

A hiperfenilalaninemia (HPA) materna produz um complexo de efeitos fetais que se expressam como retardo mental, microcefalia, malformações cardíacas congênitas, e baixo peso ao nascimento. Nosso conhecimento sobre o assunto vem de estudos acerca da incidência destes efeitos fetais da HPA feitos em grupos de mães com fenilcetonúria (PKU). Descrevemos aqui um experimento diferente, no qual foi avaliada a prevalência dos prováveis efeitos da HPA materna nas crianças que se encontram dentro de um grupo de pacientes deficientes com idade variando entre 1 e 20 anos. Foram incluídos todos os pacientes por nós avaliados entre 1983 e 1993, que mostravam retardo mental e/ou microcefalia e que não tinham recebido diagnóstico definitivo. As mães destes probandos que concordaram com a investigação, tiveram seus valores plasmáticos de fenilalanina medidos. 160 mães foram incluídas neste estudo. Em 2 destas descobrimos HPA moderada, de 300 e 768 micromol/L. Em outras 7 obtivemos valores entre 120 e 140 micromol/L; estes casos estão sendo avaliados. A prevalência de 2/160 casos de HPA é significativamente maior do que a esperada na população em geral (1/10.000 a 1/20.000) ($p < 0,01$). Acreditamos que tais resultados apontam para a HPA materna como um diagnóstico a ser aventado em qualquer criança com retardo mental e/ou microcefalia.