

Fenilcetonúria: perfil dos indivíduos diagnosticados no Acre

Phenylketonuria: profile of individuals diagnosed in Acre

Fenilcetonuria: perfil de los individuos diagnosticados en Acre

Wellington Maciel Melo¹, Carla Nascimento da Costa²,
Keyla Millena Lima da Silva Amorim³, Ruth Silva Lima da Costa⁴

RESUMO

Objetivo: demonstrar o perfil dos indivíduos diagnosticados com fenilcetonúria no Acre, desde a implantação do Programa Nacional de Triagem Neonatal. **Método:** trata-se de estudo retrospectivo, de abordagem quantitativa, realizado através de dados coletados no sistema de informações da Secretaria de Estado de Saúde do Acre referente ao período de 2001 a 2019. **Resultados:** ao longo de 18 anos, foram diagnosticados 13 indivíduos com fenilcetonúria no Estado. A maioria ocorreu no ano de 2003 (61%), provenientes do município de Acrelândia (38%), do sexo feminino (69%). Referente a idade no momento do diagnóstico, a maioria (62%) foi diagnosticado tardiamente. A faixa etária predominante foi entre 10 a 19 anos (31%), com algum grau de parentesco (61%) e com registro de abandono de tratamento (69%). **Conclusão:** a raridade da doença e possíveis aspectos sociodemográficos podem estar influenciando o seguimento do tratamento das pessoas diagnosticadas, o que aponta necessidade de novas estratégias de cuidado.

Descritores: Triagem Neonatal; Fenilcetonúria; Deficiência Intelectual.

ABSTRACT

Objective: to demonstrate the profile of individuals diagnosed with phenylketonuria in Acre, since the implementation of the National Neonatal Screening Program. **Method:** this is a retrospective study, with a quantitative approach, carried out using data collected in the information system of the State Department of Health in Acre for the

¹Enfermeiro. Graduado em Enfermagem pelo Centro Universitário Uninorte. Rio Branco, Acre, Brasil. E-mail: wellingtonmelo632@gmail.com ORCID ID: <http://orcid.org/0000-0002-5386-8204>

²Enfermeira. Graduada em Enfermagem pelo Centro Universitário Uninorte. Rio Branco, Acre, Brasil. E-mail: karlacosta628@gmail.com ORCID ID: <http://orcid.org/0000-0003-0379-4646>

³Enfermeira. Graduada em Enfermagem pelo Centro Universitário Uninorte. Rio Branco, Acre, Brasil. E-mail: keylamillena00@gmail.com ORCID ID: <http://orcid.org/0000-0002-3108-9875>

⁴Enfermeira. Mestre em Ciências da Saúde. Docente do Centro Universitário Uninorte. Enfermeira na Secretaria de Estado de Saúde do Acre. Rio Branco, Acre, Brasil. E-mail: ruttilyma@gmail.com ORCID ID: <http://orcid.org/0000-0003-1890-086X> **Autor para correspondência** - Endereço: Avenida Tucunaré, 411. Quadra 11, casa 2. Condomínio Recanto Verde. Bairro Portal da Amazônia. Cep: 69915-676. Rio Branco, Acre, Brasil.



Este artigo está licenciado sob forma de uma licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional, que permite uso irrestrito, distribuição e reprodução em qualquer meio, desde que a publicação original seja corretamente citada

period from 2001 to 2019. **Results:** over 18 years, 13 individuals were diagnosed with phenylketonuria in the state. The majority occurred in 2003 (61%), from the municipality of Acrelândia (38%), female (69%). Regarding age at the time of diagnosis, the majority (62%) was diagnosed late. The predominant age group was between 10 and 19 years old (31%), with some degree of kinship (61%) and with a record of abandoning treatment (69%). **Conclusion:** the rarity of the disease and possible sociodemographic aspects may be influencing the treatment of diagnosed people, which points to the need for new care strategies.

Descriptors: Neonatal Screening; Phenylketonuria; Intellectual Disability.

