LEUCINOSE

Folheto Informativo

para Pais e

Professores

Olá, chamo-me _____

Tenho Leucinose (MSUD) e gostaria que soubessem mais sobre a minha doença, para que assim me possam ajudar.

Este folheto falar-lhes-á da minha doença e tentará responder a questões relacionadas com ela e com o seu tratamento (dieta). O meu tratamento vai depender essencialmente de uma total dedicação da vossa parte, pois a MSUD é uma doença que dura toda a vida. Exceptuando a minha dieta especial, sou exactamente igual às outras crianças.

NÚMEROS DE TELEFONE IMPORTANTES

☎ _____

☎ _____

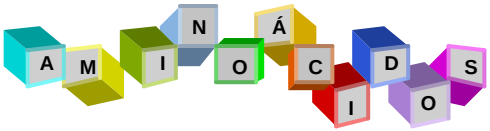
☎ _____

NOÇÕES BÁSICAS SOBRE MSUD

Os factos são os seguintes...

A MSUD é uma doença hereditária do metabolismo proteico. Os portadores de MSUD não têm a quantidade necessária das enzimas que metabolizam (digerem) os três aminoácidos de cadeia ramificada (AACR), leucina (LEU), isoleucina (ISOL) e valina (VAL), que estão presentes nas proteínas dos alimentos.

As proteínas dos alimentos são importantes para construir e reparar os tecidos do corpo. Os aminoácidos são muitas vezes conhecidos pelos "tijolos" que constituem as proteínas. Existem muitos aminoácidos diferentes que se podem combinar de variadas maneiras para formar os diferentes tipos de proteínas nos alimentos. As enzimas são substâncias especiais que existem no corpo e que têm como função separar os aminoácidos existentes nas proteínas dos alimentos e recombiná-los, para formar as diferentes proteínas de que o corpo necessita.



Todas as pessoas necessitam de uma certa quantidade de AACR para o normal crescimento e reparação dos tecidos.

Uma vez que os portadores de MSUD não degradam os AACR, estes assim como os seus metabolitos vão aumentando gradualmente nos tecidos do corpo, no sangue e na urina provocando nesta um cheiro adocicado característico da doença. Se não é tratada, os valores anormais de AACR que são atingidos impedem o normal desenvolvimento cerebral causando atraso mental e provocando outros efeitos secundários graves.

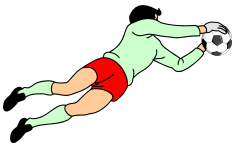
O lado bom é que...

Existe em Portugal o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce, que é um programa de detecção da doença durante os primeiros dias de vida, fundamental na prevenção da deterioração neurológica que se instala quando não se inicia o tratamento dietético adequado para atingir um bom controlo metabólico.

O portador de MSUD deve ser então sujeito a uma dieta cuidadosa e controlada, que forneça apenas a quantidade necessária de AACR para o crescimento, mas que previna o excesso dos mesmos. As análises ao sangue são, a partir de então, feitas regularmente, ajustando a dieta se necessário. O diagnóstico atempado e o tratamento dietético continuado são essenciais para um crescimento e desenvolvimento normais, ou seja, para um bom prognóstico destes doentes.

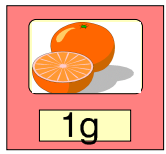
E agora a dieta...

Uma vez que os AACR existem em todos os alimentos que contêm proteínas, o tratamento desta doença hereditária do metabolismo obriga a uma restrição no aporte de AACR através da dieta, no sentido de evitar a acumulação de intermediários tóxicos para os orgãos, particularmente o sistema nervoso, e de modo a garantir um bom crescimento e maturação. Os alimentos com altos teores de proteínas têm também níveis elevados de AACR e como tal devem ser evitados (Alimentos proibidos). Os alimentos com pequenas quantidades de proteínas e de AACR, só podem ser ingeridos em quantidades controladas (Alimentos permitidos mas controlados). Alguns alimentos são considerados de consumo livre porque não contêm proteínas e são isentos de AACR (Alimentos de consumo livre) e são ingeridos no sentido de ajudar a atingir a quantidade de calorias que o doente necessita para ter energia.



