FENILCETONÚRIA: ABORDAGEM REFLEXIVA E TRANSDICCIPLINAR NO PROGRAMA DE GENÉTICA PARA CURSOS DE NUTRIÇÃO

Vivian Siqueira Santos Gonçalves¹
Thelma Regina Alexandre Sales Ferreira²
Bruno Lassmar Bueno Valadares³

Resumo

A fenilcetonúria é uma doença hereditária caracterizada pela ausência de uma enzima que participa da eliminação do aminoácido fenilalanina, obtido por meio da alimentação. Essa deficiência metabólica gera um excesso do aminoácido que se torna tóxico ao organismo, resultando principalmente em danos cerebrais. A detecção precoce da fenilcetonúria seguida do tratamento nutricional com dieta restrita em fenilalanina permite que a criança se desenvolva normalmente sem as complicações mentais. Este trabalho relata uma estratégia de abordagem reflexiva e transdisciplinar da fenilcetonúria, realizada com acadêmicos de Nutrição, levando o aluno a descobrir as dificuldades no cotidiano dos profissionais de saúde que vão lidar com o tratamento dessa doença e discutir a realidade dos pacientes e seus familiares.

Palavras-chave: fenilcetonúria; nutrição; doenças genéticas; transdisciplinaridade

1. Introdução

A fenilalanina (PHE) é um aminoácido que está presente em quase todos os alimentos, com importância na constituição das proteínas e como precursor de outras moléculas. Uma pequena parte da fenilalanina que ingerimos é incorporada pelo organismo na síntese protéica, mas o excedente, que geralmente corresponde à maior parte, é convertido em outro aminoácido, a tirosina, por uma enzima produzida no fígado e denominada fenilalanina hidroxilase (PAH). A tirosina, por sua vez, além de ser utilizada na síntese protéica, é precursora de substâncias importantes como melanina, neurotransmissores e hormônios (adrenalina e tiroxina).

Para a maioria das pessoas a fenilalanina é um inofensivo nutriente presente na alimentação. Carvalho *et al.* (2003) estimam, no entanto, que cerca de uma criança a cada 24.310 nascidas no Brasil é incapaz de produzir a enzima fenilalanina hidroxilase, impossibilitando o organismo de converter o excesso de fenilalanina em tirosina. A interrupção desta via metabólica provoca o acúmulo do excedente da fenilalanina ingerida (hiperfenilalaninemia) que, nesta condição, é convertida em outra substância, o ácido fenilpirúvico (excretado na

¹ Pedagoga; Graduada em Nutrição, bolsista PROBIC/FAPEMIG – Universidade Federal de Viçosa (UFV).

² Nutricionista, Coordenadora do Curso de Nutrição – Centro Universitário de Caratinga (UNEC).

³ Biólogo, Professor de Genética do Departamento de Biologia (DBI), Centro de Ciências Biológicas e da Saúde (CCBS), Universidade Federal de Sergipe (UFS).
vivian.goncalves@ufv.br

urina e também encontrado no suor). No organismo, o ácido fenilpirúvico é um inibidor de vias metabólicas responsáveis pela produção de determinados lipídeos importantes na constituição da membrana de mielina, fundamental para o funcionamento dos tecidos neurais, o que compromete gravemente o desenvolvimento neurológico do indivíduo (ADKISON e BROWN, 2008). Estas pessoas, incapazes de converter a fenilalanina em tirosina, são denominadas fenilcetonúricas.

O gene que codifica a enzima fenilalanina hidroxilase está localizado no cromossomo 12, já sendo descritas mais de 500 mutações diferentes em suas regiões codificadoras (www.pahdb.mcgill.co). A fenilcetonúria (PKU) é um erro inato do metabolismo, uma doença genética de herança autossômica e caráter recessivo. Podem acontecer também casos menos frequentes de hiperfenilalaninemia causados pela má formação de um co-fator enzimático importante para a hidroxilação da fenilalanina, a tetraidrobiopterina (BH4), resultando em uma fenilcetonúria maligna ou atípica com quadro neurológico mais grave (VILARINHO *et al.*, 2006).

