



UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ

SETOR DE EDUCAÇÃO

XX SEPE - SEMANA DE ENSINO, PESQUISA E EXTENSÃO DO SETOR DE  
EDUCAÇÃO/2006

## O ALUNO FENILCETONÚRICO - UM ESTUDO DE CASO

Graziela Flor Toaldo  
Luiza Almeida Pedroso  
Mariana Kalil Fadel Fante<sup>1</sup>  
Marta Pinheiro<sup>2</sup>

### RESUMO

O estudo visa aprofundar aspectos bio-educacionais da fenilcetonúria, destacando os seus impactos sobre a aprendizagem do aluno fenilcetonúrico. A pesquisa qualitativa, de caráter descritivo, inclui uma revisão bibliográfica e um estudo caso com duas crianças fenilcetonúricas. As informações obtidas revelam que são fatores essenciais para um bom desenvolvimento o diagnóstico precoce, o controle dietético, e o conhecimento sobre a doença tanto no âmbito familiar como no escolar em que o sujeito está inserido. Conclui-se que as deficiências na aprendizagem dos sujeitos estão diretamente relacionadas com a ausência de um ou mais desses fatores.

**DESCRIPTORIOS:** fenilcetonúria, educação e saúde, desenvolvimento, aprendizagem escolar.

### 1. INTRODUÇÃO

A fenilcetonúria é uma doença hereditária, causada pelo distúrbio metabólico do aminoácido fenilalanina, no qual a falha enzimática resulta na incapacidade de produção da fenilalanina hidroxilase que é realizada no fígado. (TAEUSCH; AVERY, 2003 p.77). Essa enzima é responsável pela conversão da fenilalanina em tirosina. Como a tirosina não é fabricada surgem alterações na cor da pele, olhos e cabelo; por esse motivo geralmente as crianças têm olhos e cabelos claros.

“A descoberta da PKU por Folling, em 1934, marcou a primeira demonstração de um defeito genético como causa de retardamento mental”. (THOMPSON; THOMPSON, 1980,

---

<sup>1</sup> Alunas do curso de Pedagogia, Setor de Educação, Universidade Federal do Paraná.

<sup>2</sup> Professora doutora, Departamento de Teoria e Fundamentos da Educação, UFPR.

p.113). Nos fenilcetonúricos, a fenilalanina acumula-se no sangue, em alguns casos chegando a 100 vezes a mais que o nível normal. Esse acúmulo resulta na formação de diversos derivados, muitos tóxicos ao sistema nervoso central, provocando lesões irreversíveis.

Uma parte do excesso da fenilalanina é excretada pela urina em forma de ácido fenilcetonico, o que lhe dá um odor característico semelhante ao mofo.

A fenilalanina é um aminoácido essencial para a sobrevivência humana. Por esse motivo, após detectado o transtorno o fenilcetonúrico deve seguir uma rigorosa dieta com baixo teor de fenilalanina, mas em quantidade suficiente para realizar a síntese protéica do corpo. Os regimes dietéticos são capazes de fornecer níveis seguros desse aminoácido impedindo assim que alcancem níveis tóxicos.

O teste do pezinho é capaz de detectar erros inatos do metabolismo como este, por isso é fundamental que seja feito logo após o nascimento já que as crianças fenilcetonúricas nascem com características físicas normais, ou seja, nada aparente que as diferencie das outras.

Logo que detectado o problema, a criança deve seguir a dieta recomendada pelo especialista para que seu desenvolvimento seja normal e esta não apresente nenhuma desvantagem em relação às outras crianças. Se esta dieta não for seguida corretamente, o retardo mental será desenvolvido, e irreversível, desta forma a criança necessitará de uma atenção especial, principalmente durante a idade escolar, com professores devidamente qualificados, informados sobre a doença e dispostos a atender as necessidades do aluno fenilcetonúrico.

Quando o desenvolvimento da criança fenilcetonúrica é normal, ela pode frequentar a escola regular. Mas a escola e professores devem estar informados sobre o caso, ajudando assim na integração da criança; os professores e a criança devem estar cientes dos alimentos que ela pode consumir.

O objetivo do estudo é investigar bio-educacionais da fenilcetonúria, ressaltando suas implicações educacionais. Busca-se com isto, contribuir na formação de educadores a partir da informação da comunidade escolar sobre a doença.

## **2. DIAGNÓSTICO**

O teste do pezinho é o mais confiável, e o melhor meio de diagnosticar a fenilcetonúria, ele é gratuito, obrigatório, e um direito da criança assegurado pela lei federal 8069 do estatuto da criança e do adolescente.