O aporte proteico do doente com MSUD deve maioritariamente ser feito através de uma "*bebida especial*" (Mistura de aminoácidos isenta de AACR) que contém a maioria das proteínas, vitaminas e minerais necessárias ao crescimento e à qual se juntam quantidades adequadas de energia sob a forma lipídica e glicídica bem como de proteína natural. Esta "bebida especial", que deve ser tomada pelo menos 3 vezes por dia, tem um gosto e um aroma que pode parecer desagradável para quem não estiver habituado, mas as crianças com MSUD habituam-se ao sabor desta bebida desde pequenos pois crescem com ela.

A quantidade de "*bebida especial*" e de alimentos que a criança ingere por dia é cuidadosamente calculada e prescrita pelo nutricionista. A família e posteriormente o doente com MSUD devem pesar cuidadosamente todos os alimentos para controlar a quantidade de LEU ingerida diariamente. A LEU assume a maior importância de todos os AACR envolvidos nesta doença pela sua toxicidade mais marcada.



Deste modo, a tolerância do doente, definida como o aporte máximo de LEU que o doente suporta, mantendo simultaneamente um controlo metabólico dentro dos parâmetros desejáveis, será então aferida através do aporte do referido aminoácido. Estas quantidades são ajustadas segundo as necessidades de crescimento da criança e posteriormente do adulto. Uma criança com MSUD aprende muito cedo que a sua dieta é restrita e que deve perguntar aos pais se um novo alimento é permitido. Quando atingem a idade escolar, as crianças com MSUD já têm uma boa noção acerca da sua dieta.

Os pais têm também informação extensa sobre os alimentos proibidos e permitidos. Se necessário, eles podem-lhe fornecer listas detalhadas dos alimentos que o doente com MSUD pode ou não comer. Eis alguns exemplos:

OS PROIBIDOS - carne, peixe, aves, mariscos, moluscos e crustáceos (polvo, lulas, conquilha, amêijoa, camarão, gamba, lagosta), fiambre, presunto, produtos de salsicharia (salsicha, chouriço, patês), caldos de carne concentrados, ovos, queijo, gelados de leite ou nata, iogurte, suissinho, natas, sobremesas lácteas, farinha, pão, massas, leguminosas secas (feijão, grão, favas, ervilhas, lentilhas), soja, biscoitos, bolachas, bolos e produtos de pastelaria, farinhas infantis excepto as prescritas, chocolate, cacau, bombons, caramelos de leite ou de chocolate, gelatina animal, frutos secos ou oleaginosos (castanha, noz, amêndoa, amendoim, avelã, cajú, pistacho, pinhão).

OS PERMITIDOS MAS CONTROLADOS* - vegetais, sumos de vegetais, batata, fruta, sumos de fruta, arroz, farinhas infantis (Nutribén 1ª Papa®), farinha de mandioca, fécula de batata, amido de milho (Maizena®, Saluzena®, ...), tapioca, pipocas, leite.

OS LIVRES - gorduras: todos os óleos, manteigas e margarinas vegetais. Produtos açucarados: açúcar sob todas as formas, chupas, rebuçados, sugus, marmelada, compota, geleia, mel, gelatina vegetal, groselha, sumos de fruta, xaropes de fruta, refrigerantes, sorvetes de água, pastilha elástica. Cevada, chá e limonada. Condimentos frescos ou em pó, salgados ou açucarados: sal, vinagre,... .Especiarias: louro, estragão, pimenta, açafrão, …, canela, baunilha, açúcar baunilhado. Extractos de frutos. Adoçantes artificiais. Alimentos com baixo teor de proteínas **.

