



DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS METABÓLICAS DA INFÂNCIA: UMA ANÁLISE DA FENILCETONÚRIA

RAYANNE RODRIGUES GADELHA; LETÍCIA DE LIMA PALÁCIO; JORGE LUCAS CHAVES SANTOS; GEOVANI PINHEIRO DA SILVA FILHO; ANA CLÉCIA DE OLIVEIRA; MICHELLI MAIRA GONDIM ARAÚJO; RAYSSA GOMES NORONHA CARACAS; JOSÉ OSSIAN ALMEIDA SOUZA FILHO

Introdução: A fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética neurotóxica rara, a qual afeta a capacidade do organismo de metabolizar a fenilalanina, um aminoácido essencial encontrado em alimentos ricos em proteínas. Tal patologia é causada pela deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase (PAH), que converte a fenilalanina em tirosina. Quando não tratada, a PKU pode levar a problemas de saúde sérios, incluindo deficiência mental e distúrbios neurológicos, devido ao seu poder neurotóxico. **Objetivos:** Apresentar os efeitos da fenilcetonúria como doença neurodegenerativa metabólica na infância. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão narrativa de literatura, realizada no período de setembro a outubro de 2023, em indexadores como Pubmed, Google Acadêmico, SciELO e Lilacs. Após a implementação dos critérios de elegibilidade e exclusão, foram selecionados 3 estudos, os quais foram analisados descritivamente. **Resultados:** A fenilcetonúria afeta 1 em cada 10.000 recém-nascidos globalmente, causando comprometimento neurológico devido ao acúmulo de fenilalanina (componente neurotóxico) e à redução de aminoácidos essenciais, como a tirosina, necessários para a formação de neurotransmissores como serotonina e dopamina. Isso contribui para altas taxas de deficiência neurológica em pacientes com PKU. Além disso, a falta de tratamento adequado, especialmente nos primeiros anos de vida, resulta em condições como deficiência mental, ansiedade, depressão e estresse psicológico, bem como deficiências de aprendizado e desenvolvimento. O diagnóstico precoce é fundamental para reduzir os efeitos neurotóxicos da PKU, permitindo o início do tratamento nos primeiros meses de vida. Destaca-se, portanto, a importância do controle rigoroso da dieta e da possível suplementação de tirosina, para prevenir complicações neurológicas. **Conclusão:** Pode-se concluir que a fenilcetonúria é uma condição genética rara, que demanda atenção precoce e tratamento contínuo. Pacientes com a referida condição têm o potencial de levar uma vida saudável e produtiva, com o devido manejo. A pesquisa e a conscientização contínuas são fundamentais para melhorar o tratamento e a qualidade de vida desses pacientes.

Palavras-chave: **FENILCETONÚRIA; NEUROTÓXICO; ERROS INATOS DO METABOLISMO**