-alvo.

3. Divulgar as seguintes mensagens às futuras mães:

- Exija o Teste do Pezinho já na maternidade!
- Defenda o direito de seu filho à saúde mental!

## **APLICAÇÃO À REALIDADE**

Através de respostas encontradas na literatura, foi montado um vídeo documentário de 17 minutos intitulado "JORNAL SAÚDE". Este material foi apresentado às gestantes no mês de Novembro/95 e disponibilizado, a partir de então, na UBS do Jardim Leonor para outras exposições.

O documentário mostra a importância do Teste do Pezinho na prevenção do desenvolvimento da doença mentas - Fenilcetonúria. A demonstração simples da técnica, as entrevistas com profissionais de saúde e órgãos assistenciais e apoio às crianças afetadas, esclarecem muitas das dúvidas referentes ao assunto. Por fim, as imagens de crianças Fenilcetonúricas são cenas de sensibilização às futuras mães.

## **CONCLUSÃO**

Conclui-se através deste trabalho, realizado pelo PEEPIN/95-GIM9, que a falta de informação (em especial sobre o Teste do Pezinho) da população de gestantes do Jardim Leonor é um dos agravantes das irregulares condições de saúde do bairro.

Constatou-se que, se as gestantes tivessem uma visão antecipada dos malefícios causados pela Fenilcetonúria, buscariam de modo mais freqüente as informações básicas disponíveis para se evitar o desenvolvimento da deficiência mental e consequentemente, exigiriam, em tempo hábil, a realização do Teste do Pezinho.

## **AGRADECIMENTOS**

O GIM9 - Grupo Interdisciplinar e Multiprofissional do PEEPIN/95 agradece de maneira especial:

• À Dra. Maria Stela Lessa Paganelli - Neuropediatra da Maternidade Municipal de Londrina e à

Dra. Maria Helena Santos Faleiros - Psicóloga da Escola Especial Santa Rita da APAE de Londrina pelas entrevistas cedidas;

• À Direção da APAE de Londrina, por permitir imagens da escola no vídeo documentário;

• Ao Sr. Evandro Scalone - funcionário do Núcleo de Tecnologia Educacional (NTE) da Universidade Estadual de Londrina, pela edição de imagens do documentário;

• À Professora Joice Mara Cruciol pelo trabalho de orientação, incentivo e auxílio na execução dos trabalhos;

• Aos colaboradores diretos e indiretos envolvidos no projeto PEEPIN/95 - GIM9.

## **BIBLIOGRAFIA**

ALCÂNTARA, M. E. M. **Mãe e filho**. 3.ed. Saraiva, São Paulo, 1968.

BEIGELMAN, B. **Genética Médica**. USP, São Paulo, 1977.

BOGLIOLO, L. **Patologia**. Guanabara Koogan, Rio de Janeiro, 1981.

FORTES, H. **Puericultura**. Ed. Capitólio Ltda., Rio de Janeiro.

KUSHANSKI, G. C. **Doenças genéticas na infância**. Guanabara Koogan, Rio de Janeiro, 1979.

LEHNINGER, L. A. **Princípios de Bioquímica**. 2.ed. Sarvier, São Paulo, 1995.

LIMA, A. **Pediatria Essencial**. 3.ed. Livraria Atheneu, Rio de Janeiro, 1987.

PEREIRA, O. A. G. **Alimentação do lactente**. 8.ed. Cultura Médica, Rio de Janeiro, 1988.

VINHA, V. H. P. **Amamentação Materna, Incentivo e Cuidado**. Ed. Sarvier, São Paulo, 1987.

WEHBA, J. **Nutrição da criança**. Fundo Editorial BYK, São Paulo, 1991.

---

---

## ANEXO 1

### QUESTIONÁRIO COM GESTANTES NA U.B.S. DO JARDIM LEONOR

NOME (INICIAIS):.....

IDADE ATUAL:..... IDADE NA PRIMEIRA GRAVIDEZ:.....

ESTADO CIVIL:.....

. FREQUÊNCIA DAS CONSULTAS PRÉ-NATAIS:

( ) SEMANAL      ( ) MENSAL      ( ) TRIMESTRAL      ( ) NENHUMA

. COMO FAZER O CURATIVO DO UMBIGO?

.....

. O QUE FAZER QUANDO O BEBÊ TEM FEBRE?

.....

. O QUE VOCÊ ACHA DO USO DA CHUPETA?

.....

. COMO VOCÊ PRETENDE ALIMENTAR SEU BEBÊ?

.....

. PARA QUE SERVE O TESTE DO PEZINHO?

.....