Ao nascer, o fenilcetonúrico apresenta fenótipo e o nível de fenilalanina normais, mas, a partir dos primeiros dias de vida com a ingestão do leite materno, ocorre o comprometimento de sua saúde. Para prevenir danos ao desenvolvimento neurológico é fundamental que ocorra a detecção precoce da doença, entre o terceiro e o sétimo dia de vida, por meio do “Teste do Pezinho” (AMORIM *et al.*, 2005). No Brasil, foi instituído em 2001 o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) a partir da portaria 822/01 do Ministério da Saúde, que busca abranger todos os recém-nascidos no país. O “Teste do Pezinho” detecta doenças genéticas que podem ter seu agravamento evitado desde que se inicie um tratamento imediato ao nascimento. As doenças detectadas pela triagem neonatal são: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, fibrose cística, doenças falciformes e outras hemoglobinopatias.

Discute-se a possibilidade de tratamentos alternativos para a fenilcetonúria por meio de terapia gênica ou reposição enzimática, mas a realidade mais próxima dos pacientes ainda consiste em restaurar os níveis normais de fenilalanina no sangue com a restrição dietética a alimentos ricos em fenilalanina (VILARINHO *et al.*, 2006). A dieta é um fator de complicação, uma vez que a lista de restrições é extensa e engloba alimentos comuns no cotidiano (arroz, feijão, todos os tipos de carnes, ovos, diversas frutas e vegetais, derivados de leite e soja), sendo necessária a suplementação com produtos denominados *medical foods* ou fórmulas metabólicas, que consistem em uma mistura de aminoácidos isentos de fenilalanina que irão amenizar as carências causadas pela restrição alimentar. Até mesmo o leite materno geralmente é substituído por fórmulas de baixo teor de fenilalanina, considerando que o início

precoce do tratamento reflete a eficiência dos resultados. Deve-se considerar também que a ausência completa de fenilalanina pode ser prejudicial, pois leva ao quadro de síndrome de abstinência e *déficit* de desenvolvimento (JORDE *et al.*, 2004).

Em situações normais, o índice de ingestão diária de proteínas necessárias ao organismo não seria atingido sem extrapolar a taxa mínima de fenilalanina, pois este aminoácido representa de 2,4 a 9% da constituição das proteínas encontradas na maioria dos alimentos (FRANGIPANI e OLIVEIRA, 2007). É tolerável para o fenilcetonúrico a ingestão máxima de 20mg de fenilalanina a cada 100g da alimentação. Estes baixos índices de fenilalanina são encontrados em alimentos como mel, balas de gomas, pirulitos, picolés, algodão-doce, geléias, goiabada, farinha de tapioca, polvilho de mandioca, sagu, sucos artificiais, refrigerantes isentos de aspartame⁴, groselha, café, chá, alguns cremes e pudins e pós para *milk-shake* isentos de fenilalanina (MONTEIRO e CÂNDIDO, 2006). É importante considerar que estes alimentos não suprem todas as necessidades nutricionais do indivíduo. A suplementação com a mistura de aminoácidos fornece aproximadamente 75% da demanda protéica da dieta e, devido a não produção de tirosina pelo organismo do fenilcetonúrico, este aminoácido precisa ser ingerido diariamente em proporções de 100 a 120mg por kg de massa corporal do paciente (FRANGIPANI e OLIVEIRA, 2007).

A adesão imediata e a continuidade do tratamento dietético podem ser dificultadas por fatores como: pressões de integração social; limitação financeira devido ao custo elevado dos alimentos especiais; falta de produtos com teores reduzidos de fenilalanina; desconhecimento da quantidade de fenilalanina nos alimentos comuns, assim como, das implicações da dieta na saúde do paciente (BRANDALIZE e CZERESNIA, 2004). É importante considerar ainda que em muitas regiões brasileiras, portadores de fenilcetonúria precisam se deslocar para encontrar centros mais capacitados para o tratamento (MONTEIRO e CÂNDIDO, 2006).

