

## Hiperfenilalaninemia e Neuroblastoma: Como Tratar?

PINTO, Louise Lapagesse de Camargo<sup>1</sup>; DE LUCA, Gisele Rozone<sup>1</sup>; DE BOER, Ana Paula Kurz<sup>1</sup>; DE OLIVEIRA, Pâmela Pereira<sup>1</sup>; MARTINS, Rita Helena Rabelo<sup>1</sup>; SCHWARTZ, Ida Vanessa Doederlein<sup>2</sup>; REFOSCO, Lilia Farret Refosco<sup>2</sup>; NETTO, Maria Eduarda Calil<sup>3</sup>.

1: Hospital Infantil Joana de Gusmão de Florianópolis (HIJG), 2: Hospital das Clínicas de Porto Alegre (HCPA), 3: Universidade do Sul de Santa Catarina (UNISUL).

Contato: [crdrghijg@gmail.com](mailto:crdrghijg@gmail.com)

Palavras-chave: Fenilcetonúria. Neuroblastoma. Hiperfenilalaninemia.

**Introdução:** A Fenilcetonúria é um erro inato do metabolismo (EIM) causada por atividade ineficiente da enzima fenilalanina hidroxilase. A fenilalanina (Phe) é fundamental para a formação de tirosina (precursor da melanina, catecolaminas). Se a doença não for tratada ocorre deficiência intelectual grave, alterações de comportamento, baixa estatura, dentre outras. O diagnóstico é feito com a dosagem de fenilalanina, e o tratamento com dieta restrita em Phe, redução de proteínas naturais e fórmula metabólica isenta de Phe, e com o controle da Phe sérica. **Relato do caso:** Menino de um ano e meio de idade, hígido, foi diagnosticado aos 2 meses com Hiperfenilalaninemia (HiperFal) pois seus níveis eram: 8 mg/dL (4 dias de vida); 7 mg/dL (dois meses de idade) e 5 mg/dL (dois meses e meio) - os dois últimos com dieta sem restrição de fenil. **Propedêutica:** Com 6 meses iniciou alimentação complementar restrita em Phe, sem fórmula metabólica. Os níveis de Phe permaneceram entre 3 - 9 mg/dL. **Resultados:** Paciente manteve desenvolvimento normal. Com 1 ano de vida foi diagnosticado com neuroblastoma, imediatamente tratado. A variação da Phe durante o tratamento foi de 6 - 7 mg/dL. Neste período a dieta foi modificada para manter um alto aporte proteico, e por isso acrescentada a fórmula isenta de Phe. **Conclusões:** O neuroblastoma tornou o manejo da HiperFal ainda mais desafiador, principalmente devido ao tratamento do tumor (quimioterapia). O conhecimento sobre doenças raras e o manejo individualizado é fundamental para o sucesso terapêutico.