A fenilcetonúria deve ser sempre identificada por meio da triagem neonatal, a amostra de sangue deve ser recolhida do recém nascido antes da alta na maternidade, são apenas algumas gotinhas de sangue retiradas do calcanhar do bebê e colhidas sobre um papel de filtro; mas para que esse exame tenha um resultado verdadeiro, é necessário que o bebê tenha pelo menos 48 horas de vida e tenha iniciado sua alimentação feita pelo leite materno ou artificial. “É preciso que o organismo do pequenino tenha contato com a substância que não consegue metabolizar, para que possa detectá-la”.(TERENZ, 1999, p. 18).

Além da fenilcetonúria outras doenças como a galactosemia, hipotireoidismo, fibrose cística, anemia falciforme e hemocistinúria podem ser identificadas através da triagem neonatal. (GRAEF, 1992, p.361).

Se o resultado for positivo, a criança deve ser encaminhada a um centro especializado para que o diagnóstico seja confirmado, e assim dar início ao tratamento.

### **3. GENÉTICA**

A PKU é resultado de uma mutação recessiva, que ocasiona a perda da atividade da enzima fenilalanina hidroxilase, apresentando incidência aproximada de 1: 12000 nascidos vivos. (TAUESCH; AVERY, 2003, p.89).

Kolb (1983, p.541) destaca que “sendo cada pai um carreador heterozigoto, um quarto das crianças apresentará a doença, metade será carreadora, e um quarto não carreadores saudáveis”.

A fenilcetonúria não interfere na fertilidade do portador. Quando tratada precocemente, o portador pode ter uma vida independente, o que lhe dá a possibilidade de casar e ter filhos.

### **4. TRATAMENTO**

A fenilcetonúria só estará presente no organismo do bebê, após a primeira mamada. A fenilalanina deve ser evitada, porém não se pode tirá-la toda da alimentação, pois ela é essencial para o desenvolvimento do organismo.

Para que o desenvolvimento seja normal, deve-se manter o equilíbrio de quantidade de fenilalanina no sangue, seguindo a dieta limitada em fenilalanina, é possível evitar manifestações como o retardamento mental. Quando já provocado, o retardo não pode ser revertido pela dieta, mas com a dieta pode-se evitar seu progresso. “Ainda não se determinou

por quanto tempo a restrição dietética deve ser mantida, a fim de assegurar uma maturação cerebral completa”.(KOLB, 1983, p. 543).

Alimentos como carne, derivados do leite, ovos, pão, massas, chocolates, feijão, castanhas, entre outros, devem ser eliminados da alimentação. O leite materno assim como o de vaca, e o leite em pó contém fenilalanina. Mas o aleitamento materno é possível, por ser o que contém menor teor de fenilalanina, a mãe pode amamentar ao seu bebê seguindo um esquema alimentar que depende do nível de fenilalanina no sangue da criança, mas sempre sob as orientações de um especialista. Além do leite materno a criança deve tomar um substituto do leite chamado PKU, uma mistura de aminoácidos sem fenilalanina, que é distribuído gratuitamente pelo governo Federal. Esse leite é a principal fonte de proteína necessária para o desenvolvimento da criança.

Dos quatro aos seis meses de idade, a criança deve iniciar uma alimentação diversificada, seguindo as orientações nutricionais. A partir de um ano de idade, a criança deve ser incentivada a se alimentar sozinha, porém com a supervisão dos pais para que seja seguida corretamente a dieta. O tratamento dietético dos fenilcetonúricos dura a vida toda.

Os fenilcetonúricos podem contar com o apoio de instituições especializadas como a Associação dos Fenilcetonúricos e Hemocistinúricos do Paraná (AFEH), que oferece assistência médica, pediátrica, psicológica e nutricional gratuita, no ambulatório específico promovido pela Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional (FEPE), que possui sede na Av. Prof. Lothário Meissner, 836-Jardim Botânico -Curitiba –PR CEP 80210-170.

As autoras visitaram a FEPE, e tiveram a oportunidade de conhecer a loja da AFEH onde são vendidos vários produtos com baixo teor de fenilalanina fabricados especialmente para os fenilcetonúricos, produtos como farinha, macarrão, doces, chocolates e muitas outras variedades.

## **5. SINTOMAS**

Nas crianças que não são tratadas precocemente, observa-se um retardamento mental grave, com quocientes de inteligência abaixo de 50, menos de 10% se desenvolve normalmente; pode-se também observar um retardamento no desenvolvimento motor. Muitos dos portadores da fenilcetonúria não tratados aprendem a andar, mas poucos falam. Também podem ocorrer convulsões, microcefalia, alteração da cor da pele, eczema da pele, e estatura

abaixo do normal. Além de outras manifestações como irritabilidade, hiperatividade e vômitos freqüentes. (KOLB, 1983, p.542).