RESUMEN

Objetivo: demostrar el perfil de las personas diagnosticadas con fenilcetonuria en Acre, desde la implementación del Programa Nacional de Cribado Neonatal. **Método:** se trata de un estudio retrospectivo, con un enfoque cuantitativo, realizado con datos recolectados en el sistema de información del Departamento de Salud del Estado en Acre para el período de 2001 a 2019. **Resultados:** más de 18 años, 13 individuos fueron diagnosticados con fenilcetonuria en el estado. La mayoría ocurrió en 2003 (61%), del municipio de Acrelândia (38%), mujeres (69%). En cuanto a la edad al momento del diagnóstico, la mayoría (62%) fue diagnosticada tardíamente. El grupo de edad predominante fue el de 10 a 19 años (31%), con algún grado de parentesco (61%) y con historial de abandono del tratamiento (69%). **Conclusión:** la rareza de la enfermedad y los posibles aspectos sociodemográficos pueden estar influyendo en el tratamiento de las personas diagnosticadas, lo que apunta a la necesidad de nuevas estrategias de atención.

Descriptor: Cribado Neonatal; Fenilcetonuria; Discapacidad Intelectual.

INTRODUÇÃO

Atualmente, a triagem neonatal por meio do teste do pezinho, permite a identificação precoce de algumas patologias, dentre elas, destaca-se a fenilcetonúria (PKU)¹. Dados apontam que há uma prevalência global média da PKU estimada de 1:10.000 recém-nascidos e a incidência varia entre as diferentes nações do mundo e os diferentes grupos étnicos. As maiores taxas são encontradas na Irlanda (1:4.500) e na Turquia (1:2.600). No Brasil, tem sido encontrada uma

prevalência da doença variando de 1:15.000 a 1:25.000 nascidos vivos².

No ano de 2001, o Ministério da Saúde (MS) lançou a portaria nº 822, que instituiu o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) no Sistema Único de Saúde (SUS), onde a maioria dos estados realizou a adesão ao programa, proporcionando acesso igualitário dos recém-nascidos ao teste do pezinho, gratuitamente ofertado, tendo sido preconizada sua realização entre o terceiro e o quinto dia de vida. Isso possibilitou o devido acompanhamento e tratamento para o diagnóstico positivo das doenças triadas³.

Dentre essas doenças, está a PKU que é caracterizada por um erro inato do metabolismo humano, de origem genética, com herança autossômica recessiva, que gera o acúmulo de fenilalanina (FAL), no sangue e tecidos e, mesmo sendo diagnosticada, na maioria das vezes, no período neonatal, também pode ser identificada tardiamente em indivíduos de maior idade, através da sintomatologia apresentada ou por meio da medida de fenilalanina e de tirosina no soro, em serviços de referência^{2,4}.

Grande parte dos indivíduos portadores, ao nascerem, não apresentam nenhuma manifestação clínica, porém, a deficiência intelectual é a principal manifestação quando a FAL acumulada não é tratada. Outros sintomas também passam a ser perceptíveis como, a hiperatividade, anormalidades de marcha, psicose e mau cheiro no suor e urina. Além disso, eles também podem desenvolver a falta de pigmentação na pele, nos cabelos e olhos, bem como erupções na pele como um eczema infantil⁵.

O tratamento se dá basicamente através da prescrição de uma dieta com baixo teor de FAL, mantendo-se o monitoramento em níveis adequados deste aminoácido para permitir o

crescimento e desenvolvimento normais do indivíduo. O tratamento dietético deve ser mantido durante toda a vida e mesmo que o seu desenvolvimento neurológico já esteja completo na fase adulta, altos níveis de fenilalanina podem alterar as funções cognitivas⁶.

Devido ao fato de a dieta ser muito restritiva e o tratamento ser duradouro, o encorajamento para a adesão imediata e continuada do tratamento, requer o apoio familiar⁷, bem como a assistência prestada por uma equipe multiprofissional, responsável pelo acompanhamento contínuo dos casos positivos⁸.

