

FENILCETONÚRIA

PKU NEONATAL

CBHPM 4.03.01.81-8

AMB 28.13.019-7

CBHPM 4.03.11.31-7

Sinonímia:

PKU. PKU neonatal. PhenylKetonUria. Fenilalanina.
Teste de Guthrie.

Fisiologia:

Ácido D-2-amino-3-fenilpropanoico.

Fórmula molecular = $C_9H_{11}NO_2$

Massa molecular = 165,192 g/mol

Aminoacidopatia catabólica, autossômica recessiva, causada por deficiência hepática da enzima fenilalanina-hidroxilase (EC 1.14.16.1), responsável pela transformação da fenilalanina em tirosina, com frequência de 1 caso em cada 2.600 a 25.000 nascimentos, sendo cinco vezes mais frequente em caucasianos do que em outras raças.

A fenilcetonúria é, pois, caracterizada por uma elevação da concentração da fenilalanina no sangue. Essa hiperfenilalaninemia, se não tratada, resulta numa série de aberrações físicas, fisiológicas e psicológicas das quais a mais grave é o retardamento mental (imbecilidade fenilcetonúrica).

História: Dr. Robert Guthrie (*26/6/1916 +24/6/1995), microbiologista norte-americano, foi o primeiro a desenvolver este teste em gotas de sangue de RN secas em papel de filtro, sendo assim o inventor do "teste do pezinho". Recusou-se a patentear e de receber qualquer royalty por seu invento, possibilitando, pelo baixo preço do teste, que a grande maioria dos RN se beneficiasse dele desde 1960.

Material Biológico:

Soro ou sangue em papel de filtro (teste do pezinho).

Coleta:

1,0 ml de soro ou

gotas de sangue total em papel de filtro. Não sobrepor as gotas de sangue uma em cima da outra, mas sim, uma ao lado da outra.

Recém-nascidos de termo: as amostras devem ser coletadas com mais de 48 horas após as três primeiras mamadas.

Prematuros: as amostras devem ser obtidas após 5 dias de vida.

Armazenamento:

Soro: refrigerar entre +2 a +8°C

Papel de filtro: até 72 horas à temperatura ambiente. Para prazos maiores, até 60 dias, congelar a -20°C. Não estocar em freezer tipo frost-free.

Exames Afins:

Erros inatos de metabolismo, PKU urinário. Teste do cloreto férrico.

Valor Normal:

FENILALANINA	
Papel de filtro (pezinho)	
normal	até 4,00 mg/dl #
"borderline"	de 4,01 a 5,00 mg/dl
presuntivo de PKU	acima de 5,00 mg/dl

Conforme Consulta Pública Nº 7 de 10/06/2002, publicada no D.O. Nº 109 - Seção 1 de 10/06/2002.

Para obter a dosagem equivalente em soro a partir da dosagem em papel de filtro para qualquer hematócrito, aplicar a equação

$$FAs = \frac{FAp \times 100}{100 - (0,95 \times Htc)}$$

onde

FAs = Fenilalanina sérica em mg/dl

FAp = Fenilalanina papel em mg/dl

Htc = Hematócrito (do dia da coleta do teste do pezinho).

* Para obter valores de fenilalanina em $\mu\text{mol/l}$, multiplicar os mg/dl por 60,5356

Preparo do Paciente:

Jejum não necessário. Após assepsia local com álcool 70°GL, secar e proceder à punção do calcanhar com lanceta estéril, não penetrando mais de 2 mm. Limpar a primeira gota com algodão seco e depois coletar as demais gotas de sangue diretamente no papel de filtro S&S 903*, preenchendo totalmente os círculos. Deixar secar a amostra de pé, ao ar livre, durante ao menos 3 horas, à temperatura ambiente e ao abrigo da luz.

Obs.: no caso de uma veia qualquer ter sido puncionada, gotas do sangue podem ser aplicadas diretamente da seringa no papel de filtro, não havendo necessidade de puncionar o calcanhar.

* Papel Schleicher & Schuell 903.

Interferentes:

Sangue coletado com EDTA não é aceitável.

Não utilizar sangue de cordão.

Método:

ELISA.

Interpretação:

Um resultado elevado de fenilalanina não é patognomônico de PKU e deve ser encarado apenas como o ponto de partida para outros estudos do RN do qual a amostra "presuntivamente positiva" foi coletada.

Falso-negativos podem ocorrer por coleta inadequada das gotas de sangue, por coleta feita antes de 48 horas do nascimento ou por falta de uma alimentação rica em proteínas até 24 horas antes da coleta.

Falso-positivos podem ocorrer em RN heterozigóticos de mães com PKU.

Sitiografia:

E-mail do autor: ciriades@yahoo.com