



Protocolo para Garantia da Segurança Alimentar e Nutricional de Estudantes com Fenilcetonúria através da Pesquisa Translacional

Cláudia Gonçalves Siqueira^{1*} ; Isabela Cristina de Castro Alves¹ ; Flávia Diniz Mayrink² ; Rivadávio Fernandes Batista de Amorim³ 

Introdução: A fenilcetonúria é caracterizada pela mutação da enzima fenilalanina hidroxilase, que metaboliza a fenilalanina, um aminoácido presente em quase todos os alimentos. A perda da atividade dessa enzima resulta em um aumento da concentração de fenilalanina, em níveis tóxicos. O tratamento padrão para esse quadro compreende principalmente duas estratégias: a dieta restrita em fenilalanina o uso de fórmula metabólica rica em aminoácidos, porém isenta de fenilalanina. **Objetivo:** No Brasil existem protocolos para garantia da segurança alimentar e nutricional em escolares com condições específicas, mas aqueles portadores de fenilcetonúria não são contemplados. A alimentação desse grupo é de alto custo e para garantia do consumo adequado de nutrientes pode ser necessária apoio governamental, principalmente para aquelas famílias em situação de vulnerabilidade social. O objetivo do trabalho é propor um protocolo, através da pesquisa translacional, que garanta a segurança alimentar e nutricional de estudantes com fenilcetonúria nas escolas públicas do Distrito Federal (DF), podendo servir como base para a criação de um protocolo nacional. **Métodos:** O trabalho revisou as políticas existentes por meio de buscas em bases de dados (*PubMed*, *BVS* e *Embase*) e em sites governamentais. O protocolo sugerido foi criado a partir de uma nova abordagem e adaptação de protocolos já em andamento, o que torna viável sua implementação. **Conclusão:** O protocolo é de extrema importância para o manejo adequado dessa população e irá assegurar a ingestão necessária de aminoácidos para que ocorra o pleno desenvolvimento fisiológico e cognitivo dos estudantes com fenilcetonúria.

Palavras-chave: Segurança Alimentar e Nutricional, Fenilcetonúria, Alimentação Escolar, Pesquisa Translacional.

Protocol for Ensuring the Food and Nutritional Security of Students with Phenylketonuria through Translational Research

Introduction: Phenylketonuria is characterized by a mutation in the enzyme phenylalanine hydroxylase, which metabolizes phenylalanine, an amino acid present in almost all foods. The loss of activity of this enzyme results in

¹ Programa de Pós-Graduação em Saúde Coletiva, Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade de Brasília, Brasília, Distrito Federal, Brasil. *Endereço para correspondência: *E-mail:* claudia.siqueira@aluno.unb.br.

² Programa de Pós-Graduação em Propriedade Intelectual e Transferência de Tecnologia para a Inovação, Universidade de Brasília, Brasília, Distrito Federal, Brasil.

³ Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas, Faculdade de Medicina; Programa de Pós-Graduação em Odontologia, Departamento de Odontologia, Universidade de Brasília, Brasília, Distrito Federal, Brasil.

an increase in the concentration of phenylalanine, to toxic levels. The standard treatment for this condition mainly comprises two strategies: a diet restricted in phenylalanine, and the use of a metabolic formula rich in amino acids, but free of phenylalanine. **Objective:** In Brazil, there are protocols to guarantee food and nutritional security in schoolchildren with specific conditions, but those with phenylketonuria are not covered. Feeding this group is costly and government support may be necessary to ensure adequate nutrient consumption, especially for those families in situations of social vulnerability. The objective of this work is to propose a protocol, through translational research, that guarantees the food and nutritional security of students with phenylketonuria in public schools in the Federal District (DF), which can serve as a basis for the creation of a national protocol. **Methods:** The work reviewed existing policies through searches in databases (PubMed, BVS and Embase) and government websites. The suggested protocol was created from a new approach and adaptation of protocols already in progress, which makes its implementation feasible. **Conclusion:** The protocol is extremely important for the proper management of this population and will ensure the necessary intake of amino acids for the full cognitive development of students with phenylketonuria.

Keywords: Food Security, Phenylketonuria, School Feeding, Translational Research.

Submetido em: 19/07/2023

Aceito em: 08/12/2023

INTRODUÇÃO

Os erros inatos do metabolismo (EIM) são distúrbios de natureza genética que correspondem a defeitos enzimáticos capazes de acarretar a interrupção de uma via metabólica¹. A fenilcetonúria (PKU) é um tipo de EIM, caracterizada pela mutação da enzima fenilalanina hidroxilase (PAH)². Essa enzima é responsável pela metabolização da fenilalanina (PHE), que é um aminoácido presente em quase todos os alimentos. Pequenas quantidades da fenilalanina consumida são incorporadas pelo organismo na síntese proteica, e o excedente é naturalmente convertido em outro aminoácido, a tirosina³. A perda da atividade da PAH resulta em um aumento da concentração da PHE, em níveis tóxicos, no sangue e no cérebro. O diagnóstico precoce da PKU, por meio do Teste do Pezinho antes do fim do primeiro mês de vida, é crítico para o controle e manejo apropriado da doença⁴. Quando não tratada, a PKU pode causar comprometimento intelectual progressivo, acompanhado de uma série de sintomas adicionais, que podem incluir erupção cutânea eczematosa, convulsões e déficits motores². A prevalência mundial da fenilcetonúria pode variar entre 0,3 e 38,13 por 100.000 recém-nascidos, dependendo de grupos étnicos, raças e regiões geográficas. No Brasil, a prevalência varia de 1:15.000 a 1:25.000 recém-nascidos⁵.

O tratamento padrão para a PKU fundamenta-se principalmente em duas estratégias: dieta restrita em fenilalanina, e uso de fórmula metabólica rica em aminoácidos, porém isenta de fenilalanina. Dessa forma, os níveis sanguíneos de PHE tendem a ser controlados, mantendo o consumo proteico satisfatório para atender as necessidades de crescimento e prevenindo os danos neurológicos. É necessária a adesão imediata à dieta preconizada e à continuidade do tratamento, porém esses são influenciados pela limitação financeira devido ao elevado custo dos alimentos especiais⁶.

No Brasil, uma das diretrizes do Programa Nacional de Alimentação Escolar (PNAE) compreende o direito à alimentação escolar garantindo a segurança alimentar e nutricional dos estudantes, com acesso de forma igualitária, respeitando as diferenças biológicas entre idades e condições de saúde dos alunos que necessitem de atenção específica e aqueles que se encontrem em vulnerabilidade social⁷. Nesse sentido, em 2014 foi publicada a Lei nº 12.982, que determina o fornecimento de alimentação escolar adequada, por meio da elaboração de cardápios especiais com base em recomendações médicas e nutricionais, aos alunos portadores de estado ou de condição de saúde específica, solidificando e fortificando as diretrizes do PNAE^{8,7}.

O Fundo Nacional de Desenvolvimento da Educação (FNDE) lançou em 2017 o Caderno de Referência sobre Alimentação Escolar para Estudantes com Necessidades Alimentares Especiais, que instrumentaliza os profissionais no estabelecimento de fluxos de atendimento de estudantes com alergias alimentares, doença celíaca, diabetes, dislipidemias, hipertensão arterial sistêmica e intolerância à lactose^{9,10}. Antes disso, em 2012, o Centro Colaborador em Alimentação e Nutrição do Escolar de Santa Catarina (CECANE/SC) publicou o Manual de Orientação sobre a alimentação escolar para pessoas com Diabetes, Hipertensão, Doença Celíaca, Fenilcetonúria e Intolerância à Lactose. Além de explicar os sintomas, diagnóstico e tratamento da doença, o manual recomenda que o nutricionista se mantenha informado quanto aos níveis de fenilalanina nos alimentos por meio da consulta dos rótulos e tabelas da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa)¹¹.

Mesmo a PKU tendo sido relatada em dois manuais para a alimentação escolar, ainda não existem orientações que garantam a segurança alimentar e nutricional dessa população. Tendo como base a pesquisa translacional e verificando a falta de protocolos que contemplem essa população, o objetivo do trabalho então é propor uma estratégia de intervenção para a garantia da segurança alimentar e nutricional de estudantes com fenilcetonúria nas escolas públicas do Distrito Federal (DF). Ao ter acesso ao tratamento adequado, a população com

fenilcetonúria experimentalá uma drástica melhoria em sua qualidade de vida, podendo alcançar um pleno desenvolvimento cognitivo e interromper o comprometimento progressivo e permanente causado pelos níveis tóxicos de fenilalanina. Acreditamos também que a presente estratégia poderá servir como base para a criação de um protocolo nacional.

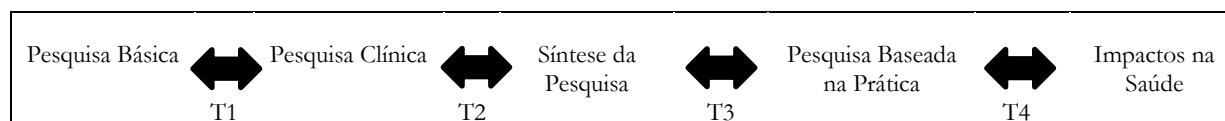
METODOLOGIA

Aspectos metodológicos da proposta da estratégia de intervenção

A Pesquisa Translacional pode ser entendida como esforços que possibilitam a transferência de resultados coletados pela pesquisa básica (de bancada) até a implementação na população/pacientes. Ela surge de uma necessidade de integração permanente entre as etapas de produção científica¹² e de um *gap* na comunicação entre as áreas básicas e clínicas. Ela então se torna relevante devido à atenção dedicada à necessidade de identificação e busca por soluções de problemas que barram o avanço científico e a sua translação em conhecimento aplicado e útil para a sociedade¹³.

As etapas da Pesquisa Translacional podem ser classificadas como “momentos de translação” e exploram o modelo dos 4Ts (exemplificada na Figura 1).

Figura 1. Cadeia Translacional.



Fonte: Vivas et al.¹⁴

Segundo Mallet, 2017, o modelo dos 4Ts é composto dos itens:

- T1: da descoberta na pesquisa básica até a aplicação em pesquisas clínicas;
- T2: da aplicação clínica aos guidelines baseados em evidências;

• T3: das diretrizes baseadas em evidências à difusão na prática;

- T4: da prática médica ao impacto na saúde;

O presente estudo se baseia na Pesquisa Translacional, buscando uma estratégia de intervenção, nos momentos T3 e T4, com fluxos

estabelecidos de atendimento em ambiente escolar de crianças com fenilcetonúria que garantam a segurança alimentar e nutricional dessa população.

As dimensões da revisão bibliográfica

Para compor a bibliografia de referência, os artigos foram selecionados por meio de busca nas bases de dados da literatura (*PubMed*, BVS e *Embase*) utilizando vocábulos controlados (*Mesh*, *Decs* e *Emtree*) e utilizando vocábulos livres. Para cada base de dados foram realizadas as adequações necessárias. A definição da pergunta de pesquisa seguiu o acrônimo PECO – população (crianças em idade escolar com fenilcetonúria no Brasil), exposição (alimentação escolar), comparação (não se aplica) e desfecho (políticas de segurança alimentar e nutricional). Não foram aplicados filtros de idioma ou período de publicação. A busca de evidências foi iniciada pelas bases de dados de revisões sistemáticas, *guidelines* e avaliações de tecnologias em saúde, sendo as principais: *Health Systems Evidence*, *Cochrane Library*, *Center for Reviews and Dissemination e Health Evidence*. A busca ainda foi estendida a outras bases objetivando a identificação de estudos originais: *Pubmed*, *Lilacs*, *Embase*, *Scopus* e *Web of Science*. Outros tipos de documentos foram buscados no Google Acadêmico. Além disso, foram consultadas as referências dos documentos incluídos, realizaram-se buscas de manuais e consultas em sites governamentais.

A composição da proposta da estratégia de intervenção

Para criação da estratégia de intervenção foi utilizado como referencial teórico o “Caderno de Referência: Alimentação Escolar para Estudantes com Necessidades Alimentares Especiais”, publicado pelo Fundo Nacional de Desenvolvimento da Educação em 2017. O Caderno contém orientações destinadas a subsidiar a elaboração de cardápios especiais para o PNAE, baseado em protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas (PCDT), consensos e diretrizes nacionais e legislações. O Caderno cita, inclusive, o Manual de Orientação sobre a alimentação escolar para pessoas com Diabetes, Hipertensão, Doença Celíaca, Fenilcetonúria e Intolerância à Lactose (IL), ao tratar da IL, mas não apresenta qualquer informação sobre as necessidades alimentares dos fenilcetonúricos.

O referido manual expõe, de maneira simplificada e superficial, o que é fenilcetonúria, quais os principais sintomas e consequências, a forma de diagnóstico e tratamento, a importância de seguir a prescrição dietética, o nível de fenilalanina nos alimentos e orientações nutricionais e alimentares para pessoas com fenilcetonúria na escola, além de recomendar sítios eletrônicos e trazer um exemplo de receita com baixa fenilalanina.

Embora o manual aborde as características da doença, ele não fornece recomendações significativas para os cuidados essenciais visando assegurar um atendimento adequado e seguro ao estudante. Considerando também o ano de publicação do material, optou-se por não o utilizar no embasamento teórico da proposta.

O segundo documento utilizado como referencial teórico foi o “Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fenilcetonúria”, publicado, em 2020, pela Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde do Ministério da Saúde.

Os PCDT são documentos oficiais do Sistema Único de Saúde (SUS) que estabelecem os critérios para o diagnóstico, tratamento, os cuidados com a segurança dos pacientes, os mecanismos de controle clínico, e o acompanhamento e a verificação dos resultados terapêuticos a serem buscados pelos profissionais de saúde e gestores do SUS.

Como o Caderno de Referência: Alimentação Escolar para Estudantes com Necessidades Alimentares Especiais foi publicado antes do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fenilcetonúria, a estratégia de intervenção aqui proposta une esses dois documentos oficiais ao propor um guia para o fluxo de atendimento alimentar nas escolas para estudantes com fenilcetonúria.

RESULTADOS

Os materiais publicados sobre a fenilcetonúria no Brasil estão agrupados no Quadro 1 para auxiliar a criação de propostas futuras e a adaptação para diferentes realidades e arranjos estaduais e municipais.

Quadro 1. Síntese dos principais achados da revisão de literatura.

Autor e Ano	Título da Publicação	Objetivo	Resultados	Considerações
CECANE SC/FNDE, 2012	Manual de Orientação sobre a alimentação escolar para pessoas com Diabetes, Hipertensão, Doença Celíaca, Fenilcetonúria e Intolerância à Lactose	O manual tem objetivo de oferecer informações que auxiliem nas ações de desenvolvimento e operacionalização das atividades inerentes ao Pnae quando relacionadas ao fornecimento de alimentação escolar àqueles que tem doenças crônicas como diabetes, hipertensão, doença celíaca, fenilcetonúria e intolerância à lactose.	Recomenda-se sempre consultar os rótulos das embalagens e as tabelas de composição de alimentos para melhor instrução sobre os níveis de fenilalanina nos alimentos. Outro possível guia indicado é a tabela da ANVISA, na qual está compilado os principais alimentos que possuem teor proteico igual ou inferior a 5%, podendo servir de referência para elaboração de cardápios escolares para fenilcetonúricos. No ambiente escolar deve-se assegurar a oferta de nutrientes necessários para o desenvolvimento do aluno e disponibilizar a dieta diferenciada à pessoa com fenilcetonúria, atentando à preservação de sua inclusão social.	Não apresenta um guia estruturado, com fluxo de ação e monitoramento.
FNDE, 2017	Caderno de Referência: Alimentação Escolar para Estudantes com Necessidades Alimentares Especiais	Esse material é direcionado para nutricionistas do Pnae. Contém orientações dietéticas destinadas exclusivamente a subsidiar a elaboração de cardápios especiais para o programa.	Referência para instrumentalizar o nutricionista na decisão de como estabelecer fluxos de atendimento, mecanismos de abastecimento e cardápios especiais e apoiar os gestores nas decisões no âmbito do Pnae, no que se refere ao atendimento dos estudantes que necessitam de um atendimento especial.	Não contempla os estudantes fenilcetonúricos.
Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos – Ministério da Saúde, 2020	Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fenilcetonúria	Os Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) são documentos oficiais do Sistema Único de Saúde (SUS) que estabelecem os critérios para o diagnóstico, tratamento, os cuidados com a segurança dos pacientes, os mecanismos de controle clínico, e o acompanhamento e a verificação dos resultados terapêuticos a serem buscados pelos profissionais de saúde e gestores do SUS.	Apresenta o tratamento que deve ser realizado. Apresenta uma tabela de alimentos que podem ser consumidos, os remédios que podem ser utilizados pelos fenilcetonúricos e as formas de diagnóstico.	Não apresenta uma proposta de atuação referente a alimentação escolar.

Fonte: Autoria própria.

DISCUSSÃO

Para superar a falha de atendimento de estudantes com fenilcetonúria pelo PNAE no DF e para disseminar e implementar a prática de ações para a execução desse serviço, estratégias de sistematização para adequação do serviço de atendimento existente precisam ser contempladas.

Articulação intersetorial e formalização da gestão do atendimento (T3)

A articulação entre a Secretaria de Estado de Educação e a Secretaria de Estado de Saúde é essencial para a garantia do atendimento dos estudantes fenilcetonúricos. Para isso, devem-se estabelecer protocolos e normativas específicas que somem ao serviço de atendimento já em execução no Distrito Federal.

A Secretaria Estado de Saúde faz o diagnóstico e acompanha o tratamento de pacientes

diagnosticados com fenilcetonúria, além de fornecer fórmulas de aminoácidos isenta de Fenilalanina (FAL) para a suplementação da alimentação desses pacientes, conforme estabelecido pela Portaria nº 478/2017.

Iniciada a escolarização dos pacientes fenilcetonúricos, um fluxo de informações deve ser estabelecido entre essas duas Secretarias para o encaminhamento do laudo da equipe multidisciplinar do aluno/paciente.

Além disso, os nutricionistas vinculados ao PNAE devem estimular a identificação desses estudantes estabelecendo mecanismos de orientação prévia aos atores responsáveis pela matrícula e acolhimento dos alunos nas escolas (diretores, supervisores e equipe pedagógica). A identificação de necessidades alimentares especiais dos alunos pode ocorrer por meio do preenchimento da ficha de saúde ou por outros formulários físicos ou virtuais equivalentes. O encaminhamento da informação

sobre a existência de alunos nessas condições também pode ser realizado pelos profissionais do Programa Saúde na Escola para a diretoria da escola onde o estudante se encontra. Nessa circunstância, dada a identificação da necessidade nutricional especial do estudante, os pais devem encaminhar para a escola o laudo médico e nutricional com a indicação da condição/enfermidade do aluno.

Diante da informação da escola sobre a condição especial do estudante, o nutricionista do PNAE deve ser comunicado para a elaboração de um cardápio especial que atenda sua especificidade alimentar. Para que isso ocorra, é fundamental o diálogo entre a nutricionista da Secretaria de Estado de Saúde que acompanha o paciente no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e a nutricionista da Secretaria de Estado de Educação que irá acompanhar o estudante no âmbito do PNAE para padronização da conduta nutricional.

Estabelecida a parceria intersetorial entre saúde e educação, uma parte das fórmulas de aminoácidos isenta de FAL, relativa ao período em que o aluno/paciente permanece na escola, deve ser repassada diretamente à escola para a suplementação da dieta e incorporação ao cardápio adaptado.

Durante o momento da refeição, o aluno/paciente deve ser monitorado/observado por um professor ou monitor escolar. Tal acompanhamento é fundamental para manter a dieta restrita em fenilalanina e evitar a partilha de alimentos entre os estudantes.

Proposta de intervenção

A partir da publicação da Lei Distrital nº 4.190, de 06 de agosto de 2008, e suas alterações, todas as crianças nascidas no Distrito Federal tem direito à realização do Teste do Pezinho ampliado, que inclui o diagnóstico precoce da fenilcetonúria⁶. O Teste do Pezinho deve ser realizado a partir de 48 horas até o quinto dia do nascimento, após exposição à dieta proteica. Recém-nascidos com níveis alterados de fenilalanina serão então encaminhados, para o serviço de referência, para avaliação diagnóstica (laboratorial e clínica)⁹.

O Protocolo criado pelo Ministério da Saúde adota a seguinte classificação para a fenilcetonúria⁹:

Quadro 2. Classificação para a fenilcetonúria.

Classificação	Quantidade de Fenilalanina (no momento do diagnóstico – sem tratamento)
FNC Clássica	Níveis plasmáticos acima de 20mg/dL
FNC Leve	Níveis plasmáticos entre 8mg/dL e 20mg/dL
Hiperfenilalaninemia não-FNC	Níveis plasmáticos entre 2mg/dL e 8mg/dL

Fonte: Brasil Ministério da Saúde. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fenilcetonúria⁹.

Após o diagnóstico do paciente o protocolo determina quais são os Critérios para inclusão, exclusão e aqueles considerados Casos Especiais.

Critérios de inclusão

Serão incluídos no protocolo os pacientes com hiperfenilalaninemia não-FNC, FNC Leve e FNC Clássica. Os pacientes com hiperfenilalaninemia não-FNC serão acompanhados pelo Centro de Referência em Doenças Raras do Distrito Federal do Hospital de Apoio - SRDR da Unidade de Genética do Hospital de Apoio de Brasília (HAB) (SRDR da UGEN/HAB) para atendimento e monitoramento a cada seis meses até os dois anos de vida. Posterior a esse período, o monitoramento é anual.

Dieta restrita em fenilalanina

A dieta restritiva deverá ser realizada em pacientes com níveis plasmáticos de fenilalanina maiores ou iguais a 10mg/dL, quando em dieta normal, e todos aqueles que apresentarem níveis entre 8mg/dL e 10mg/dL persistentes em três dosagens consecutivas, semanais, quando em dieta normal.

Critérios de exclusão

Seguindo recomendação do Protocolo Clínico do Ministério da Saúde (2020) serão excluídos os pacientes que tiverem as seguintes condições:

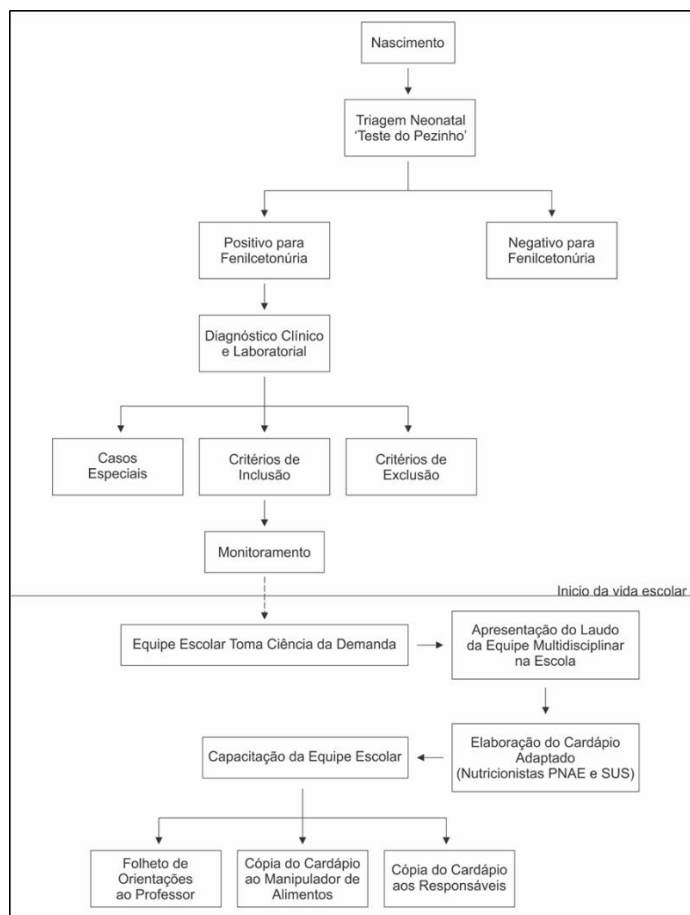
- aumento de fenilalanina secundário à tirosinemia ou a dano hepático (caracterizado pelo aumento concomitante de fenilalanina e tirosina);
- hiperfenilalaninemia transitória (caracterizada pela normalização espontânea, em vigência de dieta normal, dos níveis de fenilalanina durante os seis primeiros meses de vida);

- hiperfenilalaninemia por defeito na síntese ou reciclagem tetrahydrobiopterina (BH4) ou por mutações em DNAJC12.

Casos especiais

Os casos não contemplados neste protocolo devem ser analisados e deliberados pelo Subsecretário de Atenção Integral à Saúde da SES/DF.

Figura 2. Fluxograma de atendimento para um estudante com fenilcetonúria



Fonte: Autoria própria.

Tratamento

O tratamento de crianças com fenilcetonúria é baseado em uma dieta restritiva para manter os níveis plasmáticos de fenilalanina entre 2 a 6mg/dL. Indivíduos não tratados não atingem marcos do

desenvolvimento e apresentam um comprometimento progressivo e irreversível⁹. Uma dieta adequada é pobre em fenilalanina, porém rica nos demais aminoácidos para satisfazer as necessidades nutricionais para o adequado crescimento e desenvolvimento da criança¹⁵.

Fórmulas especiais, à base de misturas de aminoácidos livres, isentos de fenilalanina, são a base da alimentação da criança com fenilcetonúria. À medida que a criança cresce, outros alimentos serão inseridos, porém a dieta é monótona e de difícil adesão. O acesso às fórmulas é garantido pela SES/DF, por meio da Portaria nº 478/2017¹⁶. Nessa portaria fica determinado que a SES/DF irá realizar a compra das fórmulas e controlará o fornecimento das fórmulas por meio do Programa de Terapia de Nutrição Enteral Domiciliar (PTNED).

Ao ser inserida em um contexto escolar, a criança necessitará de alimentação em ambiente escolar para garantia das suas necessidades, sem o comprometimento da sua saúde e quadro nutricional. Recomenda-se que a Entidade Executora (Distrito Federal) preveja alimentos específicos para os cardápios com restrição de fenilalanina no processo licitatório de gêneros alimentícios para a alimentação escolar.

No caso dos alunos com prescrição médica, que recebem fórmulas infantis ou suplementos alimentares dispensados pelo SUS, uma parcela desses produtos (relativa ao período em que o aluno/paciente permanece na escola sob a tutela do Estado) deverá ser repassada diretamente à escola.

Nessa fase será necessária capacitação da equipe escolar para receber essa criança com demanda de cuidados especiais. A equipe deverá ser orientada sobre o preparo e a administração da alimentação dessa criança, além de rigoroso controle da ingestão de alimentos que são restritos a ela, a fim de se evitar transgressões alimentares.

O nutricionista vinculado ao PNAE deve integrar a equipe multidisciplinar de assistência para, juntamente com a nutricionista vinculada ao SUS, planejarem o cardápio da criança com fenilcetonúria em ambiente escolar. A escola deverá receber a fórmula adequada à alimentação dessa criança de acordo com o determinado pelo seu tratamento.

Monitoramento

A partir do diagnóstico da fenilcetonúria, a criança é encaminhada ao Centro de Referência para Doenças Raras. O Distrito Federal conta com dois centros de referência em doenças raras credenciados

pelo Ministério da Saúde: o Hospital de Apoio de Brasília (HAB) e o Hospital Materno Infantil de Brasília (Hmib). No HAB, os pacientes têm acesso ao Serviço de Referência em Triagem Neonatal Ampliada.

O Centro de Referência em Doenças Raras do Distrito Federal do Hospital de Apoio - SRDR da Unidade de Genética do Hospital de Apoio de Brasília (HAB) (SRDR da UGEN/HAB) foi habilitado em 2016, de acordo com a Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014¹⁷. O SRDR da UGEN/HAB atende pacientes (crianças) diagnosticadas com Erros Inatos de Metabolismo da Triagem Neonatal.

Os pacientes são inicialmente inseridos no Ambulatório de Triagem Genética e, após a avaliação inicial, são direcionados aos ambulatórios específicos para diagnóstico, tratamento e aconselhamento genético com equipe multiprofissional. A equipe de profissionais contempla médicos geneticistas, clínicos, neurologistas, neuropediatras, pediatras, enfermeiro, técnico de enfermagem, psicólogo, nutricionista e assistente.

O profissional nutricionista do SRDR realiza o acompanhamento nutricional da criança e é encaminhado para a realização do acompanhamento domiciliar, para conscientização da família sobre a importância da cooperação para o sucesso do tratamento. O tratamento com a dieta deve ser iniciado o mais breve possível, idealmente entre sete e dez dias de vida.

Assim que a criança entra na escola, o profissional nutricionista do SRDR trabalhará em parceria com os nutricionistas vinculados ao PNAE de forma contínua no ambiente escolar da criança, para realizarem a educação alimentar e nutricional na unidade escolar do aluno/paciente.

A equipe multidisciplinar do SRDR apoiará os profissionais nutricionistas na realização dos exames mensais de níveis séricos de fenilalanina. A periodicidade poderá ser adaptada às necessidades da criança.

Acompanhamento pela sociedade civil (T4)

O acompanhamento e o monitoramento da intervenção por meio do Protocolo elaborado para a garantia da segurança alimentar e nutricional de estudantes com fenilcetonúria nas escolas públicas do Distrito Federal deve ser realizado em conjunto pela sociedade civil e os demais atores envolvidos.

Estratégias de acompanhamento

As aferições dos benefícios do atendimento pelo protocolo podem ser mensuradas de acordo com o pleno desenvolvimento escolar dos estudantes fenilcetonúricos, atendendo o objetivo do PNAE, ou seja, se contribuiu para o crescimento e o desenvolvimento biopsicossocial, a aprendizagem, o rendimento escolar e a formação de práticas alimentares saudáveis dos alunos, por meio de ações de educação alimentar e nutricional e da oferta de refeições que cubram as suas necessidades nutricionais durante o período letivo. Cada profissional envolvido na aplicação do protocolo de SAN na escola deve ser responsável por apresentar seus indicadores de avaliação e acompanhamento do estudante.

Os quatro eixos que envolvem o protocolo podem contribuir no processo de monitoramento e avaliação do atendimento dos estudantes: 1 – SRDR da UGEN/HAB – acompanhamento da prescrição dietética e dos índices de saúde do estudante, com controle mensal dos níveis séricos de fenilalanina; 2 – Escola – interação dos nutricionistas do PNAE com os profissionais do SRDR para manutenção da dieta e da oferta e dose da fórmula. Cabe à Escola apresentar relatórios de desenvolvimento escolar da criança, que é um indicador de alteração dos níveis de fenilalanina no organismo; 3 – Família – entendimento sobre a importância da dieta e manutenção do controle e acompanhamento por toda a vida, com acesso aos alimentos e suporte; 4 – Sociedade Civil Organizada – fornecimento de informações e suporte à família, e controle social junto à escola, profissionais de saúde envolvidos e na proposição de políticas públicas, por meio de participação em Conselhos e Associações de Pacientes. No âmbito da alimentação escolar, o controle social já acontece por meio do Conselho de Alimentação Escolar (CAE), que é um órgão colegiado de caráter fiscalizador, permanente,

deliberativo e de assessoramento, instituído no âmbito dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios, para monitorar e fiscalizar a execução do PNAE com base no cumprimento do objetivo e diretrizes do Programa. Dessa forma, o CAE deverá acompanhar a implementação dos protocolos para atendimento dos estudantes fenilcetonúricos, exercendo o controle social de forma organizada, oficial e efetiva.

Participação social

A participação social na observância da garantia de um atendimento adequado para pacientes com fenilcetonúria é fundamental. A família, os pares e os profissionais da área da saúde atuam como facilitadores no acesso e no intercâmbio de informações, tanto entre a família do aluno/paciente com fenilcetonúria, como entre profissionais da saúde envolvidos no tratamento, acompanhamento e monitoramento dos sintomas na criança.

O controle social exercido pela sociedade civil busca averiguar a qualidade da oferta de serviços especializados para os pacientes, que são importantes para a proposição de políticas públicas que atendam às necessidades dos pacientes com fenilcetonúria. Dentre elas, existe a SAFE Brasil - Associação Amiga dos Fenilcetonúricos do Brasil, que atua cuidando dos interesses dos pacientes com fenilcetonúria.

O papel das associações é essencial para divulgar conhecimentos sobre a fenilcetonúria para a sociedade, de modo a alertar sobre a presença e a quantidade de fenilalanina nos medicamentos e alimentos industrializados que o paciente possa consumir, instruindo as famílias a verificar os rótulos antes do consumo ou ingestão.

Por pressão da sociedade civil e necessidade de informação e controle dietético dos fenilcetonúricos, a Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa) publicou a Resolução RDC nº 19, em 2010, que dispõe sobre a obrigatoriedade das empresas informarem à Anvisa a quantidade de fenilalanina, proteína e umidade de alimentos, para elaboração de tabela do conteúdo de fenilalanina em alimentos, possibilitando ampliar a variedade de alimentos consumidos e melhorar a qualidade de vida dos fenilcetonúricos. Essa resolução foi revogada em

2022 com a publicação da Resolução RDC nº 617, de 9 de março de 2022, mais atualizada e mais ampla¹⁸.

Ainda em 2019, a Anvisa disponibilizou um painel de conteúdo de fenilalanina que serve de guia e referência para consultas. A ferramenta reúne informações sobre o teor do aminoácido nos alimentos, auxiliando os profissionais de saúde que acompanham os fenilcetonúricos a promoverem uma melhor qualidade de vida dos pacientes. O uso das informações deve ser orientado pelos profissionais de saúde que prescrevem, elaboram dietas e realizam o acompanhamento clínico dos pacientes. A ferramenta oferece uma lista de todos os produtos *in natura* e industrializados que atendem os requisitos da Resolução RDC nº 617/2022 e que foram notificados para a Anvisa pelos seus fabricantes, por categoria de alimentos, nome do produto, marca do produto e por quantidade de fenilalanina. O resultado da consulta aparecerá na lista que contém: nome do produto, marca e quantidade máxima de fenilalanina (mg/100g).

Cabe à família e às associações de pacientes, em parceria com os profissionais de saúde, a busca pelo aumento da oferta de produtos específicos para os pacientes com fenilcetonúria, estimulando fornecedores na ampliação da distribuição desses produtos.

O acesso a essas informações e maiores opções de consumo alimentar facilitam a manutenção da dieta. A maior adesão ao tratamento e a manutenção da dieta por toda a vida promovem melhor resultado a longo prazo no que diz respeito ao crescimento, desenvolvimento, comportamento e cognição dos portadores de fenilcetonúria, garantindo uma maior qualidade de vida.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

No Brasil existem protocolos para garantia da segurança alimentar e nutricional em escolares com condições específicas, mas aqueles portadores de fenilcetonúria não são contemplados. A alimentação desse grupo é de alto custo e para garantia do consumo adequado de nutrientes pode ser necessária a ação governamental. A população com fenilcetonúria ao ter disponível o tratamento adequado pode então ter pleno desenvolvimento fisiológico e cognitivo, reduzindo o

comprometimento progressivo e permanente causado pelos níveis tóxicos de fenilalanina.

A intervenção proposta se enquadra dentro da Pesquisa Translacional em Saúde Coletiva quando traduz o conhecimento a partir da síntese de pesquisas para prática política baseada em evidências, propondo um acompanhamento para diagnosticar, realizar um tratamento adequado e monitorar os impactos na sociedade. A segurança alimentar é um direito garantido pela Constituição Federal e a implementação da estratégia de intervenção é viável nesse ponto, visto que se encaixa dentro da rede de atendimento distrital já estabelecida, podendo ser adaptada para atendimento em nível nacional.

FINANCIAMENTO

Nada a declarar.

CONFLITOS DE INTERESSE

Nada a declarar.

FUNÇÕES DOS AUTORES

Cláudia Gonçalves Siqueira; Isabela Cristina de Castro Alves; Flávia Diniz Mayrink; Rivadávio Fernandes Batista de Amorim: contribuições substanciais para a concepção, delineamento do estudo, elaboração de versões preliminares do artigo, aprovação final da versão a ser publicada; concordância em ser responsável por todos os aspectos do trabalho, no sentido de garantir que as questões relacionadas à exatidão ou à integridade de qualquer parte da obra sejam devidamente investigadas e resolvidas.

REFERÊNCIAS

- 1- Husny ASE, Fernandes-Caldato MC. Erros inatos do metabolismo: revisão de literatura. Rev Para Med [Internet]. 2006 Jun [cited 2023 Jun 12];20(2). Available from: http://scielo.iec.gov.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0101-59072006000200008&endereço.
- 2- Blau N, Van Spronsen FJ, Levy HL. Phenylketonuria. Lancet [Internet]. 2010 Oct;376(9750):1417–27. Available from: [https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736\(10\)60961-0/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(10)60961-0/fulltext) DOI: [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(10\)60961-0](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(10)60961-0).

- 3- Valadares BLB, Gonçalves VSS. Contém fenilalanina, posso comer?. *Genética Na Esc.* 2010 Jul 5;5(2):1–6. Available from: <https://www.geneticanaescola.com/revista/article/view/100>.
- 4- Shoraka HR, Haghdoost AA, Baneshi MR, Bagherinezhad Z, Zolala F. Global prevalence of classic phenylketonuria based on Neonatal Screening Program Data: systematic review and meta-analysis. *Clin Exp Pediatr* [Internet]. 2020 Feb 15;63(2):34–43. Available from: <https://www.e-cep.org/journal/view.php?doi=10.3345/kjp.2019.00465> DOI: <https://doi.org/10.3345/kjp.2019.00465>.
- 5- Santos MP dos, Haack A. Fenilcetonúria - Diagnóstico e Tratamento. *Com Ciências Saúde* [Internet]. 2012;23(4):361–8. Available from: https://bvsm.sau.de.gov.br/bvs/artigos/fenilcetonuria_diagnostico_tratamento.pdf.
- 6- Brasil M da S. Fenilcetonúria (PKU) [Internet]. Brasília; 2021 [cited 2023 Jan 8]. Available from: <https://www.gov.br/sau.de/pt-br/composicao/saes/sangue/pntn/fenilcetonuria-pku>.
- 7- Brasil. Lei nº 11.947, de 16 de junho de 2009 [Internet]. Brasília; 2009. Available from: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2007-2010/2009/lei/l11947.htm.
- 8- Brasil. Lei nº 12.982, de 28 de maio de 2014 [Internet]. Brasília; 2014. Available from: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2011-2014/2014/lei/l12982.htm.
- 9- Brasil M da S. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fenilcetonúria [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; 2020 [cited 2023 Jan 8]. Available from: https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/protocolos/publicacoes_ms/pcdt_fenilcetonuria_isbn_17-08-2020.pdf.
- 10- Brasil FN de D da E. Caderno de Referência sobre Alimentação Escolar para Estudantes com Necessidades Alimentares Especiais [Internet]. Brasília: FNDE; 2016 [cited 2023 Jan 8]. Available from: <https://www.gov.br/fnde/pt-br/acao-e-informacao/acoes-e-programas/programas/pnae/manuais-e-cartilhas/caderno-de-referencia-alimentacao-escolar-para-estudantes-com-necessidades-alimentares-especiais>.
- 11- Vasconcelos FAG, et al. Manual de orientação sobre a alimentação escolar para portadores de diabetes, hipertensão, doença celíaca, fenilcetonúria e intolerância à lactose. 2ª edição. Brasília: PNAE: CECANE-SC; 2012. 54 p. il., grafs., tabs.
- 12- Alving B, Dai K, Chan SHH, editors. *Translational Medicine - What, Why and How: An International Perspective*. 1st edition. S. Karger; 2012. 183 p.
- 13- Marincola FM. *Principles of Translational Science in Medicine: From Bench to Bedside*. Illustrated edição. Wehling M, editor. Cambridge ; New York: Cambridge University Press; 2010.
- 14- Vivas LM, Lippi MC, Silva GV, Navarro LLL. Pesquisa Translacional como abordagem para acelerar a inovação tecnológica em saúde. *Espac* [Internet]. 2017;38(14):25–39. Available from: <https://www.revistaespacios.com/a17v38n14/a17v38n14p25.pdf>.
- 15- Santos MP dos, Haack A. Fenilcetonúria em escolar: um relato de caso. *Com Ciências Saúde* [Internet]. 2013;24(2):187–200. Available from: https://bvsm.sau.de.gov.br/bvs/artigos/ccs/fenilcetonuria_escolar.pdf.
- 16- Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal. Portaria nº 478, de 06 de setembro de 2017 [Internet]. Brasília; 2017. Available from: https://www.sinj.df.gov.br/sinj/Norma/9a5d81e57a5b4c4b876262f08dfe5fed/Portaria_478_06_09_2017.html
- 17- Brasil M da S. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014 [Internet]. Brasília; 2014. Available from: https://bvsm.sau.de.gov.br/bvs/sau.de/legis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html.
- 18- Anvisa. RDC nº 617, de 9 de março de 2022 [Internet]. Brasília; 2022. Available from: [http://antigo.anvisa.gov.br/documents/10181/6407575/RDC_617_2022_.pdf/52845318-a2cd-46a1-a9f3-7cd20bf1466a#:~:text=\(Publicada%20no%20DOU%20no%2051,e%20umidade%20em%20alimentos%20industrializados](http://antigo.anvisa.gov.br/documents/10181/6407575/RDC_617_2022_.pdf/52845318-a2cd-46a1-a9f3-7cd20bf1466a#:~:text=(Publicada%20no%20DOU%20no%2051,e%20umidade%20em%20alimentos%20industrializados).