Deste modo, por se tratar de uma doença rara, facilmente detectada através do teste do pezinho ou através do diagnóstico clínico/laboratorial na fase adulta, mas que apresenta muitos desafios frente a adesão e continuidade do tratamento, justifica-se a importância do presente estudo que objetivou demonstrar o perfil dos indivíduos diagnosticados com fenilcetonúria no Acre, desde a implantação do Programa de Triagem Neonatal no estado.

MÉTODOS

Trata-se de estudo retrospectivo, com abordagem quantitativa, realizado através de dados coletados no sistema de registro, controle e acompanhamento da Secretaria de Estado de Saúde do Acre (SESACRE), através da coordenação estadual de triagem neonatal, sobre os casos de fenilcetonúria diagnosticados no estado.

O Estado do Acre é um dos sete Estados situados na região Norte do Brasil, e sua população é de 803,5 mil habitantes. Hoje, há 4,47 habitantes para cada quilômetro quadrado do estado⁹.

Ele aderiu ao Programa Nacional de Triagem Neonatal, em 2001, sendo habilitado na fase I do programa, em 2007 passou para a fase II, em 2013 para a fase III. Atualmente, encontra-se habilitado na Fase IV que prevê a triagem neonatal, a confirmação diagnóstica, o acompanhamento e o tratamento da fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doença falciforme e outras hemoglobinopatias, fibrose cística, deficiência de biotinidase e hiperplasia adrenal congênita¹⁰.

O Estado possui 156 postos de coleta do teste do pezinho distribuídos entre os 22 municípios. O serviço de referência em triagem neonatal (SRTN)

se encontra localizado no município de Rio Branco, oferecendo suporte a todos os casos diagnosticados nos municípios do estado, através do tratamento e acompanhamento dos casos. O Acre atualmente conta com uma cobertura de 93,76% do exame em todo o estado.

A amostra do estudo foi composta pelos dados dos pacientes diagnosticados com a doença, registrados na secretaria de estado de saúde, através da coordenação estadual de triagem neonatal, no período de 2001 a 2019 e que foram acompanhados no SRTN.

Foram incluídos todos os dados dos indivíduos com diagnóstico de fenilcetonúria no referido período de estudo, que foram acompanhados no SRTN e cujas informações estavam disponíveis no banco de dados do Programa Estadual de Triagem Neonatal. Foram excluídos os dados que se encontravam incompletos e aqueles cujos indivíduos tiveram o diagnóstico positivo, mas que não foram acompanhados no SRTN local.

Para a coleta de dados, utilizou-se um formulário com as seguintes variáveis: número de casos diagnosticados e ano de diagnóstico, sexo, procedência (município de residência), faixa etária (idade atual) e

idade no momento do diagnóstico, grau de parentesco entre os pacientes, realização de acompanhamento no SRTN e desfecho dos casos.

Os dados foram coletados no período de janeiro a março de 2020. Para a digitação, revisão e análise dos dados para as variáveis categóricas, foi utilizado o programa Statical Package for the Sciences (SPSS), na versão 21.0, sendo realizada a análise descritiva com estudo de frequência e percentagem desses dados. Os resultados foram expostos de acordo com as variáveis e demonstrados em forma de gráficos e tabelas.

A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Centro Universitário Uninorte sob o parecer nº 3.736.353 e CAAE 23866819.0.0000.8028 e do Hospital das Clínicas do Acre sob o parecer nº 4.132.680 e CAAE 23866819.0.3001.5009.

RESULTADOS

No período de estudo, foram diagnosticados 13 casos de fenilcetonúria no Estado do Acre. Na Tabela 1, evidencia-se que desde a implantação do programa de triagem neonatal no estado, o maior número de casos diagnosticados ocorreu em 2003, com 61% (n=8).