---

*Os alimentos permitidos mas controlados estão descritos numa tabela de partes em LEU, a qual permite catalogar os pesos destes alimentos segundo os seus teores numa quantidade fixa do referido aminoácido (1Parte de LEU = Peso do alimento em gramas que fornece 50 mg de LEU). Esta tabela está disponível no Instituto de Genética Médica (IGM).

**Algumas indústrias alimentares usam ingredientes especiais para fazer alimentos com baixo teor em proteínas, tal como farinha, pão, massas, arroz e bolachas para a dieta dos doentes com MSUD. Alguns destes alimentos podem ser levados para a escola, fazendo parte da refeição ou do lanche da criança com MSUD. A introdução gradual destes alimentos hipoproteicos especiais, comparticipados a 100% pelo Ministério da Saúde pelo despacho n.º 25822/2005 (2ª série) de 15 de Dezembro de 2005, são um complemento importante da dieta, facilitando ainda mais a exequibilidade do plano alimentar pois variam a alimentação sem fornecer muita proteína e permitem concretizar as necessidades energéticas do doente.

Como o professor pode ajudar...

Trate a criança com MSUD como um membro normal e saudável da classe. Lembre-se que ela não é diferente de outra criança em termos de crescimento e desenvolvimento social, emocional, físico e escolar.

Mantenha um bom diálogo com os pais da criança para reforçar os ensinamentos e contabilizar os alimentos permitidos ingeridos fora de casa. Os pais da criança são os peritos em MSUD mais próximos de si.

Avise os pais:

... se nota algo de diferente na saúde e comportamento da criança
(febre, vómitos, apatia, sonolência, perda de apetite, alterações do comportamento e do equilíbrio, são pistas importantes para desconfiar duma descompensação metabólica, que implicam adoptar uma dieta de semi-urgência que os pais saberão implementar).

... se a criança comeu algum alimento proibido.

... se a criança não come os alimentos que são enviados de casa.

…se a criança troca alimentos com os colegas.

... no caso de se realizarem festas de aniversário, de Natal, etc., para que existam alimentos com baixo teor em LEU para a criança. Os pais podem querer enviar um suplemento de alimentos com teor baixo em proteínas, que se podem guardar e estar disponíveis para ocasiões especiais ou inesperadas.

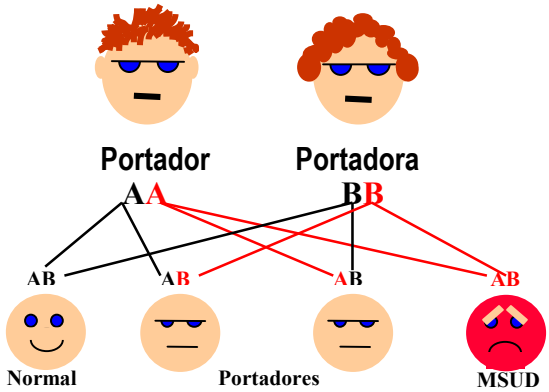
Por favor não dar à criança com MSUD *qualquer* alimento proibido que conste da lista anteriormente fornecida ou que não foi autorizado pelos pais. Mesmo que sejam "pequenos pedacinhos" é o suficiente para que a LEU no sangue aumente. Mesmo que esses alimentos despertem a curiosidade da criança, ela está habituada a viver sem eles.

PERGUNTAS E RESPOSTAS

P. Com que frequência nascem crianças com MSUD?

R. Em todo o mundo, aproximadamente 1 em cada 185000 recém-nascidos têm MSUD. A maioria das crianças com MSUD inicia uma dieta rigorosa e controlada em LEU durante os primeiros meses de vida. Quando a dieta é bem controlada revela-se tão eficaz que a criança pode crescer e desenvolver-se normalmente, frequentando escolas regulares.