Quase sempre os fenilcetonúricos se encontram em posição de flexão geral, com a cabeça e o corpo encurvados “posição de alfaiate”. (SOARES, 1994, p. 31).

Esses sintomas aparecem geralmente quando a criança não é tratada precocemente.

## **6. ASPECTOS DA APRENDIZAGEM**

O aluno fenilcetonúrico pode ter retardo mental e por isso necessitar de atenção especial na educação escolar. Esta educação deve proporcionar ao aluno oportunidades máximas de desenvolvimento de suas capacidades, oportunizando-lhe o convívio com outras crianças, uso de metodologia especial, atendimento individualizado, e profissionais devidamente capacitados.

“A educação especial pode ser entendida como atuação técnica e pedagógica, destinada àqueles que necessitam de uma forma específica de atendimento”. (RAIÇA; OLIVEIRA, 1990, p. 3).

O aluno fenilcetonúrico não deve ser privado de nenhuma experiência. As experiências precoces são de grande importância, uma vez que valorizam a independência corporal e a maturidade emocional.

Toda criança fenilcetonúrica mesmo apresentando retardo mental pode aprender, a aprendizagem não depende somente das condições internas essenciais do indivíduo que aprende, ela surge de um equilíbrio de condições internas e externas.

O aluno fenilcetonúrico deve ser colocado o mais próximo das crianças normais, para que com elas possa trocar experiências. O atendimento, diferenciado e separado deve ocorrer somente quando extremamente necessário, e com o objetivo de minimizar essas diferenças entre elas. Mesmo quando apresentam baixa capacidade de aprendizado, elas podem executar muitas atividades juntamente com as outras crianças.

Na medida em que o fenilcetonúrico convive com crianças normais, e com elas participa de determinadas experiências, ele aprende a conviver com suas próprias limitações, dentro das condições normais de vida.

É fundamental para esse atendimento, o preparo dos professores para que esses conheçam a doença, proporcionando assim ao fenilcetonúrico um melhor desenvolvimento na aprendizagem escolar, e um bom relacionamento social.

Levando em conta as diferenças individuais, deve-se assegurar ao aluno fenilcetonúrico oportunidades educacionais; o que não significa lhe proporcionar atendimento idêntico ao dos demais alunos, mas sim utilizar procedimentos adequados que lhe permita agir livremente de acordo com seu ritmo próprio.

É de extrema importância que o professor conheça a realidade do aluno fenilcetonúrico, bem como suas possibilidades, para que possa elaborar um programa adequado para um desenvolvimento satisfatório. Na criança se deve respeitar não apenas seu ritmo de aprendizagem, mas também seu modo de agir.

Quanto ao aspecto metodológico, a atuação do professor deve orientar-se no sentido de atender o aluno fenilcetonúrico de acordo com suas necessidades específicas, fornecendo condições de o próprio educando executar todo tipo de trabalho possível. (RAIÇA; OLIVEIRA, 1990, p.9).

## **9. O ESTUDO DE CASO**

O estudo do caso inclui dois sujeitos, com níveis de fenilalanina e desenvolvimentos diferentes. As informações foram coletadas através de entrevistas, realizadas com os sujeitos, os pais, e especialistas.

O primeiro sujeito, um menino de 4 anos de idade, obteve o diagnóstico a partir da realização do teste do pezinho, feito antes da sua alta na maternidade. Seu tratamento foi iniciado aos 14 dias de vida e a dieta é seguida rigorosamente pela família.

A criança sabe ser portadora da doença, e que por isso existem alguns alimentos que ele não pode comer pois lhe farão mal. Relatou ainda ter bom relacionamento com as outras crianças, apesar da diferença de sua alimentação. Afirmou que convive com isso sem problemas, uma vez que seus colegas e os pais deles sabem sobre sua dieta. Ele ainda não frequenta a escola, mas percebe-se que ele tem um desenvolvimento normal, pois identifica corretamente as cores e algumas letras (consegue juntá-las e formar seu nome, de seus irmãos e de alguns familiares).

