

## BIOLOGIA MOLECULAR

## AO 3955

**Caracterização do microbioma intestinal de pacientes com fenilcetonúria e sua relação com o tratamento**

Felipe Pinheiro de Oliveira, Roberta Hack Mendes, Priscila Thiago Dobbler, Lilia Farret Refosco, Filippo Pinto e Vairo, Luiz Fernando Wurdig Roesch, Ida Vanessa Doederlein Schwartz  
Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

O trato gastrointestinal humano abriga uma comunidade composta por  $10^{13}$ - $10^{14}$  microorganismos, com modificações na composição e nas características funcionais o que pode repercutir na fisiopatologia de diversas doenças. Objetivo: Caracterizar a estrutura e a diversidade do microbioma intestinal de pacientes com fenilcetonúria (PKU), um erro inato do metabolismo caracterizado pela inabilidade de converter a fenilalanina (Phe) em tirosina, cujo tratamento é baseado na restrição dietética de Phe. Metodologia: Foram analisadas amostras de fezes de 9 pacientes com PKU em tratamento (mediana da idade: 2,6 anos; IQ: 1-10,7; concentração média de Phe:  $5.6 \pm 3.25$  mg/dL) e 12 indivíduos saudáveis (mediana da idade: 4,83 anos; IQ: 1,91-16,66). Os pacientes com PKU apresentaram mediana de ingestão de 250 mg (IQ: 162,5-337,5 mg) de Phe na dieta, enquanto os indivíduos normais ingerem mais de 1000 mg de Phe. Foi realizada a extração do DNA bacteriano e o gene 16S rRNA foi seqüenciado através da plataforma PGM Ion Torrent™. As análises de bioinformática foram realizadas seguindo as recomendações do Projeto do Microbioma Brasileiro. Resultados: Foram observadas diferenças entre as comunidades microbianas de pacientes e indivíduos controle (pseudo F = 39,5; p = 0,001). Pacientes com PKU mostraram um aumento na quantidade de bactérias pertencentes aos gêneros *Prevotella* e *Akkermansia* e a família Peptostreptococcaceae em relação ao grupo controle e redução na quantidade de bactérias pertencentes à classe Clostridiales, principalmente dos gêneros *Ruminococcus*, *Coprococcus*, *Odoribacter*, *Dorea*, *Bilophila* and *Lachnospira*. Conclusão: O gênero *Prevotella* está envolvido no metabolismo de glicanos complexos, incluindo polissacarídeos vegetais, e está associado ao baixo consumo de proteína animal e gorduras saturadas. *Ruminococcus* também estão associados ao metabolismo de polissacarídeos vegetais, principalmente amido. Estes resultados indicam uma perda da diversidade bacteriana na microbiota de pacientes com PKU, o que pode refletir os efeitos do tratamento dietético nesses pacientes. Palavras-chaves: Fenilcetonúria, microbioma, dieta. Projeto 140453