

O TESTE DO "PEZINHO"

LUIZ CARLOS ESPERON*

RESUMO

O autor analisa alguns aspectos gerais da fenilcetonúria. Salienta a importância do seu diagnóstico e tratamento precoce. Destacando o valor do Teste do "Pezinho" como método de "screening" da fenilcetonúria e do hipotireoidismo congênito em berçários, conclui pela impossibilidade da sua realização em todos os recém-nascidos brasileiros em virtude da atual conjuntura sócio-econômica do país.

PALAVRAS-CHAVE: Fenilcetonúria; teste do "Pezinho".

ABSTRACT

The author analyses some general aspects of phenylketonuria and enhances the importance of its diagnosis and early treatment, emphasizing the merit of the test as a method of screening for congenital phenylketonuria and hypothyroidism in nurseries. He concludes that the socioeconomical situation in Brazil does not permit the execution of the test for all the newly-born in this country.

INTRODUÇÃO

Quando em 1960, iniciamos o estudo da fenilcetonúria não tardou que a nossa investigação resultasse na identificação de seis casos clínicos deste erro inato do metabolismo. Somamos aos 03 primeiros casos diagnosticados no Rio Grande, 02 casos em São José do Norte e 01 em Cachoeira do Sul. (Esperon)

Felizmente, dois dos pacientes conseguiram através da dieta especial pobre em fenilalanina, superar a deficiência mental severa que os espreitava. Aos 04 pacientes restantes, pela idade mais avançada, não se justificava a prescrição do tratamento. (Esperon)

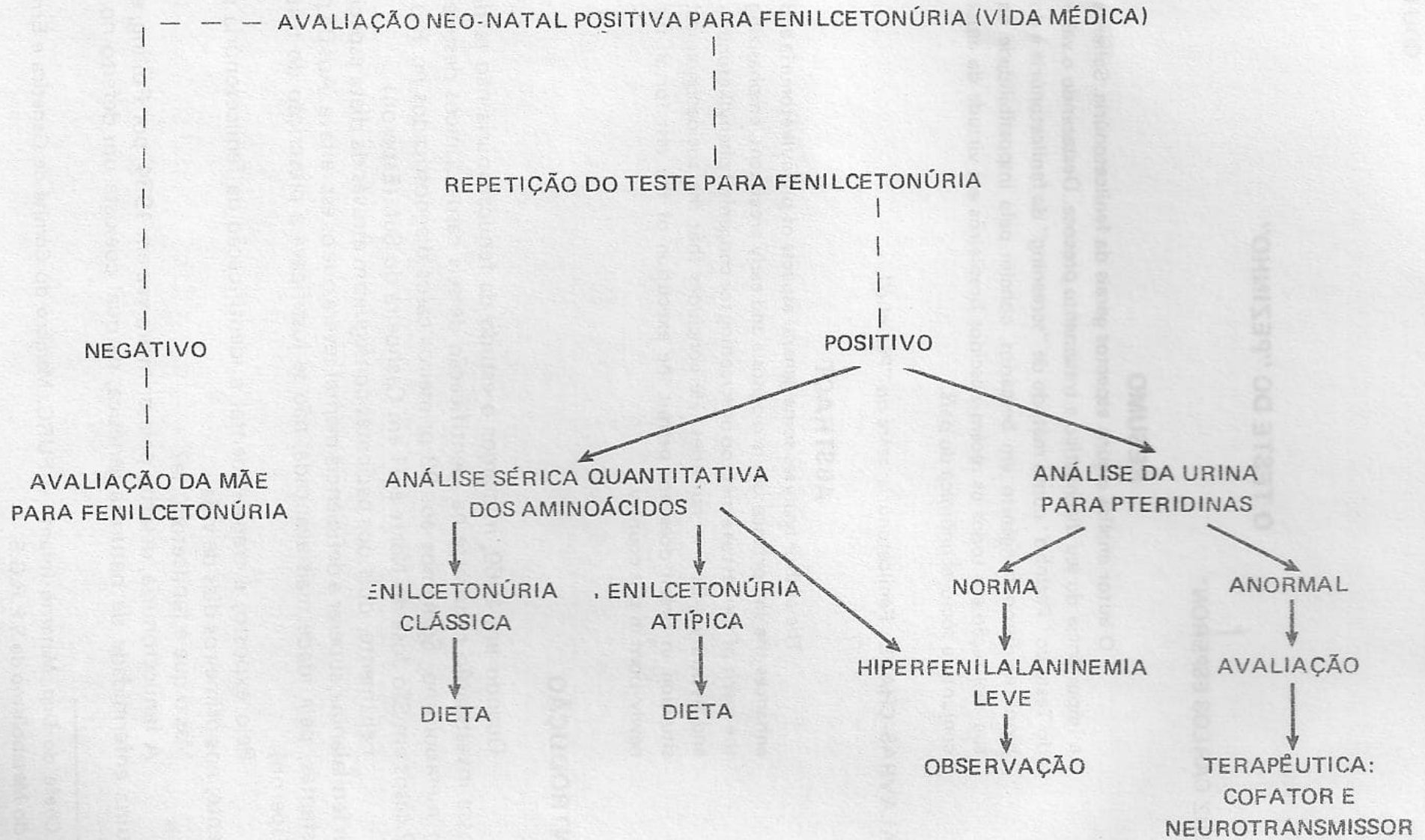
Pelo exposto, é transcendental a identificação da fenilcetonúria precocemente, nos primeiros dias de vida!

