



---

**Poster 27. DESENVOLVIMENTO NEUROCOGNITIVO EM 99 ADOLESCENTES E ADULTOS COM FENILCETONÚRIA: GANHOS EM SAÚDE RESULTANTES DE UMA ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR.**

**Autores:** *Carla M Carmona, Manuela F Almeida, Júlio C Rocha, Gabriela Soares, Ana Maria Fortuna*

**Afilições:** Unidade de Genética Médica (UGM), Consultas de Psicologia, Nutrição e Genética, Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães (CGMJM), Centro Hospitalar do Porto (CHP), Porto, Portugal

**Contatos:** Carla Maria Carmona, PhD, Técnica Superior de Saúde, Assessor Superior de Psicologia Clínica, UGM, CGMJM; Tel: +351 22 607 0323; Fax: +351 22 607 0399; [carla.carmona@insa.min-saude.pt](mailto:carla.carmona@insa.min-saude.pt)

**INTRODUÇÃO:** Alterações neurocognitivas graves causadas pela Fenilcetonúria (PKU) não tratada podem ser amplamente prevenidas pela implementação de um tratamento dietético precoce e adequado. O funcionamento neurocognitivo de doentes com PKU tem sido estudado e um decréscimo ligeiro no quociente intelectual (QI) a par de défices em funções cognitivas específicas, incluindo défices na função executiva, têm sido observados em doentes tratados.

**OBJETIVOS:** Caracterizar a nossa população de doentes adolescentes e adultos com PKU e compreender a forma como se adaptam a esta doença crónica em diferentes idades e em diversos contextos de vida.

**MATERIAL E MÉTODOS:** Estudamos 99 doentes com idades entre os 12 e os 33 anos. Consideramos os valores sanguíneos de fenilalanina (Fen) obtidos no rastreio neonatal para classificar a gravidade da doença. A qualidade do controlo dietético (QCD) foi definida como as medianas anuais de Fen. Ambas foram consideradas variáveis independentes. O resultado do tratamento foi avaliado considerando o QI como um valor global e o perfil em subtestes específicos, o nível de estudos atingido e a carreira profissional.

**RESULTADOS:** Os níveis globais de QI dos doentes encontram-se dentro dos parâmetros considerados normais, embora com médias inferiores às da população de referência. No entanto, observamos também um perfil neurocognitivo específico e dificuldades comportamentais. Estas dificuldades estão negativa e significativamente correlacionadas com a gravidade da doença e com a qualidade do controlo dietético na altura da avaliação e influenciam os doentes na sua progressão no sistema de ensino, sucesso profissional e adesão ao tratamento.

**CONCLUSÕES:** Apesar dos défices neurocognitivos específicos observados em alguns indivíduos da nossa população, o grupo de doentes adolescentes e adultos com bom controlo dietético revelam um nível de desenvolvimento cognitivo normal e uma boa capacidade de adaptação psicossocial sugerindo a necessidade destes doentes serem monitorizados ao longo da vida por uma equipa multidisciplinar.