

INGESTÃO ALIMENTAR E CLASSIFICAÇÃO DE DENSITOMETRIAS ÓSSEAS DE PACIENTES COM FENILCETONÚRIA

PÉRSICO, Raquel Stoker¹; SCHWARTZ, Ida Vanessa Doederlein^{2,3,4}

(1) Acadêmica Nutrição - UFRGS; (2) Programa de Pós Graduação em Genética e Biologia Molecular – UFRGS; (3) Serviço de Genética Médica do HCPA; (4) Departamento de Genética - UFRGS.

Introdução

A Fenilcetonúria (PKU) é um erro inato do metabolismo no qual ocorre uma diminuição na ação da enzima fenilalanina hidroxilase (PAH), responsável pela conversão do aminoácido Fenilalanina (Phe) em Tirosina (Tyr), levando ao aumento dos níveis séricos de Phe.

O quadro clínico do paciente não tratado se caracteriza por atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, retardo mental, convulsões, irritabilidade, padrão autista de comportamento e microcefalia. O tratamento consiste em dieta restrita em Phe e uso fórmula metabólica rica em aminoácidos e nutrientes e isenta em Phe. A dietoterapia consiste em restrição proteica de origem animal e algumas fontes proteicas de origem vegetal.

Dados da literatura demonstram redução da densidade mineral óssea (DMO) em pacientes com PKU, que pode ter como causa a ingestão inadequada de nutrientes chave para o metabolismo ósseo, alterações hormonais e/ou aumento dos níveis séricos de Phe.

Objetivo

Avaliar a relação entre a ingestão alimentar de Phe e nutrientes importantes para o metabolismo ósseo e os achados de densitometria óssea em pacientes com PKU.

Métodos

A amostragem foi realizada por conveniência, levando em consideração as características das doenças raras. Todos os pacientes são acompanhados pelo Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre e foram incluídos de acordo com os seguintes critérios:

- Diagnóstico de PKU: PKU Clássica ou PKU Leve;
- Tratamento: Dieta restrita em Phe e uso de fórmula metabólica;
- Densitometria óssea: Exame com valor expresso em g/cm³ e escore Z;
- Recordatório Alimentar de 24 horas (R24h): Realizado até um ano após a realização da densitometria óssea.

As densitometrias foram classificadas de acordo com os critérios da Sociedade Brasileira de Densitometria Clínica em “Adequada DMO” e “Baixa DMO” de acordo com escore Z, onde escore Z > -2,0 = Adequada DMO e escore Z ≤ -2,0 = Baixa DMO. Não existem recomendações específicas para essa população em relação a distribuição dos macronutrientes na dieta e a ingestão de micronutrientes, sendo utilizadas as recomendações das DRIs de acordo com gênero e faixa etária.

Dados relativos às densitometrias e à concentração sérica de Phe e cálcio foram obtidos por revisão de prontuário. A ingestão de cálcio, fósforo, vitamina D e Phe foi quantificada com o auxílio do software Nutribase. Para a análise estatística foi utilizado o software SPSS, versão 18.

Contato: raquel_persico@hotmail.com

Resultados

Sete indivíduos foram incluídos no estudo, quatro do sexo masculino, com mediana de idade de 15 anos (IQ: 14 - 17). Dos 7 pacientes avaliados, 5 possuem diagnóstico de PKU Leve e 2 com diagnóstico de PKU Clássica. Também foram avaliados dados antropométricos, conforme descrito na Tabela 1.

Tabela 1. Variáveis antropométricas e sua classificação de acordo com Percentil para Idade segundo critérios da OMS (n=6).

Variáveis	Mediana (IQ)	Mediana (IQ) Percentil / Idade
Peso (kg)	55,2 (50,3 - 61,3)	-
Estatura (m)	1,58 (1,54 - 1,63)	13,2 (8,8 - 15,0)
IMC (kg/m ²)	21,7 (19,0 - 24,3)	57,8 (30,7 - 90,5)

IQ: Intervalo interquartil.

Quatro pacientes já haviam apresentado alteração na DMO anterior e realizavam suplementação de cálcio e/ou vitamina D. Na inclusão, dois pacientes apresentavam Baixa DMO. Os R24h foram aplicados, em média, quatro meses após a realização das densitometrias ósseas.

Tabela 2. Mediana da ingestão de macronutrientes e micronutrientes e percentual de adequação em relação a recomendação das DRIs.

Nutrientes	Mediana (IQ)	Adequação (%)
	Macronutrientes	
Carboidrato (%)	62,5 (58,7 - 80,2)	71,4
Lípídeo (%)	10,9 (4,1 - 22,3)	28,5
Proteína (%)	21,79 (14,3 - 27,5)	100
Phe (mg/dia)	400 (372 - 786)	-
	Micronutrientes	Adequação (%) (n)
Cálcio (mg/dia)	1119,1 (948,7 - 1967,5)	85,7
Fósforo (mg/dia)	790,2 (637,6 - 899,3)	85,7
Vitamina D (mcg/dia)	34 (19 - 59)	100

DRIs: *Dietary Reference Intakes* para indivíduos do sexo masculino e feminino entre 14 - 30 anos. Adequação (%): Percentual da amostra que apresenta consumo adequado de acordo com a recomendação das DRIs.

De acordo com as DRIs, cinco paciente apresentaram distribuição de macronutrientes na dieta fora dos valores estabelecidos, tendo apenas um paciente Baixa DMO; dois apresentaram ingestão inadequada, um de cálcio e um de fósforo, ambos com Adequada DMO conforme Tabela 2.

A análise dos valores séricos de Phe de toda a vida dos pacientes apresentou mediana de 8,71 mg/dL (IQ: 7,82 - 11,22); os valores de cálcio sérico estavam disponíveis para 5 pacientes, com mediana de 9,7 mg/dL (IQ: 9,5 - 9,9). Dos pacientes avaliados, 3 apresentaram valores de Phe sérica fora dos níveis alvo de tratamento, destes pacientes, 1 apresentou baixa DMO. Não houve correlação significativa entre os nutrientes analisados e o valor de escore Z. Nenhum dos pacientes apresentou histórico de fraturas.

Conclusão

De acordo com os resultados encontrados, os pacientes apresentaram bom controle dos níveis plasmáticos de Phe. No entanto, houve grande variação na ingestão dos nutrientes analisados, que pode ser explicada por diversos fatores, como a aplicação de apenas um R24h para cada paciente, o uso incorreto da fórmula metabólica e a suplementação de cálcio e vitamina D realizada.

Dessa forma, são necessários estudos com maior tamanho amostral e análise de pelo menos três R24h para esclarecimento do real efeito da Phe e nutrientes sobre o metabolismo ósseo em pacientes com PKU.