Na Tabela 2, observa-se que 69% (n=9) dos indivíduos são do sexo feminino, e compreendidos na faixa etária de 10 a 19 anos totalizando 31% (n=4). No que se refere ao município de residência, a maior parte dos portadores da doença era proveniente do município de Acrelândia 38% (n=5).

Na Tabela 3, a maioria dos casos foi diagnosticado com idade entre 0 a 3 meses 38% (n=5). No entanto, chama-se atenção para os casos de diagnóstico tardio na idade adulta entre 40 a 59 anos com 31% (n=4). Quanto ao grau de parentesco entre os fenilcetonúricos, 61% (n=8) eram irmãos.

Tabela 1 - Casos de fenilcetonúria diagnosticados no Acre no período de 2001 a 2019, por ano de diagnóstico (n=13).

Variável	n	%
Ano* de Diagnóstico		
2003	8	61%
2005	2	15%
2006	1	8%
2007	1	8%
2016	1	8%
Total	13	100%

*Somente os anos com registros de casos. Fonte: SESACRE (2020).

Tabela 2 - Dados sociodemográficos dos casos diagnosticados de fenilcetonúria no Acre no período de 2001 a 2019 (n= 13).

Variável	n	%
Sexo		
Feminino	9	69%
Masculino	4	31%
Idade		
1 a 5 anos	1	8%
10 a 19 anos	4	31%
20 a 29 anos	3	23%
30 a 39 anos	3	15%
40 a 49 anos	0	-
50 a 59 anos	0	-
60 anos ou mais	3	23%
Município de Residência		
Acrelândia	5	38%
Feijó	1	8%
Rio Branco	4	31%
Xapuri	3	23%

Fonte: SESACRE (2020).

Tabela 3 - Casos diagnosticados de fenilcetonúria no período de 2001 a 2019 quanto a idade no momento do diagnóstico e grau de parentesco entre os casos (n = 13).

Variável	n	%
Idade na Data do Diagnóstico		
0 a 3 meses	5	38%
1 a 5 anos	1	8%
15 a 19 anos	3	23%
40 a 59 anos	4	31%
Grau de Parentesco entre os Casos		
Com parentesco (Irmãos)	8	61%
Sem parentesco	5	39%

Fonte: SESACRE (2020).

Tabela 4 - Casos diagnosticados de fenilcetonúria no Acre quanto ao desfecho no período de 2001 a 2019 (n = 13).

Variável	n	%
Desfecho		
Abandono do Tratamento	9	69%
Em Acompanhamento	4	31%

Fonte: SESACRE (2020).

Quanto ao desfecho dos casos diagnosticados, 9 indivíduos (69%) abandonaram o tratamento e 4 (31%) permanecem atualmente em acompanhamento.

DISCUSSÃO

A PKU é o distúrbio hereditário mais comum entre os erros congênitos no metabolismo humano e caso não seja identificado e estabelecido tratamento em tempo oportuno, distúrbios neurológicos serão a principal manifestação clínica, o que justifica a necessidade de diagnóstico e tratamento

precoce, bem como a necessidade da ampliação das ações de cobertura do programa¹¹.

Mediante isso, chama-se atenção para o fato de que durante um período de nove anos, não houve novas ocorrências da doença no Acre, voltando a ser diagnosticado apenas um caso em 2016 e desde então sem novas notificações. Contudo, sem alterações no programa como, por exemplo, a ausência da realização do exame nesse período, o que sugere ser esse o comportamento da doença na região.

Desde o momento da implantação do programa no Estado, o número de casos teve um registro exponencial, o que corrobora com uma pesquisa que demonstra elevada incidência de PKU em Sergipe (1:8.690)¹² e na Bahia (1:16.334)¹³, no qual 82% dos indivíduos diagnosticados se deu por meio da triagem neonatal (TN) no momento da implantação do programa. Essa alteração epidemiológica repentina, indica casos reprimidos na doença, principalmente pelo perfil dos indivíduos.

Dados evidenciados em estudo realizado pelo Ministério da Saúde, em 12 Estados brasileiros com o PNTN implantado, verificou 1.225 casos da doença em 2006⁶. Nesse mesmo período

no Acre, foi diagnosticado somente um caso da doença.

