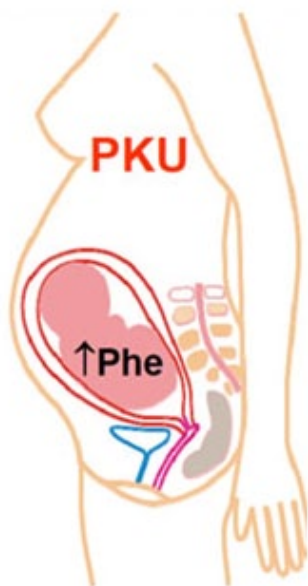


O SÍNDROME DE FENILCETONÚRIA (PKU) MATERNA

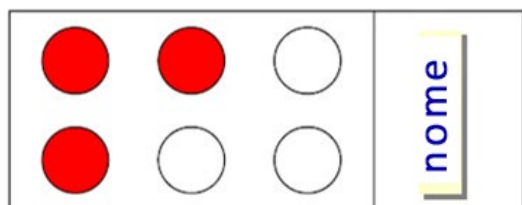
É uma patologia do embrião ou do feto de que sofrem os filhos de uma mãe afectada com PKU mal controlada.

PKU materna afecta o feto



POR QUE PODE ESTAR MAL CONTROLADA UMA MÃE COM PKU?

As mulheres com PKU podem estar mal controladas na gravidez por não saberem que têm PKU, ou seja, por que não foram previamente diagnosticadas. Isto pode acontecer porque ao nascer não se realizou o rastreio neonatal da PKU. Por exemplo, quando nasceram poderia não existir ainda o Programa de Diagnóstico Precoce da PKU.



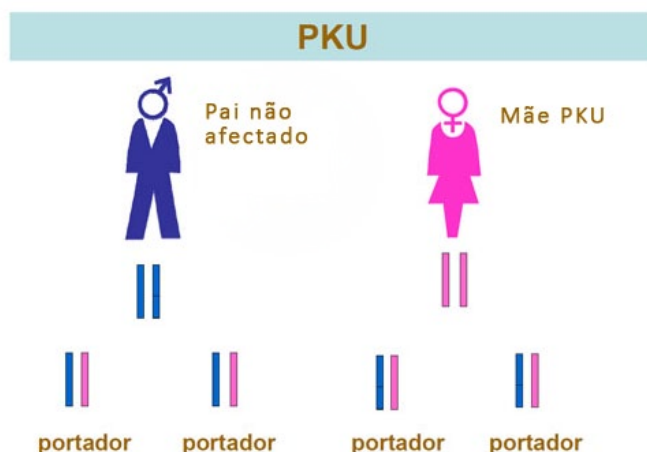
Noutros casos, pode acontecer quando uma adolescente ou adulta afectada com PKU não cumpra correctamente a dieta restrita em fenilalanina.

PORQUE É QUE UM MAU CONTROLO DA MÃE TEM RISCO PARA O FILHO?

A fenilalanina, assim como os restantes nutrientes, passa através da placenta da mãe para a criança, para ir formando o seu corpo. Se a fenilalanina não chega à criança de uma forma equilibrada, mas sim em concentrações muito elevadas, pode ser tóxica. Isto ocorre no caso de uma mãe com PKU mal controlada.

O FILHO DE UMA MÃE COM PKU ESTARÁ TAMBÉM AFECTADO COM PKU?

Não, a criança será apenas portadora de PKU. No entanto, se o pai também for portador ou afectado com PKU o filho poderá ter PKU.



ENTÃO, QUAL É O RISCO PARA UM FILHO DE UMA MÃE PKU MAL CONTROLADA?

A toxicidade no bebé pode manifestar-se como:

- Aborto.
- Microcefalia (cabeça pequena).
- Atraso mental.
- Baixo peso ao nascer.
- Malformações cardíacas.
- Alterações na cara.