P. Uma vez que a MSUD é hereditária será que todos os filhos dessa família terão MSUD?



R. A MSUD é uma doença de transmissão autossómica recessiva. Assim, para que um filho tenha MSUD é necessário que ambos os pais sejam portadores do gene da MSUD. Um portador tem um gene normal e um gene da MSUD mas consegue digerir as proteínas normalmente. O filho com MSUD herda um gene da MSUD de cada progenitor. De cada vez que este casal tem um filho, há 25% de hipóteses da criança não ter o gene da MSUD, 50% de hipóteses da criança ser portadora e 25% de hipóteses da criança ter MSUD. Em cada gravidez esta percentagem da criança nascer com MSUD é sempre a mesma (25%). Em algumas famílias, pode existir só uma criança afectada, enquanto que noutras famílias múltiplas crianças podem ser afectadas.

P. Como sabem os pais o que dar de comer e beber todos os dias, às crianças com MSUD?

R. A dieta da criança depende não só de uma prescrição individual como também das suas próprias preferências por alguns dos alimentos que constem da lista dos permitidos com baixo teor de proteínas. A dieta prescrita revela a quantidade de *"bebida especial*" que a criança deve tomar, bem como o número de partes de alimentos que ela deve ir buscar à tabela de equivalentes de LEU.

P. A criança com MSUD adoece mais frequentemente que as outras crianças?

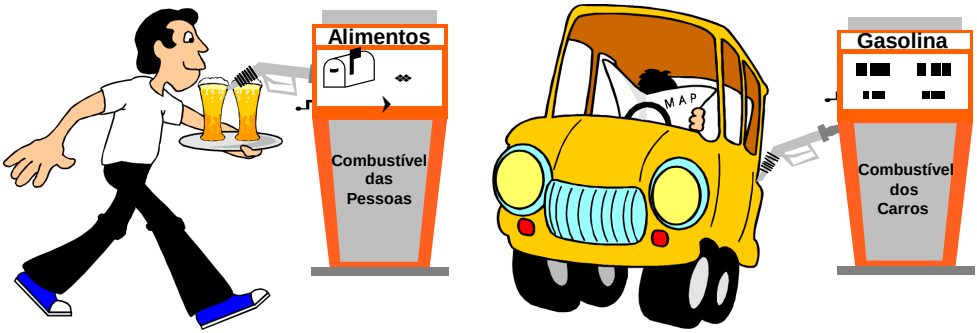
R. Uma criança com MSUD pode ser tão saudável como qualquer outra, no entanto, uma doença de pouca importância noutra criança pode desencadear um descontrolo bioquímico pondo a vida desta em risco. Por esta razão é importante que estas crianças recebam assistência médica imediata, caso surjam quaisquer sinais da doença. Os pais devem ser contactados caso alguém na classe contraia uma doença infecciosa (ex: sarampo), para poderem estar atentos aos sintomas do seu filho.

P. Se o professor suspeita que a criança com MSUD está a sentir-se mal, por doença ou ingestão excessiva de proteínas, o que deve fazer?

R. Alertar os pais imediatamente. Não esperar pelo fim da aula. Oferecer água ou sumos se a criança desejar.

P. Como posso explicar a dieta a que as crianças com MSUD se submetem às outras crianças?

R. As crianças pequenas conseguem compreender que, assim como os carros com motores diferentes necessitam de combustíveis diferentes (gasolina, gasóleo, gás, etc.), algumas crianças têm um organismo que funciona, também ele, de uma forma diferente do das outras crianças e, como tal, necessitam de alimentos diferentes. As crianças já um pouco mais velhas conseguem compreender o conceito semelhante ao de uma "alergia alimentar".



Caso seja perguntado ao professor, este não deve esconder o facto das refeições da criança com MSUD serem diferentes das dos outros, mas também não se deve alongar nas explicações. Deve pedir à família da criança algumas sugestões sobre como responder a esta pergunta.

