

AVALIAÇÃO DA TENSÃO ARTERIAL E DE INDICADORES DE FUNÇÃO RENAL EM PACIENTES COM FENILCETONÚRIA ACOMPANHADOS PELO SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

Guilherme Pagel¹, Ida Schwartz^{2,3}

(1) Faculdade de Medicina, Universidade Federal do Rio Grande do Sul; (2) Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre.; (3) Departamento de Genética, Universidade Federal do Rio Grande do Sul.

INTRODUÇÃO: A Fenilcetonúria (PKU) é um erro inato do metabolismo causado pela presença de mutações no gene *PAH* que codifica a enzima fenilalanina hidroxilase. O tratamento consiste em uma dieta restrita em fenilalanina (Phe) e na suplementação de aminoácidos com fórmula metabólica isenta de Phe. Apesar do tratamento com dieta restrita em Phe ser bem-sucedido, ainda não são bem conhecidos os efeitos dessa dieta a longo prazo sobre a função renal e a tensão arterial (TA) dos pacientes. É relatado na literatura uma associação entre ingestão a longo prazo da fórmula metabólica, diminuição da função renal e o desenvolvimento de hipertensão (Ref.1). Por ser composta por aminoácidos livres, a ingestão da fórmula metabólica resulta em um maior pico plasmático de aminoácidos e aumenta a carga renal ácida, o que pode estar associado ao desenvolvimento de alterações renais.

OBJETIVO: Verificar a prevalência de TA elevada e de alterações na função renal de pacientes com PKU em acompanhamento no Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre.

METODOLOGIA: Trata-se de um estudo observacional, transversal e retrospectivo. Atualmente, são atendidos 86 pacientes com PKU no ambulatório. Destes, 46 preencheram o critério de inclusão (idade ≥ 9 anos – idade mínima para aferição de TA). Através dos prontuários obteve-se as seguintes variáveis: idade, sexo, índice de massa corporal (IMC), tipo de PKU, níveis de Phe ao diagnóstico e média anual do último ano, uréia, creatinina, albumina e média da tensão arterial do último ano. Os critérios para a definição de TA alta foram tensões $\geq 140/90$ mmHg para adolescentes, adultos e idosos, ou TA \geq percentil 95 para crianças.

RESULTADOS: Dos 46 pacientes incluídos, 31 (67,4%) foram diagnosticados com PKU clássica e 15 (32,6%) com PKU leve. A média de idade dos pacientes foi 23,0 ($\pm 10,4$) anos; destes, 54,3% eram do sexo masculino.

Foi encontrado que 19,6% (n=9) dos pacientes apresentavam a média de TA do último ano alta; destes, 33,3% (n=3) realizam tratamento para hipertensão. Nenhum dos pacientes sem TA alta faz tratamento anti-hipertensivo.

A tabela 1 mostra o percentual de hipertensão na população brasileira em comparação ao percentual de TA elevada nos indivíduos com PKU analisados.

DISCUSSÃO/CONCLUSÃO: Este foi o primeiro estudo brasileiro a avaliar a prevalência de TA alta e disfunção renal de pacientes com PKU. A prevalência de TA alta nos pacientes com PKU não é significativamente superior quando comparada à observada na população brasileira sem a doença dentro da faixa de 21 a 39 anos. Contudo, por se tratar de uma doença genética rara, o tamanho amostral pode ter limitado o poder da análise. O acompanhamento anual dos marcadores de TA e função renal é de extrema importância visto que o tratamento, o qual é para toda a vida, pode ocasionar hipertensão e alterações renais decorrente do uso contínuo da fórmula metabólica.

REFERÊNCIAS:

-Ref.1: HENNERMANN, Julia B. et al. Chronic kidney disease in adolescent and adult patients with phenylketonuria. *Journal Of Inherited Metabolic Disease*, [s.l.], v. 36, n. 5, p.747-756, 9 nov. 2012. Wiley.

Ref.2:- LOBO, Larissa Aline Carneiro et al. Tendência temporal da prevalência de hipertensão arterial sistêmica no Brasil. *Cadernos de Saúde Pública*, [s.l.], v. 33, n. 6, 2017. FapUNIFESP (SciELO).

Os pacientes com TA elevada apresentavam média de Phe sérica de 906,8 ($\pm 391,0$) μ mol/L, enquanto para os demais pacientes foi de 737,1 ($\pm 333,7$) μ mol/l.

Não houve associação significativa entre TA e os níveis de Phe ao diagnóstico, a média anual de Phe, sexo, idade, IMC e tipo de PKU.

Quanto ao IMC, 33,3%(n=3) dos pacientes com TA alta e 35%(n=13) dos sem TA alta apresentaram sobrepeso.

Nenhum paciente apresentou perfil laboratorial sugestivo de insuficiência renal.

Tabela 1. Comparação entre o percentual de TA elevada na população brasileira (21-39 anos) e o percentual de TA elevada nos indivíduos com PKU analisados.

	TA elevada	p (teste T de Student)*
Pacientes com PKU (n=46)	9 (19,6%)	NS
Pacientes com PKU Leve (n=15)	2 (13,33%)	NS
Pacientes com PKU Clássica (n=31)	7 (22,58%)	NS

NS: valor p estatisticamente não significativo. *Realizado em comparação aos dados da população brasileira: n=250.664(6,3% destes com TA elevada) (Ref.2).