Reconhece-se que é possível haver subnotificações da doença no país e que esses pacientes não estejam realizando nenhum acompanhamento. Acredita-se ainda, dentre esses casos não notificados, estejam os indivíduos acima de 15 anos de idade, que eventualmente podem estar com suas funções neurológicas prejudicadas.

É importante ressaltar que embora seja uma doença rara, a PKU quando diagnosticada em tempo hábil pode ser tratada ocasionando a redução ou até mesmo a eliminação das sequelas¹⁴. Estudo conduzido na América Latina, demonstrou que mesmo havendo dados heterogêneos e escassos em alguns países, havia uma frequência de PKU variando entre 1:12.473 e 1:161.748 nascidos vivos, sendo que países situados acima da linha do Equador demonstraram uma incidência menor quando comparados a países da América do Sul¹⁵.

A doença foi mais prevalente no sexo feminino, assim como observado em outros estudos semelhantes realizados no Estado de Goiás¹⁶ e no Estado do Pará¹⁷. Contudo, não há na literatura explicação para essa maior ocorrência neste sexo¹⁸ e sendo a PKU

uma doença com herança autossômica recessiva, a proporção de homens e mulheres afetados deveria ser, nesse caso, semelhante.

Chama-se atenção para o fato de que mulheres em idade fértil, portadoras de fenilcetonúria, necessitam de orientações quanto ao uso de métodos anticoncepcionais e sobre uma possível gravidez. A dieta delas deve ser totalmente livre de fenilalanina, definida antes mesmo de a gravidez ocorrer, com a finalidade de evitar alteração no desenvolvimento embrionário por FAL ou Síndrome da Fenilcetonúria Materna. Assim, torna-se importante a realização do aconselhamento genético dessas mulheres na puberdade/vida adulta quanto aos cuidados que deverão ser tomados caso ela venha engravidar¹⁹.

No que se refere ao município de Acrelândia com maior número de casos, pode justificar pelo perfil da população, constituída de migrantes principalmente do Sul do país²⁰. E que segundo alguns estudos, essa região é que possui mais casos das doenças no Brasil, junto com a região sudeste^{6,21}.

Em Tocantins (BR) foram diagnosticados cinco casos da doença de 2001 a 2011, com cobertura do exame de 76,6%²². No Acre, nesse intervalo, foram

diagnosticados 12 casos da doença, e a cobertura do exame era em torno de 81%. Isso sugere, num primeiro momento, que o Acre teve uma incidência maior no período.

Frente a idade atual dos fenilcetonúricos no Acre, a maioria está na faixa etária de 10 a 19 anos. Embora, a maioria deles tenham sido diagnosticados de forma tardia. No Estado de Alagoas (BR), também identificaram que a maioria dos diagnósticos foram tardios²³. Todavia, outro estudo na região Norte indicou pequena porcentagem (2,77%) de pacientes identificados tardiamente¹⁷.

No Acre, a maioria dos indivíduos diagnosticados tardiamente possuíam grau de parentesco (irmãos) que apresentavam sintomas em comum da doença, principalmente a deficiência intelectual, o que se tornou fator decisivo para realização do exame comprobatório da doença. Estudo em Mato Grosso (BR), constatou 15,8% de consanguinidade e 21% de irmandade na amostra pesquisada²⁴. Em outras regiões, isso pode contribuir em grande parte com deficiências de origem genética, devido a tradição de casamentos consanguíneos²⁵.

Levantamento sobre o panorama da TN para PKU em várias regiões do

Brasil, constatou a necessidade de melhoria do programa, tanto para o teste como para início do tratamento²⁶. Esse novo direcionamento no programa pode auxiliar na redução de abandonos, uma vez que, esse é um desfecho em muitos casos, assim como apontado em estudo em Porto Alegre (RS)²⁷.