Mas o que é fenilcetonúria?

A fenilcetonúria, descrita pela primeira vez em 1934, por Fölling, em Oslo, é uma enfermidade de natureza genética, na qual coexiste um defeito no "locus"

* Chefe do Dep. Materno-Infantil — FURG. Membro do Comitê de Genética e Erros Inatos do Metabolismo da S.P.R.G.S.

QUADRO 1



responsável pela síntese da enzima fenilalanina-hidroxilase (defeito provavelmente localizado no cromossoma 1) e cuja exteriorização clínica principal é um grau severo de deficiência mental. A enfermidade tem uma incidência calculada de 01 caso para cada 10.000 nascimentos.

A descoberta de Fölling confirmou na prática o que o raciocínio de Archibald Garrod, pediatra inglês, em 1908, especulara de maneira teórica: a existência de enfermidade atribuível a uma alteração de "um gene, de uma enzima".

Os recém-nascidos homocigóticos para fenilcetonúria nascem clinicamente normais, mas como portadores de deficiência na síntese da enzima "fenilalanina-hidroxilase" hepática, ao serem alimentados com o leite, gradativamente têm comprometida a transformação metabólica da fenilalanina, um dos principais aminoácidos que compõem a proteína láctea.

Nesta circunstância, em virtude da elevação no sangue da fenilalanina não transformada pelo recém-nascido, pouco a pouco o sistema nervoso central irá se alterando e instalar-se-á o atraso mental.

Fruto da investigação em diversas universidades, especialmente americanas, desde 1960, Guthrie, na cidade de Buffalo, N.Y., introduziu um método de laboratório destinado à determinação semi-quantitativa da fenilalanina em amostras de sangue coletadas num papel de filtro, em qualquer localidade do mundo e remetidas pelo correio a um laboratório central.

Este é o princípio do conhecido teste do "pezinho", o qual graças ao trabalho de Guthrie, popularizou a pesquisa da fenilcetonúria e outros erros inatos do metabolismo, inclusive a do hipotireoidismo congênito. Sua freqüência é de 01 caso para cada 4-6.000 nascimentos e o tratamento é mais fácil do que o da fenilcetonúria.

Atualmente, já ultrapassou mais de 40 milhões de recém-nascidos testados, em todo o mundo, pelo método de Guthrie.

