


NO CASO DE CONFIRMAÇÃO DO DIAGNÓSTICO DE FENILCETONÚRIA (PKU)

- Contacto da Apofen - Associação Portuguesa de Fenilcetonúria (www.apofen.pt/). No site poderá encontrar informação relevante sobre a doença e as atividades da Associação.
- Entrega de cartões para controlo dos níveis de fenilalanina (Phe) no sangue e instruções para o envio por correio azul para o laboratório no Porto (morada está impressa no cartão).
- Ensino da técnica de colheita de sangue e preenchimento do cartão.
- Programação de agendamento dos controlos dos níveis de Phe em cartão.
- Modo como lhe serão comunicados os resultados e as medidas a tomar em função dos mesmos.
- Entrega de declaração médica para pedido de "abono complementar".
- Obtenção de consentimento informado para estudo genético orientado e a emissão do "Cartão de Pessoa com Doença Rara".
- Orientação para Consulta de Aconselhamento Genético.

CONTACTAR A EQUIPA

 239 488 700
(para aceder às extensões)

Luisa Diogo | Paula Garcia PEDIATRAS

ext.: 11716 | 11717

Tif.: 239 480 606

e-mail: ld@chuc.min-saude.pt | pg@chuc.min-saude.pt

Ana Faria NUTRICIONISTA

ext.: 11808

e-mail: anafaria@chuc.min-saude.pt

Joana Almeida PSICÓLOGA

ext.: 11722

e-mail: joanaalmeida@chuc.min-saude.pt

Fátima Martins ENFERMEIRA

ext.: 11729

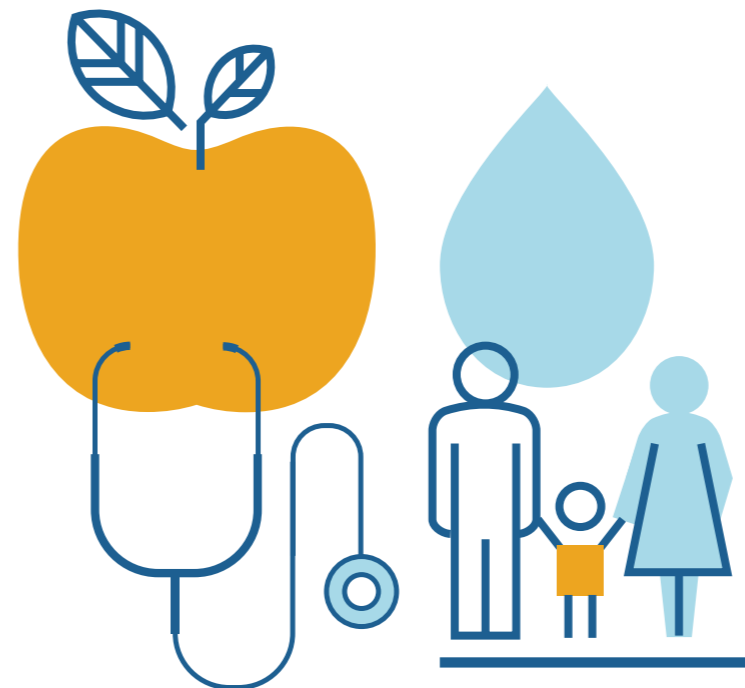
e-mail: fatima.martins@chuc.min-saude.pt

Marta Freitas SECRETARIADO

ext.: 11702

Tif.: 239 480 601

e-mail: martafreitas@chuc.min-saude.pt



FENILCETONÚRIA (PKU)

BEM-VINDOS!

Como lhe comunicámos por telefone, foi detetado um aumento da fenilalanina (Phe) no rastreio neonatal ("teste do pezinho") do seu bebé.

É muito provável que ele tenha uma doença hereditária do metabolismo, a fenilcetonúria (PKU). Esta, se não tratada, poderá ser causa de défice intelectual e outras alterações neurológicas, pelo que está incluída no teste do pezinho, efetuado a todos os recém-nascidos - rastreio neonatal.

A deteção precoce permite tomar medidas, de modo a que a criança possa ter um desenvolvimento psicomotor normal: dieta especial, com restrição de proteínas (Phe).

PRIMEIRA CONSULTA

- Informação sobre o Serviço - entrega do Guia de Funcionamento do CDC.
- Apresentação da equipa multidisciplinar que no CDC vos apoiará e seguirá o caso do vosso filho.
- Explicação sobre os achados do "teste do pezinho" e seu significado.
- Realização de exames complementares de diagnóstico (amostras de sangue e de urina) destinados a esclarecer a causa do aumento da Phe.