Seus pais afirmaram que a família sempre incentiva o menino com brinquedos pedagógicos; a maior preocupação dos pais é quando o menino passar a frequentar a escola (se está terá profissionais informados sobre a doença, para que a dieta seja seguida corretamente também no ambiente escolar). O que alivia os pais é o fato de o menino ter consciência de suas limitações a respeito da alimentação. Seus dois irmãos mais velhos afirmaram contribuir para o

desenvolvimento do menino, estimulando-o a aprender cada vez mais. Para eles o fato de o menino ter fenilcetonúria, não parece ter afetado seu desenvolvimento, que eles o consideram normal. Na verdade este desenvolvimento normal está diretamente ligado ao tratamento e acompanhamento que o menino realiza e que está trazendo excelentes resultados. Segundo a médica, se o nível de fenilalanina continuar sendo controlado, o seu desenvolvimento será normal e adequado para a idade da criança, e esta não apresentará dificuldades na alfabetização e no aprendizado escolar.

O segundo sujeito, uma menina de 12 anos, mora atualmente com a avó (que a criou) e mais 6 familiares numa casa cedida pelo MST. A mãe engravidou aos 13 anos, e teve a menina com 14; a doença foi detectada logo após o nascimento através do teste do pezinho. O tratamento, porém demorou mais para ser iniciado (comparado ao primeiro caso), somente aos 6 meses de idade. Além disso, o tratamento sempre foi irregular, o que levou a menina a ter com 1 ano de idade, nível 36 de fenilalanina, sendo o normal para esta idade nível 6.

Segundo a avó, a dieta nunca foi seguida corretamente por motivos financeiros. Assim começaram as dificuldades no desenvolvimento da menina, que aprendeu a andar com 3 anos de idade, começou a falar palavras com 4 e a formular frases com aproximadamente 5 anos. Ainda segundo a avó, a alimentação é seguida corretamente em casa, porém na escola a criança se descuida, come salgadinhos, mas os professores têm o conhecimento da doença.

Atualmente a menina cursa a segunda série do ensino fundamental em uma escola pública de uma comunidade rural em São Jerônimo da Serra/PR, tendo já repetido a primeira série duas vezes. Relata a menina que às vezes fica chateada quando chega ao final do ano e todos seus amigos passam de ano e ela repete. A menina afirma que tem dificuldades de leitura, e de realizar contas de multiplicação e divisão; sente-se excluída e tem vergonha de perguntar ao professor com medo de os colegas a chamarem de “burra”.

Segundo a médica, pelo nível de fenilalanina detectado nos últimos exames, sabe-se que somente os salgadinhos ingeridos na escola não são suficientes para causar tamanho aumento no nível de fenilalanina. Nos resultados dos últimos 4 exames, nenhum apresentou nível de fenilalanina abaixo de 13, isso explica a grande dificuldade de desenvolvimento apresentada pela menina.

## **9. CONSIDERAÇÕES FINAIS**

É importante que o tratamento seja seguido corretamente para assegurar ao fenilcetonúrico um desenvolvimento normal, sobretudo na aprendizagem escolar. São necessários inúmeros cuidados na alimentação; para que isso seja possível é importante que a família e a comunidade escolar estejam bem informadas a respeito da doença, e das limitações e capacidades do fenilcetonúrico.

Uma criança que segue a alimentação corretamente pode ter um desenvolvimento, inteligência e nível de QI, maior do que uma outra que não a segue.

Quando o educador conhece pouco ou nada sobre o distúrbio, a escola não proporciona os meios necessários para que a criança tenha uma aprendizagem adequada.

A informação sobre a doença é importantíssima, principalmente entre os educadores que convivem boa parte do dia com a criança fenilcetonúrica.

Casos que chegam ao retardamento mental grave, felizmente agora são raros. A maioria das crianças fenilcetonúricas apresenta desenvolvimento normal em atividades escolares, fato que só se tornou possível pelo diagnóstico precoce realizado rotineiramente e obrigatoriamente nas maternidades através do teste do pezinho, seguido de um controle dietético rigoroso orientado por especialistas.

## REFERÊNCIAS

GRAEF, John W. **Manual de Terapêutica Pediátrica**. Rio de Janeiro: MEDSI, 1992.

KOLB, L. C. **Psiquiatria Clínica**. Rio de Janeiro: Interamericana, 1983.

RAIÇA, Darci; OLIVEIRA, Maria Tereza Baptista de. **A educação especial do deficiente mental**. São Paulo: EPU, 1990.

SOARES, José Luís. **Programas de saúde**. São Paulo: Spicione, 1994.

THOMPSON, James; THOMPSON, Margarete. **Genética Médica**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1980.

TAEUSCH, H. Willian; AVERY, Mary Ellen. **Doenças do recém nascido**. 7.ed. Rio de Janeiro: MEDSI, 2003.

TERENZ, Sabine. Teste do pezinho: seu filho precisa. **Revista Pais e Filhos**, São Paulo, n.371, p. 18-19, out. 1999.