Apesar da complexidade conceitual, a fenilcetonúria permite explorar, do ponto de vista bioquímico, a causa de uma doença genética com possibilidade de tratamento (CAMARGO e INFANTE-MALACHIAS, 2007) e, mesmo sendo de ocorrência rara, é uma doença grave e digna de atenção na formação de acadêmicos em Nutrição. Assim, é fundamental a promoção de situações em que a fenilcetonúria possa ser abordada em aspecto amplo, evitando assim, possíveis falhas profissionais por desconhecimento ou informações

⁴ O aspartame corresponde ao edulcorante E 951 sendo utilizado em produtos industrializados para substituir o açúcar comum (sacarose). Sua fórmula química, N-L-alfa-aspartil-L-fenilalanina 1-metilester, sendo portanto, um dipéptido sintético composto pelos aminoácidos aspartato e fenilalanina. Por esta razão, alimentos industrializados que contém aspartame devem mostrar um aviso do tipo "Contém fenilalanina", pois a ingestão excessiva deste aminoácido pode ser prejudicial a indivíduos com fenilcetonúria (Magnuson *et al.*, 2007).

equivocadas. Deve-se considerar ainda a escassez das fontes de informação capazes de esclarecer em detalhes o tratamento nutricional e as condições em que a dieta possa mudar a história natural da doença.

Considerando que a conduta terapêutica da fenilcetonúria é apoiada em conhecimentos de Genética, Bioquímica, Nutrição e Fisiologia, com vistas à educação não formal, aos valores culturais e a realidade sócio-econômica do indivíduo, o presente trabalho objetivou relatar uma experiência onde professores puderam atuar de forma transdisciplinar, inserindo seus alunos em um contexto que permitiu o exercício de sua criatividade e potencial investigativo.

2. Desenvolvimento

O trabalho foi realizado no curso de Nutrição do Centro Universitário de Caratinga (UNEC)⁵, baseando-se numa proposta de atividade pedagógica que enfocou a fenilcetonúria em questões desafiadoras capazes de instigar reflexões cotidianas, vivência profissional e investigação científica. Participaram da atividade as turmas de primeiro período, na disciplina de Biologia (Embriologia, Genética e Evolução).

Os alunos realizaram busca por rótulos de alimentos que destacavam a advertência quanto à presença de fenilalanina e, ainda, rótulos que não traziam a informação, mesmo contendo o aminoácido em sua composição. Eles foram estimulados a discutir quais seriam os problemas causados aos consumidores portadores de fenilcetonúria, caso utilizassem esses produtos, através de debate aberto com a participação de professores das áreas de Genética e Nutrição.

Pesquisou-se em duas maternidades da cidade se o “Teste do Pezinho” era realizado gratuitamente. Questionou-se, também, quanto à prevalência de nascimento de fenilcetonúricos nestes locais, mas os alunos não obtiveram dados precisos e oficiais. Novamente as informações foram debatidas em sala de aula, onde levantou a necessidade de campanhas de conscientização da população quanto à importância do teste e a disponibilização de dados epidemiológicos em nível municipal realizada de forma eficiente e prática pelos órgãos gerenciadores dos sistemas de saúde.

Através do auxílio de nutricionistas, os alunos simularam dietas especiais para fenilcetonúricos, considerando cada fase do desenvolvimento do ciclo de vida: recém-nascido, infância, adolescência e fase adulta.

5 Instituição de Ensino Superior localizada na região leste do Estado de Minas Gerais, Brasil.

Realizou-se levantamento do custo dos alimentos especiais disponíveis no Brasil para fenilcetonúricos. Os alunos buscaram sites na internet de empresas que comercializavam tais produtos, entrando em contato com as mesmas através de e-mail para viabilizar a cotação de preços.

Elaborou-se e adaptou preparações no Laboratório de Técnica Dietética, com acompanhamento de nutricionista e comparou-se o custo com o de uma dieta normal;

Confeccionou-se material educativo para distribuição em unidades de saúde, contendo informações sobre a importância do “Teste do pezinho” e o tratamento de doenças genéticas.

Realizou-se levantamento bibliográfico. O tempo estabelecido para a elaboração do trabalho a ser apresentado foi de 45 dias.