CDC

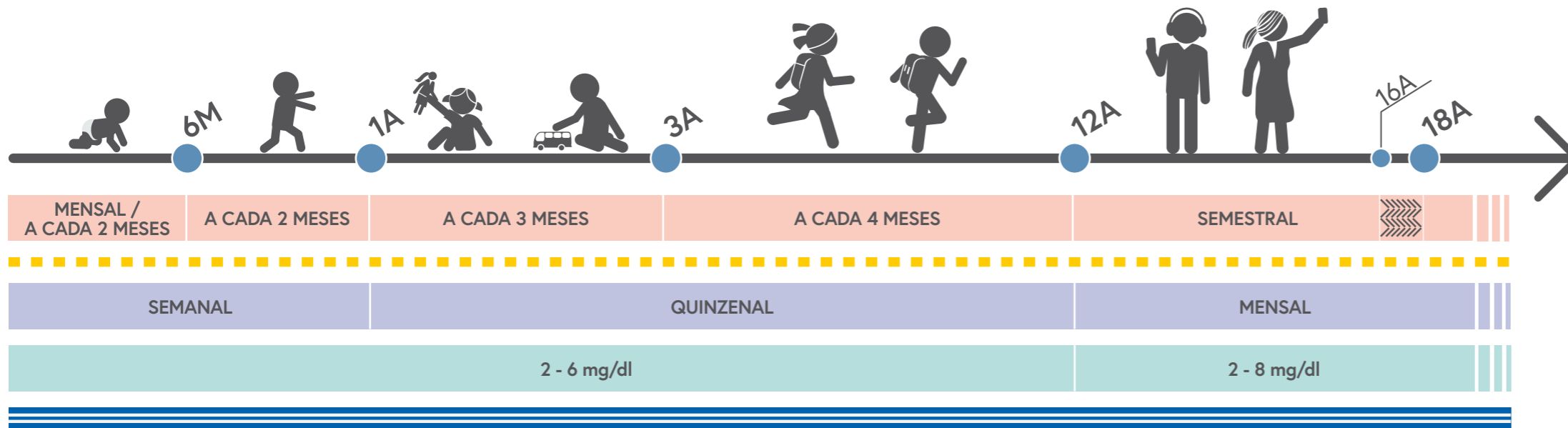
 Centro de Desenvolvimento da Criança

Centro de Tratamento
Programa Nacional de Rastreio Neonatal

Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo
CHUC, MetabERN

FENILCETONÚRIA (PKU)

ROTEIRO ASSISTENCIAL



Consultas presenciais:

Nas primeiras semanas, as necessárias até atingimento de objetivos terapêuticos (níveis de Phe adequados)

Programação dos controlos dos níveis de Phe em cartão:

Nas primeiras semanas e até obtenção de valores dentro dos objetivos terapêuticos, duas vezes/semana

Objetivos terapêuticos em níveis de Phe (mg/dl)

Transferência para outro Centro de Tratamento do Programa Nacional de Rastreio Neonatal:
A pedido, em qualquer idade

Consultas de transição para clínica de adultos:

2 consultas no Hospital Pediátrico + 2 consultas no Hospital da Universidade

Consulta sem presença do Utente (CSPU):
Sempre que solicitado



NA GRAVIDEZ

BISSEMANAL

2 - 6 mg/dl

AQUANDO DA DIVERSIFICAÇÃO ALIMENTAR (5-6 M):

- Ensino do "sistema de partes de Phe".
- Informação sobre a disponibilidade de alimentos "hipoproteicos" (pobres em Phe), compartilhados a 100%, com receita médica. Podem ser levantados no IGM-Porto ou recebidos no domicílio via CTT mediante pagamento de portes.

COMUNICAÇÃO DOS RESULTADOS DOS CONTROLOS E REVISÃO TERAPÊUTICA



SE VALORES DENTRO DOS OBJETIVOS

Forma de contacto:
E-mail / telefone

Elemento da equipa:
Enfermeiro



SE VALORES ELEVADOS

Forma de contacto:
E-mail / telefone

Elemento da equipa:
Nutricionista



REVISÃO DA TABELA TERAPÊUTICA EM FUNÇÃO DAS CAUSAS IDENTIFICADAS PARA O DESVIO

Elementos da equipa:
Nutricionista + Médico (CSPU)



ENVIO DE NOVA TABELA NUTRICIONAL

Forma de contacto:
E-mail / CTT

Elemento da equipa:
Nutricionista



Mantenha os seus contactos atualizados no Registo Nacional de Utente (RNU): informe no seu Centro de Saúde sempre que mudar de telefone ou morada.