P. Como é que uma criança pode crescer “comendo tão pouco”?

R. A “*bebida especial*” para as crianças com MSUD contém a maior parte das proteínas, vitaminas e minerais de que estas necessitam para crescer, além de que lhe é adicionada uma fonte de glícidos e lípidos assim como um leite adaptado ou fórmula que contém proteína natural em quantidade controlada. É sem dúvida, uma bebida especial! Os alimentos com baixo teor proteico que a criança ingere fornecem-lhe o resto dos nutrientes de que ela necessita. Os “Alimentos Livres”, por sua vez, fornecem calorias adicionais.

P. No caso de uma criança com MSUD ingerir alimentos com um elevado teor proteico, ela sentir-se-á mal?

R. Ingerir um alimento com elevado teor proteico vai desregular o delicado balanço bioquímico que o doente com MSUD tem, podendo surgir cetoacidose, sendo quase sempre necessário a hospitalização. Inicialmente os sintomas que podem acompanhar o desequilíbrio bioquímico incluem perda de apetite, vómitos, alterações do comportamento, desequilíbrio fácil, apatia, sonolência, urina com o odor adocicado característico, suor e por vezes até cera nos ouvidos.

P. Quando é que a dieta pode ser interrompida?

R. O doente com MSUD nunca vai conseguir metabolizar os AACR (LEU, ISOL, VAL). O risco de desenvolvimento cerebral anormal e atraso mental torna-se menor à medida que o cérebro se desenvolve com a idade. No entanto, existe o risco de ocorrer lesão neurológica com certos episódios de desequilíbrio grave. Uma terapia dietética continuada é essencial.

NOTA: É importante que a criança não passe longos períodos de tempo sem comer, porque faz com que o organismo degrade proteínas para obter energia e consequentemente aumente a quantidade de LEU no sangue o que poderá também provocar uma descompensação metabólica.

ACTIVIDADES NA ESCOLA

Esta secção dá sugestões ao professor para a realização de certas actividades no decurso das aulas, que pode envolver todos os elementos da turma.

Sempre que as actividades envolvam alimentos, consulte os pais da criança com MSUD. Estes poder-lhe-ão dizer a quantidade de cada alimento permitido que a criança está autorizada a ingerir.

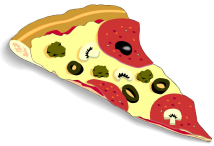
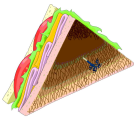
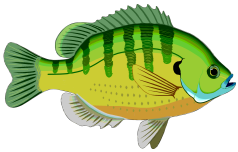
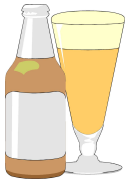
As páginas que se seguem apresentam algumas sugestões de actividades que o professor pode realizar, para descobrir as capacidades e necessidades dos seus alunos.

As diferenças são divertidas!

A criança com MSUD tem, sem dúvida, uma dieta especial e diferente. O professor pode utilizar este facto para ensinar todas as crianças que existem diferenças entre as pessoas e que são essas diferenças que tornam o Mundo mais interessante.

"As pessoas são únicas"

- Fazer desenhos do corpo humano.
- Recolher fotografias de cada criança e da turma inteira.
- Pesar e medir cada criança.
- Mandar os alunos mais pequenos descreverem-se oralmente e os mais velhos por escrito.
- Deixar cada criança mostrar à classe como é especial e diferente.

"As pessoas comem diferentes alimentos"

HÁBITOS ALIMENTARES:

- Geografia (zonas do litoral, do interior, etc.).
- Internacional (mexicana, chinesa, italiana, etc.).
- Religião (os judeus não comem carne de porco e os hindus não comem carne de vaca, etc.).
- Sazonal (frutas e vegetais característicos das diferentes épocas do ano).
- Vegetarianos (não comem alimentos animais).