COMO PODEMOS PREVENIR O SÍNDROME DE FENILCETONÚRIA MATERNA?

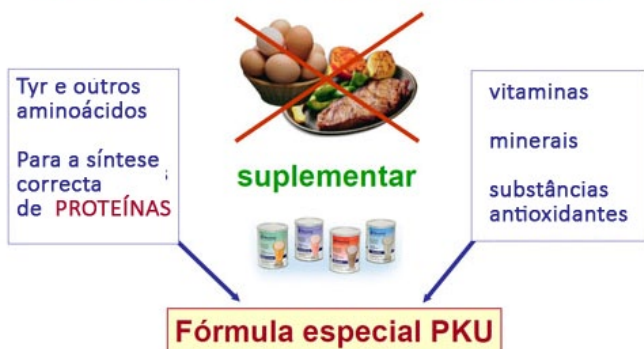
Os efeitos teratogénicos são mínimos ou nulos se forem mantidos níveis de fenilalanina no sangue entre 120 e 360 µmol/L (2-6 mg/dl) durante os três meses anteriores à concepção e durante toda a gestação.

Por este motivo, a gravidez deve ser planeada antecipadamente e começar os controlos e a dieta vários meses antes da fecundação. A anticoncepção pode ser retirada quando forem alcançados bons níveis de fenilalanina durante 3 meses seguidos.

QUE MEDIDAS DIETÉTICAS DEVEM SER TOMADAS?

- Deve ser realizada a dieta indicada pelo seu médico ou nutricionista / dietista ajustando o aporte de fenilalanina de acordo com a tolerância e com as necessidades específicas de cada momento da gravidez.

Base do tratamento da PKU Reduzir a ingestão de proteínas naturais



(A partir da 20ª-22ª semana de gestação, a tolerância à fenilalanina aumenta pelo que pode ser necessário consumir mais proteínas naturais)

- A dieta deve fornecer uma quantidade adequada de energia, proteínas, vitaminas e minerais para que o bebé se desenvolva correctamente.
- É muito importante tomar a fórmula de aminoácidos especial isenta de fenilalanina, caso contrário o feto não receberá os nutrientes necessários.
- Se houver alguma carência específica de minerais (ferro, cálcio,) ou vitaminas pode ser necessário tomar algum suplemento.

- É importante ganhar o peso adequado durante a gravidez. Perder peso não é bom para a criança.

- É recomendável fraccionar a ingestão de proteínas (naturais e da fórmula especial) em 3 refeições e um lanche para melhorar o aproveitamento das proteínas.

QUE CONTROLOS DEVEM SER REALIZADOS?

Preparação da gravidez:

- Controlo analítico geral.
- Controlo semanal da fenilalanina e tirosina em sangue seco.
- Inquérito alimentar para determinar a tolerância à fenilalanina.

Gravidez:

- Controlos habituais da gravidez.
- Controlo semanal da fenilalanina e tirosina em sangue seco.
- Controlo periódico da ingestão de proteínas, energia e micronutrientes.
- Controlo mensal do peso.
- Ecografia fetal trimestral e ecografia de alta resolução entre a 18ª e a 20ª semana.

Controlo do recém-nascido:

- Exame neonatal e determinação da fenilalanina no sangue em cartão (teste do diagnóstico precoce), semelhante aos restantes recém-nascidos.
- Avaliação cardíaca nos dois primeiros meses de vida.
- Acompanhamento neurológico e psicológico da criança ao ano de vida e aos 4, 8 e 14 anos.
- Embora a mãe liberalize a alimentação após o parto, pode dar leite materno ao bebé sem restrições.



Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat / Barcelona, España
Tel: 34 93 203 39 59

www.hsjdbcn.org / www.guiametabolica.org
© Hospital Sant Joan de Déu. Os direitos reservados.

Tradução

Ana Faria-Hospital Pediátrico de Coimbra

Coordenação de Tradução

Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras