

DO SERTÃO À CAPITAL: DESVENDANDO OS PADRÕES EPIDEMIOLÓGICOS DA FENILCETONÚRIA NO CEARÁ

AUTORES: ERLANE MARQUES RIBEIRO; FLORA MÈRE LÚCIO; WALLACE WILLIAMS MEIRELES DA SILVA;
ANA PAULA GIRÃO LESSA; VERA LÚCIA CANDIDO ROCHA; NAYANA MARQUES VIDAL

NOME DA INSTITUIÇÃO: HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN

INTRODUÇÃO

PNTN 2001

OBJETIVO

Dados epidemiológicos PKU e HPE

METODOLOGIA

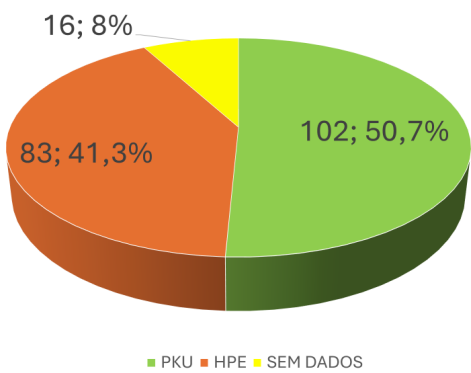
Estudo quantitativo, descritivo, observacional, retrospectivo e transversal sobre PKU e HPE

Variáveis: gênero, idade, procedência, prevalência temporal e co-morbidades, Período: 2001-2024.

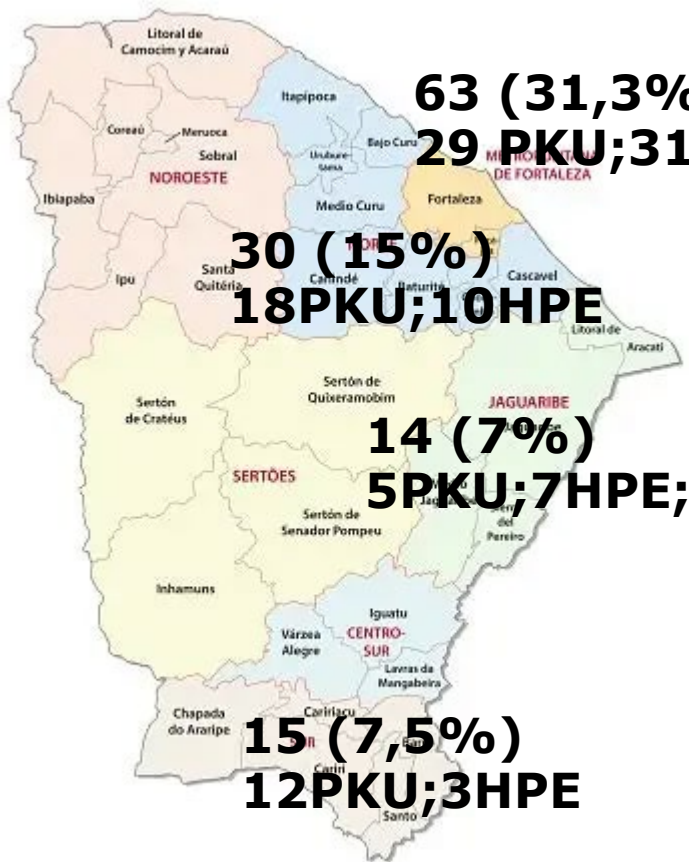
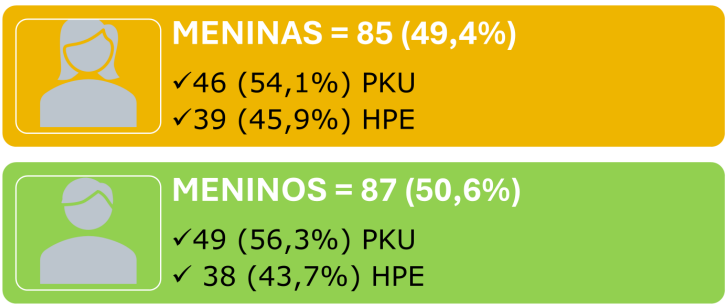
Análise: Excel/JavaScript.

CAAE 78568717.0.0000.5042

NÚMERO DE CASOS (2001-2024)



DISTRIBUIÇÃO POR SEXO



RESULTADOS E DISCUSSÃO

Tivemos **201** casos entre 0-40 anos (mediana=15 anos). A população pediátrica era **64,1%** dos casos. Co-morbidade: HPE e fenda palatina, HPE e toxoplasmose congênita, HPE e nefropatia, PKU e Síndrome de Ehlers Danlos. Fortaleza tinha 45 casos (21 PKU, 23 HPE, 1 Outro); Origem não especificada: 10 (5 PKU, 2 HPE, 3 Outros); Sobral: 7 (6 PKU, 1 HPE); Campos Sales: 6 (4 PKU, 2 HPE); Crato: 5 (5 PKU); Santa Quitéria: 5 (4 PKU, 1 HPE); Caucaia: 5 (4 PKU, 1 Outro); Ipu: 4 (2 PKU, 2 HPE); Limoeiro do Norte: 3 (1 PKU, 1 HPE, 1 Outro); Quixadá: 3 (2 PKU, 1 HPE). A variação temporal da incidência de PKU e HPE foi: 2002-2003: 23 HPE, 4 PKU; 2004-2005: 14 PKU, 2 HPE; 2007: 9 PKU, 8 HPE; 2016-2018: 15 PKU, 7 HPE. A prevalência de casos/100.000 habitantes foi: Crato: 3,85; Sobral: 3,33; Fortaleza: 1,67; Caucaia: 1,39; Juazeiro do Norte: 1,11; Campos Sales: 22,22 (PKU: 14,81; HPE: 7,41), Santa Quitéria: 11,11 (PKU: 8,89; HPE: 2,22) e Limoeiro do Norte: 5,00 (PKU: 1,67; HPE: 1,67). A proporção de casos de **PKU (2,22/100.000) e HPE (1,81/100.000)** no Ceará demonstra equilíbrio relativo. Entre os **adultos**, houve diferença na distribuição diagnóstica por gênero, (62,2% no feminino com HPE; 61,3% no masculino com PKU). Apresentamos o **primeiro mapeamento em duas décadas da triagem neonatal**. As variações na distribuição geográfica podem representar diferenças no acesso ao diagnóstico e/ou encaminhamento ou variações genéticas populacionais, por exemplo. Essa avaliação epidemiológica revela **padrões regionais únicos**.

CONCLUSÃO

No Ceará, há maior número de pacientes com **PKU** em relação aos com HPE, que vem de mais de 60 municípios, com maior concentração em **Fortaleza** (22,4%). Não há diferença estatística significativa entre os gêneros. Há poucos casos com doença co-existente.

REFERÊNCIAS

Passos LN, Araújo KB, Gomes LM, Fernandes TA. Triagem neonatal: realidade do estado do Ceará. Saúde Debate. 2010;34(85):248-56.
Martins AM, Pessoa AL, Antonini SR, et al. Unmet needs in PKU and the disease impact on the day-to-day lives in Brazil: Results from a survey with 228 patients and their caregivers. Mol Genet Metab Rep. 2020;24:100628