

## PE-184 - TRIAGEM NEONATAL NO DIAGNÓSTICO DE FENILCETONÚRIA

Fernanda de Oliveira<sup>1</sup>, Kauane de Oliveira<sup>1</sup>, Bruno Hidemi Tominaga<sup>1</sup>, Cristina Caren Coghetto<sup>1</sup>, Bruno Lopes<sup>1</sup>, Jessica Pasquali Kasperavicius<sup>1</sup>, Cristiane Kopacek<sup>2</sup>, Giani Cioccarì<sup>1</sup>

1. Universidade Federal da Fronteira Sul/UFFS.
2. Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre/UFCSPA.

**Introdução:** A Fenilcetonúria é uma doença que afeta o aminoácido fenilalanina. Resulta de uma deficiência de fenilalanina hidroxilase e quando não tratada resulta em incapacidade intelectual irreversível, é diagnosticada através da Triagem Neonatal (TN). **Objetivo:** Apontar a incidência de casos de Fenilcetonúria na rede público de um município, entre janeiro de 2015 e julho de 2018. **Método:** Trata-se de um estudo quantitativo, observacional, transversal e descritivo, analisado de forma não probabilística, por conveniência. Realizado em instituição pública, de caráter de imunização. Foi utilizada uma amostragem não probabilística selecionada por conveniência, constituída de 12.251 coletas em rede pública. Tornaram-se critérios de inclusão para o estudo as crianças recém-nascidas em hospitais da rede pública do município. Foram admitidas como critérios de exclusão as crianças recém-nascidas que faleceram antes da realização da Triagem Neonatal no Sistema Único de Saúde e a coleta de pais ou mães, que foram submetidos à coleta após resultado positivo de patologias genéticas triadas em seu filho. Ao fim, houve uma amostra de 12.111 recém-nascidos. **Resultados:** Houve a incidência de cinco casos de Fenilcetonúria no período analisado, levando a uma perspectiva de 1:1646. **Conclusões:** Recém-nascidos são assintomáticos antes do início dos alimentos contendo fenilalanina serem utilizados na dieta. Se não detectada pela triagem neonatal, logo ao início da vida, pode cursar com manifestações clínicas como a epilepsia. Admite-se que no município estudado, encontrou-se uma alta incidência, visto que na população europeia, a mesma está em 1:10.000 nascidos vivos.

## PE-185 - MELANOSE PUSTULAR BENIGNA NEONATAL - UM RELATO DE CASO

José Idalécio Cardoso Lemes da Silva, Rebeca Alvares, Gabrielly Nascimento Ferreira, Sarah Evangelista de Oliveira e Silva, Carolina Maria Nascimento Dias

EBSERH/HUB-UNB.

**Introdução:** A Melanose Pustular Benigna Neonatal (MPBN) é uma condição relacionada a recém-nascidos da raça negra. Trata-se de entidade com diagnóstico clínico baseado no aspecto das lesões, sem necessidade de cultura ou outro tipo de exame laboratorial. O relato se refere a um caso de MPBN associado à infecção bacteriana secundária. **Descrição do caso:** Recém-nascida, com 21 dias, chega à Emergência com relato de surgimento de pústulas em região cefálica desde o décimo dia de vida. Nega febre ou sintomas sistêmicos. Ao exame apresenta pústulas com conteúdo amarelado, envoltas por halo hiperpigmentado levemente eritematoso sem presença de pus ou sinais flogísticos. Paciente ativa, em bom estado geral e sem outras alterações. Neste primeiro atendimento não foram solicitados exames e família foi orientada sobre a benignidade do quadro e retorno em uma semana ou imediatamente, caso passasse a apresentar sinais de toxemia ou gravidade. Na segunda avaliação o quadro permanecia sem remissão ou piora das lesões, as orientações foram reforçadas e solicitada nova consulta. Na terceira avaliação foram observadas lesões com crosta melicérica e aumento dimensional das lesões. Após interconsulta com a equipe de Dermatologia o quadro foi considerado como Melanose Pustulosa com infecção secundária, coletado material com swab e prescrito Cefalexina. Após 7 dias, as lesões se apresentavam em regressão e o esquema antibiótico foi encerrado no tempo oportuno. A cultura identificou *Staphylococcus epidermidis*. **Discussão:** A MPBN se mostra em 3 tipos de conjunto de características: (1) pústulas sem base hematológica, (2) máculas eritematosas com halo hiperpigmentado que surge após o rompimento das lesões, (3) máculas hiperpigmentadas que desaparecem ao longo de semanas a meses. **Conclusão:** Embora sendo uma condição benigna, a MPBN sugere acompanhamento médico devido à pouca idade dos pacientes acometidos e o risco de infecção secundária e necessidade de intervenção precoce.