SAÚDE:

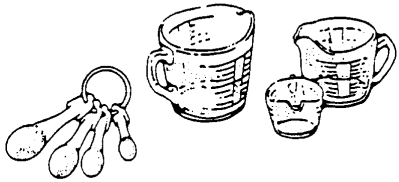
- Obesos (poucas calorias e poucas gorduras).
- Tensão arterial elevada (pouco sal).
- Diabetes (açúcar controlado).
- MSUD ("*bebida especial*" e alimentos com baixo teor em proteínas).
- Doenças cardiovasculares (poucas gorduras e pouco sal).

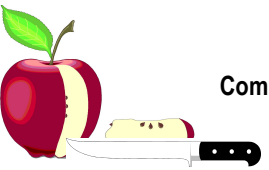
Aperfeiçoamento das capacidades!

Eis algumas actividades que contribuem para fortalecer as capacidades escolares e de desenvolvimento que todas as crianças necessitam e que se revestem de particular importância para o desenvolvimento da auto-suficiência da criança com MSUD. As actividades que se seguem são apropriadas para determinadas idades:

Competências de medição

Utilize chávenas e colheres para medir ingredientes líquidos e secos.





Competências de motricidade fina

Utilize uma faca para cortar, picar e separar os alimentos ou plasticina.

Competências escolares

Seguir uma receita.

Escrever receitas.

Ler e coleccionar os rótulos dos alimentos.

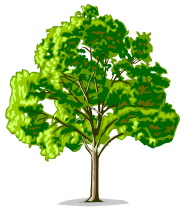
Aprender a lidar com dinheiro, calorias, miligramas de LEU ou tempo.

Coisas para fazer com os alimentos!

Muitas actividades escolares podem ser adaptadas para utilizar/referenciar alimentos permitidos às crianças com MSUD, para que todos possam participar igualmente. Não esquecer de consultar os pais da criança com MSUD para saber quais os alimentos permitidos e em que quantidade.

UTILIZE AS MESMAS FRUTAS OU VEGETAIS:

- Corte, pique, faça sumo.
- Prepare os alimentos de diferentes maneiras: cru, cozido, frito (com milho pode fazer pipocas, farinha, etc.).
- Explique de onde provêm os alimentos ou leve os seus alunos a uma excursão pelo campo. Ex: as laranjas crescem numa árvore, são espremidas, enlatadas ou engarrafadas, vendidas nas lojas e levadas para casa ou para a escola para beber.



UTILIZE DIFERENTES FRUTOS OU VEGETAIS:

- Compare cores, texturas, formas e sabores.
- Mostre onde crescem (no solo, nas árvores, etc.).

Receitas especiais foram desenvolvidas e publicadas nos livros “COMER BEM...SEM FAZER MAL! que estão disponíveis no IGM. Estas receitas reduzem a quantidade de proteína nas preparações culinárias uma vez que se utilizaram produtos especiais com baixo teor em proteínas. Pergunte aos pais da criança com MSUD se têm receitas que possam partilhar consigo e como pode encomendar alguns produtos especiais pobres em proteínas.

Nota: Em Portugal, a encomenda de produtos com baixo teor proteico pode ser feita pessoalmente no IGM ou por carta, telefone ou fax. Uma vez que os produtos dietéticos só podem ser cedidos ao doente mediante receita médica, se o pedido for efectuado por telefone ou fax a receita terá de ser enviada previamente ao IGM.

Adaptado de:

A Teacher's Guide to MSUD
Arizona Department of Health Services
Maria Nardella, M.A., R.D.
Office of Nutrition Services

Realizado por:

Manuela F. Almeida - Nutricionista
Manuela Nogueira – Nutricionista
Júlio Rocha – Nutricionista

Instituto de Genética Médica Jacinto de Magalhães
Praça Pedro Nunes, 88, 4099-028 Porto
☎ 226070300 FAX 226070399
e-mail: manuela.almeida@igm.min-saude.pt

ISBN 978-972-8475-11-6