Entende-se que o abandono do tratamento ou a não adesão, inclui diversos fatores, entre eles, a falta de conhecimento sobre a doença, educação, religião, circunstâncias sociais, relacionamento e confiança na equipe de saúde, além de fatores cognitivos, psicológicos, emocionais e culturais^{21,28,29}.

O presente estudo apresentou algumas limitações, principalmente a escassez de estudos sobre a temática, o que restringiu maiores comparações.

CONCLUSÃO

O perfil dos indivíduos diagnosticados com fenilcetonúria no Acre, é predominante do sexo feminino, jovens, com diagnóstico não ocorrido na fase neonatal, histórico de abandono do tratamento, proveniente do interior do Estado.

É de suma importância o fortalecimento das ações do PNTN, o que

poderá modificar características epidemiológicas e clínicas da doença no Estado e ao mesmo tempo reverter o cenário que indica baixa efetividade dos serviços de saúde frente a triagem neonatal e acompanhamento/seguimento dos casos.

REFERÊNCIAS

1. Ministério da Saúde (BR). Ministério da Saúde reforça a importância do Teste do Pezinho entre o 3º e 5º dia de vida. Brasília: Ministério da Saúde; 2019.
2. Ministério da Saúde (BR). Programa Nacional de Triagem Neonatal. Brasília: Ministério da Saúde; 2017.
3. Ministério da Saúde (BR). Portaria GM/MS n.º 822/GM. Brasília: Ministério da Saúde; 2001.
4. Marqui ABT. Fenilcetonúria: aspectos genéticos, diagnóstico e tratamento. *Rev soc bras clin med.* 2017; 15(4):282-288.
5. Demczko M. Fenilcetonúria (PKU). MD, Sidney Kimmel Medical College of Thomas Jefferson University, 2018. [Access in 2020 Mai 30]. Available from: <https://www.msmanuals.com/pt/pr-ofissional/pediatria/disfunções-metabólicas-hereditárias/fenilcetonúria-pku>.

6. Monteiro LTB, Cândido LMB. Fenilcetonúria no Brasil: evolução e casos. *Rev nutri.* 2006; 19(3):381-387.
7. Reis EFS, Partelli ANM. Teste do Pezinho: conhecimento e atitude dos profissionais de enfermagem. *Rev bras pesqui saúde.* 2014; 16(1):25-33.
8. Medford E, Hare DJ, Wittkowski A. Influências demográficas e psicossociais na adesão ao tratamento de crianças e adolescentes com PKU: uma revisão sistemática. *JIMD Rep.* 2018; 39:107-116.
9. Governo do Estado do Acre. Acre em Números 2017 [Internet]. 2017.
10. Ministério da Saúde (BR). Portaria N° 367, de 7 de maio de 2014. Brasília: Ministério da Saúde; 2014.
11. Mira NVM, Marquez UML. Importância do diagnóstico e tratamento da fenilcetonúria. *Rev saúde pública.* 2000; 34(1):86-96.
12. Ramalho ARO, Ramalho RJR, Oliveira CRP, Magalhães MMGS, Santos EG, Sarmiento PMP, et al. Evaluation of effectiveness and outcome of PKU screening and management in the State of Sergipe, Brazil. *Arq bras endocrinol metabol.* 2014; 58(1):62-67.
13. Amorim T, Boa-Sorte N, Leite M, Acosta A. Aspectos clínicos e demográficos da fenilcetonúria no Estado da Bahia. *Rev paul pediatr.* 2011; 29(4):612-617.
14. Marques LF, Watanabe BK, Marcília PF, Pereira SE, Lopes SH, Leite AD, et al. Levantamento epidemiológico da fenilcetonúria no estado de Goiás. *Ens Ciênc.* 2010; 14(2):61-70.
15. Borrajo GJC. Panorama epidemiológico de la fenilcetonuria (PKU) en Latinoamérica. *Acta pediatr Méx.* 2012; 33(6):279-287.
16. Figueira VB. Perfil clínico e epidemiológico de pacientes portadores de fenilcetonúria no estado de Goiás [dissertação]. Goiânia: Universidade Federal de Goiás; 2018. 76 p.
17. Silva LF, Rodrigues GRB, Cavalcante RH, Silva JAC. Fenilcetonúria: perfil e abandono de tratamento em centro de referência no Pará. *Rev Soc Bras Clin Med.* 2016; 14(1):13-17.
18. Amorim T, Gatto SPP, Boa-Sorte N, Leite MEQ, Fontes MIMM, Barretto J, et al. Aspectos clínicos da fenilcetonúria em serviço de referência em triagem neonatal da Bahia. *Rev bras saúde mater infant.* 2005; 5(4):457-462.
19. Ministério da Saúde (BR). Portaria SAS/MS n° 712. Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas:

