



FENILCETONÚRIA: CASOS DIAGNÓSTICADOS PELO LACEN-CE NO PERÍODO DE 2018 A 2023, NO ÂMBITO DO SUS

SILVIA MARIA GUEDES ROCHA LOBÃO; DAISY MARIA MEIRELES ARRUDA LOUREIRO; MARIA LUCILENE LIMA BEZERRA; ANA ELIZABET PARENTE MACHADO; ROSIANE MARCELINO LOBO FERNANDES

Introdução: A fenilcetonúria (PKU) doença genética rara que afeta a metabolização da fenilalanina (FAL), aminoácido encontrado em muitas proteínas. Os RNs com PKU, possuem mutações no gene que codifica a enzima fenilalanina-hidroxilase (PAH), que é responsável em converter a FAL em tirosina. Quando a enzima PAH está ausente ou deficiente, a fenilalanina se acumula no sangue, causando danos a síntese dos neurotransmissores, síntese dos hormônios tireoidianos e da síntese da melatonina. **Objetivo:** Demonstrar a comunidade científica o número de casos novos de fenilcetonúria pela triagem neonatal no período de 2018 a 2023 pelo SUS. **Métodos:** Estudo transversal, descritivo, com abordagem quantitativa realizado junho de 2024. Utilizou-se como amostra o total de RN cadastrados no sistema Vega Triagem dos 184 municípios e enviados para o LACEN, no período de 2018 a 2023. **Resultados:** A cobertura da TNEO, a quantidade de exames realizados, número de RN suspeitos de PKU, no âmbito do SUS, nos 184 municípios do Ceará, no período de 2018 a 2023, foram 81,9%, em 99.168 exames em média, com 6,8 RN suspeitos de PKU, com uma média de 121.035 crianças nascidas vivas. No Brasil, tem sido encontrada uma prevalência de PKU variando de 1: 15.000 a 1: 25.000, devido a variabilidade da cobertura nos diferentes estados. No Ceará, o LACEN-CE conseguiu diagnosticar uma média 6,8 RN suspeitos para PKU em uma média de 99.168 exames realizados, somente pelo SUS, dos 184 município pertencente ao estado. Esses RN são encaminhados para o hospital de referência para confirmação e tratamento do diagnóstico. Caso positivo, essa criança continua realizando exames para controle da PKU, no LACEN, objetivando o controle de fenilalanina em seu sangue, e indiretamente, monitorando a quantidade de proteína que está sendo ingerida. **Conclusão:** O diagnóstico da PKU pelo teste do pezinho ainda é o melhor exame precoce a ser realizado, mesmo com as variabilidades regionais. No LACEN-CE demonstramos uma cobertura de 81,9%, sem a cobertura dos testes realizados no privado. No entanto, os desafios a serem superados existem, como perseguir uma alta da cobertura, garantir a qualidade do exame e o acompanhamento dos casos diagnosticados.

Palavras-chave: FENILCETONÚRIA; FENILALANINA-HIDROXILASE; FENILALANINA; TRIAGEM NEONATAL; TESTE DO PEZINHO