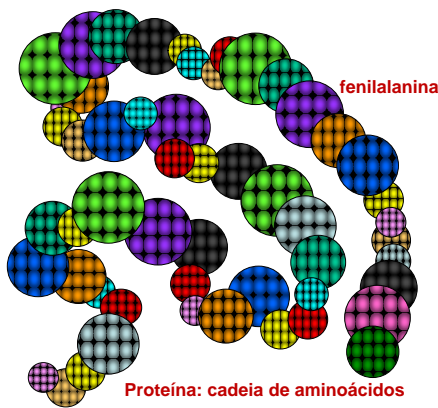


HIPERFENILALINEMIA MODERADA

O QUE É A HIPERFENILALINEMIA LEVE?

A hiperfenilalaninemia moderada (HPA) é uma **alteração ligeira do metabolismo da fenilalanina**, causada por uma deficiência parcial de uma enzima, a **Hidroxilase da Fenilalanina**

O QUE É A FENILALANINA?



A fenilalanina é um **aminoácido**, molécula simples, constituinte das **proteínas**. As proteínas são constituídas por uma cadeia de aminoácidos, unidas como as pérolas de um colar, numa sequência especial para cada uma delas, o que determina a sua forma no espaço e consequentemente o seu funcionamento. Quando as proteínas se degradam, libertam-se os aminoácidos que podem ser utilizados para formar outras proteínas do nosso organismo ou para gerar outras substâncias e energia.

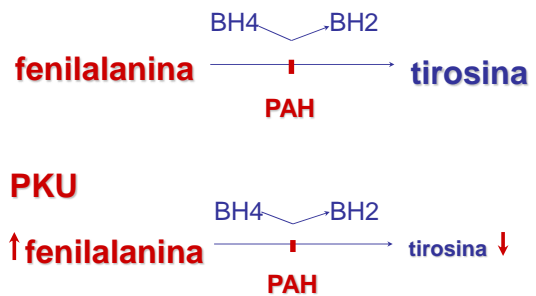
A fenilalanina tem a sua própria via metabólica, pela qual é capaz de formar um aminoácido muito parecido, a **tirosina**, graças à acção de uma enzima, a **hidroxilase da fenilalanina (PAH)** e de uma **coenzima**, a **tetrahydropterina (BH4)** que facilita a reacção.

O QUE ACONTECE NA HPA?

Quando existe uma alteração no metabolismo da fenilalanina, esta não se pode converter em tirosina por deficiência total ou parcial da enzima que intervém nesta reacção (PAH), causando uma acumulação mais ou menos importante de fenilalanina no sangue, urina, tecidos e cérebro. Quando o defeito enzimático é total,

para além da fenilalanina também se acumulam os compostos que se formam a partir dela, as fenilacetonas, que se eliminam na urina e que dão nome à forma grave da alteração metabólica: **Fenilcetonúria ou PKU** (do inglês Phenyl-Keton-Uria).

PKU: deficiência de PAH



COMO SE PRODUZ UMA DEFICIÊNCIA DA ACTIVIDADE DA PAH?

A deficiência de actividade da PAH produz-se devido a **mutações** (alterações estáveis e hereditárias) no **gene PAH** que codifica a enzima. A HPA e a PKU são alterações genéticas de hereditariedade **autossómica recessiva**, ou seja, os pais são portadores de mutações no gene **PAH** ainda que não sofram os efeitos da deficiência enzimática. Se ambos os pais transmitem uma mutação ao filho, dependendo da gravidade da mesma, o filho apresentará um defeito da actividade enzimática total ou parcial, que determinará uma **PKU** ou uma **hiperfenilalaninemia moderada**, respectivamente.

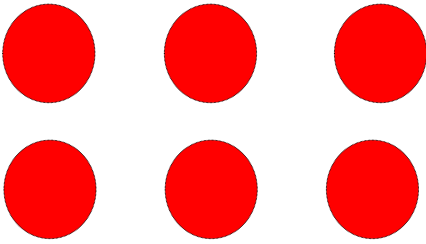
O QUE ACONTECE A UMA CRIANÇA QUE NASCE COM HPA?

O bebé nasce sem problemas, uma vez que até ao momento do parto a mãe se encarrega de metabolizar todos os compostos correctamente.

Quando o bebé começa a alimentar-se, as proteínas do leite degradam-se e libertam todos os aminoácidos que se metabolizarão seguindo a sua própria via. A transformação da fenilalanina em tirosina estará comprometida, uma vez que a PAH não se formou bem, e a fenilalanina começará a acumular-se. Acumular-se-á

ligeiramente na HPA moderada e massivamente na PKU, dependendo de se tratar de um **erro metabólico ligeiro** ou grave. Valores elevados de fenilalanina poderão ter consequências negativas para a criança (atraso de desenvolvimento e outros) que só serão detectadas tardiamente (meses depois).

COMO SE DIAGNOSTICA A HIPERFENILANINEMIA (PKU/ HPA)?



Nome

Na maior parte dos países existe um **Programa de Rastreio Precoce** que permite identificar os recém nascidos que apresentam hiperfenilalaninemia nos primeiros dias de vida, possibilitando o início do um tratamento precoce, antes dos sintomas de uma doença grave (PKU).

Uma vez detectados, os recém nascidos são orientados para um hospital de referência para confirmar se a alteração é ligeira (**HPA moderada**) ou grave (PKU) e realizar o diagnóstico diferencial com outras doenças muito pouco frequentes causadoras de elevação de fenilalanina (defeitos do metabolismo das pterinas).

No caso de a hiperfenilalaninemia ser grave o tratamento deve ser instituído o mais cedo possível. O estudo das mutações do gene *PAH* confirma o diagnóstico, mostrando mutações menos graves no caso de se tratar de uma **HPA moderada**.

O QUE FAZER SE UMA CRIANÇA TEM UMA HPA MODERADA?

Ao contrário do que ocorre quando uma criança tem uma PKU grave, na **HPA moderada não é necessário tratamento dietético** se a concentração de fenilalanina se mantiver dentro de um nível não perigoso para a criança.

É necessário o controlo clínico e bioquímico para assegurar que a concentração de fenilalanina não se eleva com a introdução de alimentos muito ricos em proteínas (carne, peixe) na dieta. A longo prazo, deverá seguir em particular as raparigas, pelo risco de valores elevados de fenilalanina durante a gravidez poderem prejudicar o feto. Durante este período deverá ser mantido o controlo bioquímico e se necessário reduzir o aporte de proteínas da dieta.

A **hiperfenilalaninemia moderada** é uma alteração ligeira do metabolismo que não requer tratamento. Pode-se considerar um achado devido à detecção precoce de PKU, sem consequências clínicas demonstráveis. As crianças que a apresentam têm uma vida normal em todos os sentidos.

Tradução

Esmeralda Rodrigues, Elisa Leão Teles, Unidade Doenças Metabólicas Centro Hospitalar S. João, Porto

Coordenação do projeto "A Guia Metabólica em Português"

Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras (APCDG-DMR)



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

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