- Fenilcetonúria, Brasília: Ministério da Saúde; 2014.
20. IBGE. Cidades@/ Acre/ Acrelândia/ História & Fotos. Disponível em: <https://cidades.ibge.gov.br/brasil/ac/acrelandia/historico>. Acesso em: 17 abr. 2020.
 21. Nalin T, Perry I, Refosco L, Netto C, Souza C, Vieira T, et al. Fenilcetonúria no Sistema Único de Saúde: avaliação da adesão ao tratamento em um centro de saúde do Rio Grande do Sul. *Rev HCPA*. 2010; 30(3):225-232.
 22. Mendes LC, Santos TT, Bringel FA. Evolução do Programa de Triagem Neonatal no Estado de Tocantins. *Arq Bras Endocrinol Metab*. 2013; 57(2):112-119.
 23. Santos ES, Rocha MAA, Oliveira HMNS, Costa D, Amorim T, Xavier A. Caracterização genético-clínica de pacientes com fenilcetonúria no Estado de Alagoas. *Sci Med*. 2012; 22(2):64-70.
 24. Costa RD, Galera BB, Rezende BC, Venâncio AC, Galera MF. Identificação de mutações no gene da pah em pacientes com fenilcetonúria do estado de Mato Grosso. *Rev Paul Pediatr*. 2020; 38:e2018351.
 25. Santos SCD, Melo US, Lopes SSDS, Weller M, Kok F. A endogamia explicaria a elevada prevalência de deficiências em populações do Nordeste brasileiro? *Ciênc Saúde Colet*. 2013; 18(4):1141-1150.
 26. Marqui ABT. Panorama da triagem neonatal para fenilcetonúria no Brasil. *Medicina (Ribeirão Preto)*. 2016; 49(6):517-525.
 27. Vieira TA. Fatores associados à adesão ao tratamento dos pacientes com fenilcetonúria acompanhados pelo Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre [dissertação]. Porto Alegre: Universidade Federal do Rio Grande do Sul; 2010. 94 p.
 28. Trevisan LM, Nalin T, Tonon T, Veiga LM, Vargas P, Krug BC, et al. Access to treatment for phenylketonuria by judicial means in Rio Grande do Sul, Brazil. *Ciênc saúde colet*. 2015; 20(5):1607-1616.
 29. Macdonald A. Diet and compliance in phenylketonuria. *Eur J Pediatr*. 2000;159:136-141.

Financiamento: Os autores declaram que não houve financiamento.

Conflito de interesses: Os autores declaram não haver conflito de interesses.

Participação dos autores:

- **Concepção:** Melo WM, Costa CN, Amorim KMLS, Costa RSL.
- **Desenvolvimento:** Melo WM, Costa CN, Amorim KMLS, Costa RSL.
- **Redação e revisão:** Melo WM, Costa CN, Amorim KMLS, Costa RSL.

Como citar este artigo: Melo WM, Costa CN, Amorim KMLS, Costa RSL. Fenilcetonúria: perfil dos indivíduos diagnosticados no Acre. J Health NPEPS. 2020; 5(2):351-362.

Submissão: 30/06/2020

Aceito: 23/10/2020

Publicado: 04/12/2020