



MANEJO NUTRICIONAL NA FENILCETONÚRIA: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

ANNA LUISA DA SILVA SOUZA; MARINA GABRIELLA DO NASCIMENTO SILVA;
GABRIELLA MORAES LOPES; CAIO MORENO MOURÃO BOMFIM; CLAUDIA DANIELE
TAVARES DUTRA

Introdução: A Fenilcetonúria (PKU) é uma doença de origem genética, causada por uma mutação no gene que codifica a enzima fenilalanina hidroxilase, que é a responsável pela transformação do aminoácido fenilalanina (Phe) em tirosina. Dessa forma, um desequilíbrio nesse padrão genético leva ao acúmulo do aminoácido fenilalanina (FAL) no sangue, levando a uma alta quantidade de metabólitos no Sistema Nervoso Central resultando em comprometimento cerebral do indivíduo. Compreende-se que a dieta afeta os níveis sanguíneos de Phe, ressaltando a importância do manejo nutricional dos pacientes para o controle da doença. **Objetivo:** Estudar sobre o manejo nutricional em crianças com fenilcetonúria e seus efeitos na qualidade de vida. **Metodologia:** Revisão sistemática da literatura, realizada em março de 2025, com artigos publicados no período de 2020-2025. Foram considerados artigos científicos, a partir das plataformas Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e Periódicos CAPES, sendo que 39 artigos foram localizados com os descritores “Fenilcetonúria” e “Tratamento”, com o boleanador “AND” e somente 3 artigos responderam à pergunta norteadora (“Quais são os tratamentos nutricionais em crianças com fenilcetonúria e quais os seus efeitos na qualidade de vida?”). **Resultados:** Os estudos científicos revelaram que os principais tratamentos nutricionais utilizados em pacientes com PKU foram o uso de fórmula isenta de fenilalanina e dieta restritiva. Ao que tange aos efeitos no desenvolvimento pleno, a adesão do paciente mostrou-se efeito positivo no tratamento dietoterápico melhorando a qualidade de vida, entretanto a redução de autonomia e o maior tempo de uso de mamadeiras foram elencadas como dificuldades ao ato de se alimentar. **Conclusão:** Conclui-se que ao manter os níveis de fenilalanina sob controle, com uso de fórmulas e controle alimentar, os pacientes conseguem ter um bom desenvolvimento cognitivo e, conseqüentemente, uma boa qualidade de vida. Em síntese, o manejo nutricional é essencial para que os pacientes com PKU tenham uma vida saudável e funcional.

Palavras-chave: **FENILCETONÚRIA; NUTRIÇÃO DA CRIANÇA; DOENÇAS GENÉTICAS;**