Salientamos que esta técnica de investigação da fenilcetonúria ou do hipotireoidismo congênito destina-se à triagem daqueles recém-nascidos com probabilidades de serem portadores das enfermidades. Assim o sendo, é uma técnica laboratorial de "baixo custo, simples, específica" e capaz de triar o maior número de recém-nascidos. Nos casos positivos, os recém-nascidos envolvidos deverão ser submetidos a uma avaliação rigorosa com a finalidade da comprovação diagnóstica (QUADRO I).

Estas considerações são de importância, principalmente com a finalidade de evitarmos diagnósticos equivocados de fenilcetonúria ou hipotireoidismo congênito.

Confirmado o caso de fenilcetonúria clássica, o paciente deverá ser submetido a dieta especial restritiva em fenilalanina, ao longo da sua existência.

O êxito terapêutico desta dieta estará condicionada quanto às possibilidades da prevenção da deficiência mental severa, ao seu início nas primeiras semanas de vida e quanto à integral capacidade de alfabetização pela continuidade ao longo da vida do paciente.

Considerando-se o estágio atual em que se encontra a assistência pré e perinatal em nosso país, submersa em graves problemas e supostamente insolúveis, ficamos nos questionando sobre a exata dimensão do alerta feito através de conhecido programa televisionado, relativo à implantação do teste do "pezinho" em todas as

maternidades brasileiras.

Ótimo que o país estivesse em situação sócio-econômica que o incluísse entre os países industrializados que têm como uma das suas prioridades em saúde pública, o diagnóstico e o tratamento "gratuito" da fenilcetonúria.

Mas passados vários meses do programa televisionado para todo o país, estamos seguros de que as angústias geradas entre os jovens casais, apesar da afirmativa do ex-Ministro da Previdência Social, de que o teste do "pezinho" estaria disponível em todas as maternidades brasileiras, crescem a cada dia diante da inexistência dos necessários recursos governamentais destinados à implantação do programa a todos os recém-nascidos, inclusive e, principalmente, aos carentes. Seus pais não têm as condições financeiras capazes de alimentar o "lobby" do teste do "pezinho".

Este o grande empecilho no combate à deficiência mental produzida pela fenilcetonúria clássica e confirma, inquestionavelmente, a afirmativa de Sabater Tobella, do Instituto Provincial de Bioquímica de Barcelona, de que a investigação dos erros inatos do metabolismo, como a fenilcetonúria, está diretamente condicionada pela situação sócio-econômica do país.

BIBLIOGRAFIA

- ESPERON, L. C. **Contribuição ao Estudo da Fenilcetonúria**. Porto Alegre, 1966. (Tese de Doutorado).
- . **Erros Inatos do Metabolismo da Fenilcetonúria**. Rio Grande, FURG, 1978.
- . Considerações sobre o Tratamento da Fenilcetonúria. *Pediat. Prát.* 39:189, 1968.
- ESPERON, L. C. & ESPERON; P. S. M. Fenilcetonúria Clássica Tratamento de um caso pelo "ASP". *Vittalle*, 1:31, 1985.
- FENILCETONÚRIA. *Vida Médica*. 43:7, 1988.
- FÖLLING, A. Über Ausscheidung vem Phenylbrenztraubensaure in dem Harn als Stoffgechselanomalie in Verbindung mit Imbezillitar. *Hoppe-Seyl*, 1:169, 1934.
- GARROD, A. E. Erros of Metabolism. *Lancet*, 2:1, 1908.
- GUTHRIE, B. & SUSI, A. A Simple Phenylalanine Method for Detecting Phenylketonuria in Large Populations of Newborn Infants. *Pediatrics*, 32:1-328, 1963.
- SABATER-TOBELLA, J. **Aspectos Bioquímicos del Retraso Mental**. Barcelona, Real Academia de Farmácia de Barcelona, 1971.