Os resultados obtidos foram apresentados sob a forma de *workshop* cujo tema central “*Nutrição Aplicada a Doenças Genéticas*”⁶, propiciou o interesse coletivo de acadêmicos, professores e profissionais da área de saúde.

Observou-se um bom envolvimento dos alunos com a atividade, considerando que os grupos buscaram apresentar no *workshop* mais atividades do que fora proposto, tais como: dramatização, exposição de mesas com os alimentos permitidos e proibidos e o relato de contato com fenilcetonúricos e familiares, obtido em redes sociais, buscando demonstrar a realidade do controle da doença no dia-a-dia.

A principal dificuldade encontrada pelos alunos nesse processo foi relacionada à complexidade na elaboração das dietas para satisfazer tanto as necessidades nutricionais quanto as restrições alimentares do paciente. Mesmo com a escassez de literatura especializada e sendo alunos de primeiro período, os grupos conseguiram alcançar sucesso na atividade sob a orientação de nutricionistas professoras do curso, que mostraram os pontos de atenção na construção de uma dieta para pacientes com necessidades especiais.

No decorrer do período em que a atividade foi aplicada, destacaram-se alguns tópicos de formação da sensibilização profissional, observados nas apresentações dos grupos de alunos:

- Percepção da dificuldade do fenilcetonúrico, ou seus familiares, na autonomia de consumo de determinados alimentos sem orientação de profissional qualificado (no caso, o

⁶ Nos Workshops também eram abordadas outras doenças de caráter genético, tais como a galactosemia e a síndrome de Down.

nutricionista), devido à ineficiência de informações do conteúdo de fenilalanina nos rótulos, especialmente em relação às proporções do aminoácido;

- Discussão de questões políticas e sociais de saúde pública quando os alunos levantaram a possibilidade de casos isolados de nascimentos em zonas rurais sem a triagem neonatal;
- Preocupação do aluno com o custo elevado e a dificuldade de acesso aos alimentos especiais para fenilcetonúricos e, ainda, com a complexidade de cálculos na elaboração da dieta do paciente, exigindo grande atenção da família;
- Visão multiprofissional do aluno quanto às necessidades do fenilcetonúrico, desde o momento da detecção, como no aconselhamento genético, acompanhamento médico, nutricional, assistência social e psicológica;
- Criatividade na elaboração de material educativo com informações sobre a importância do “Teste do Pezinho” e o tratamento de doenças genéticas, utilizando linguagem clara e acessível, contribuindo também como ferramenta adicional no processo de educação nutricional. Esse material educativo foi distribuído nas unidades de saúde e nas visitas domiciliares realizadas pelos alunos de turmas mais avançadas em áreas onde acontecem os estágios curriculares, internato rural e internato campanhista.

Estes pontos demonstram que o objetivo de reflexão multidisciplinar foi alcançado, elevando a discussão aos diversos aspectos que envolvem a doença genética, e ainda, que os alunos foram sensibilizados quanto ao seu papel clínico-social enquanto profissionais de saúde.

3. Conclusão

Os resultados alcançados com o envolvimento e motivação dos alunos de Nutrição na atividade proposta pela disciplina Biologia (Embriologia, Genética e Evolução) mostram a importância do professor de disciplinas de formação básica-estrutural nos cursos da área de saúde.

A interface e a contextualização de disciplinas básicas na formação do nutricionista permitem ao aluno dos períodos iniciais compreender a dinâmica de sua formação pautada em reflexões e na lógica do conhecimento estrutural, haja vista que o raciocínio clínico é formado por conhecimentos fundamentados na prática clínica e nos conceitos básico-estruturais dos fenômenos biológicos⁷. Por isso, na formação do nutricionista, a organização de disciplinas

⁷ Desta forma, é possível a modulação da Biologia no sentido de contextualizá-la na formação do nutricionista. Por sua vez, ao biólogo, é oferecida a oportunidade de conhecer e ajudar a construir as ciências da nutrição, sendo um diferencial na qualidade da formação do aluno e na própria experiência do professor.

deve ser entendida como uma forma organizada de distribuição de conteúdos visando, no futuro, o cuidado integral do sujeito.

