



FACULDADE DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE
ÁREA DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
CURSO DE MEDICINA

**ESTUDO SOBRE A INCIDÊNCIA DA FENILCETONÚRIA EM RECÉM-
NASCIDOS NAS UNIDADES MUNICIPAIS DE SAÚDE DO MUNICÍPIO DE
NOVA IGUAÇU**

Nome do Orientador: Prof. Dr. André Luís Almeida Souza

Nome do Assistente: Prof. Ms. Marilson de Souza

Aluno bolsista: Vitor Leonardo Alves

Aluno voluntário: Gustavo Barcelos de Carvalho Avelar de Oliveira

Aluno voluntário: Henrique Pereira Barbosa

1 Resumo

A triagem neonatal é uma ferramenta importante para o diagnóstico precoce de algumas patologias de etiologia genética. A fenilcetonúria (PKU), é um erro inato do metabolismo do aminoácido fenilalanina que produz um fenótipo clínico severo e várias sequelas que comprometem a qualidade de vida do paciente de forma irreversíveis quando não tratada a tempo. No entanto, o diagnóstico precoce e o tratamento tempestivo evitam as sequelas e normalizam o fenótipo. Os estudos epidemiológicos sobre a população do estado do Rio de Janeiro, apresentam uma lacuna porque geralmente negligenciam dados específicos da população da baixada fluminense. Nosso trabalho é uma proposta de estudo da incidência de casos de PKU entre os nascidos vivos no município de Nova Iguaçu. Os dados serão coletados no Centro de Saúde Vasco Barcellos da Secretaria Municipal de Saúde de Nova Iguaçu que é o órgão responsável pelos exames de triagem. As famílias atendidas no serviço serão abordadas e convidadas a participar da pesquisa assinando o consentimento livre e esclarecido e submetidas a um questionário semiestruturado. Os dados coletados serão normalizados e processados pelo método estatístico "T-student" utilizando-se o software SigmaPlot 13 (Systat Inc., Reino Unido). As famílias que participarem do projeto serão convidadas a participar de uma palestra explicativa sobre a fenilcetonúria, onde receberão orientações relevantes sobre a patologia e sobre a necessidade de procurar um serviço de aconselhamento genético. Nosso trabalho se justifica pela falta de um serviço de aconselhamento genético institucionalizado na baixada fluminense e pela falta de informações sobre esta anormalidade genética para a população.

Palavras chave: Fenilcetonúria, Incidência, PKU, Erros inatos do metabolismo