Foi possível concluir que o desafio ao exercício de habilidades profissionais pode contextualizar o tema de estudo, estimulando o envolvimento do aluno, promovendo a aprendizagem significativa e sensibilizando o desenvolvimento de seu potencial humanitário.

4. Referências

ADKINSON, L.R.; BROWN, M.D. *Genética - Série Elsevier de Formação Básica Integrada*. Rio de Janeiro: Elsevier, 2008. 281p.

AMORIM, T. et al. Aspectos clínicos da fenilcetonúria em serviço de referência em triagem neonatal na Bahia. *Rev Bras de Saúde Mater Infan.* 5(4): 457-462, 2005.

BRANDALIZE, S.R.C.; CZERESNIA, D. Avaliação do programa de prevenção e promoção da saúde de fenilcetonúricos. *Rev Saúde Pública.* 38 (2): 300-306, 2004.

BRASIL. Ministério da Saúde, Portaria GM/MS n. 822 de 6 de junho de 2001. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal/PNTN. [Acesso 30 ago 2008]. Disponível em: <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2004/Gm/GM-2695.htm>

CAMARGO, S.S. ;INFANTE-MALACHIAS, M.E. A genética humana no ensino médio: algumas propostas. *Genética na Escola.* 2 (1): 14-16, 2007.

CARVALHO, T.M.; PIMENTEL, H.; CARVALHO, G.P.M. Levantamento epidemiológico Brasileiro da Triagem Neonatal. Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal. [Acesso 24 ago 2008]. Disponível em: http://www.sbtn.org.br/triagem/img/dados_2002_2003.swf

FRANGIPANI, B.J.; OLIVEIRA, R.B. Terapia nutricional em erros inatos do metabolismo. In: SILVA, SMCS. MURA, JDP. *Tratado de alimentação, nutrição e dietoterapia*. São Paulo: Roca, 2007. 801-805p.

JORDE, L.B.; CAREY, J.C.; BAMSHAD, M.J.; WHITE, R.L. *Genética Médica*. Rio de Janeiro: Elsevier, 2004. 415p.

MAGNUSON, B.A. et al. Aspartame: A Safety Evaluation Based on Current Use Levels, Regulations, and Toxicological and Epidemiological Studies. *Critical Reviews in Toxicology.* 37 (8): 629-727, 2007.

MONTEIRO, L.T.B.; CÂNDIDO, L.M.B. Fenilcetonúria no Brasil: evolução e casos. *Revista de Nutrição.* 19 (3): 381-387, 2006.

VILARINHO, L. et al. Fenilcetonúria Revisitada. *Arquivos de Medicina.* 20 (5-6): 161-172, 2006.

Sites para consulta:

Phenylalanine Hydroxylase Locus Knowledgebase: <http://www.pahdb.mcgill.ca>

Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal: <http://www.sbtn.org.br>

Ministério da Saúde - Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN):
http://portal.saude.gov.br/SAUDE/area.cfm?id_area=1061

**PHENYLKETONURIA: A REFLEXIVE AND TRANSDISCIPLINARY APPROACH
TO THE GENETICS PROGRAM OF NUTRITION COURSES**

Abstract

Phenylketonuria is an inherited disease caused by the absence of an enzyme, which participates in the elimination of the amino acid phenylalanine obtained from food ingestion. This metabolic deficiency generates an excess of amino acid that becomes toxic to the body, resulting mostly in brain damage. Early detection of phenylketonuria, followed by treatment with nutritional diet restricted in phenylalanine, allows the child to develop normally without mental complications. This paper presents a reflexive and interdisciplinary approach to phenylketonuria carried out with academics in Nutrition Courses, leading the students themselves to discover the daily difficulties of healthcare professionals who involved with the treatment of this disease, and discuss the reality of patients and their families.

Keywords: phenylketonuria; nutrition; genetic diseases; transdisciplinary

Agradecimentos

Os autores agradecem a participação dos alunos e professores do curso de Nutrição do Centro Universitário de Caratinga (UNEC), que garantiu o sucesso das atividades que geraram este trabalho e ao Prof. Dr. Francis de Moraes Franco Nunes, do Departamento de Genética da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (USP), pelas valiosas sugestões na construção do texto.