ACIDÚRIA ISOVALÉRICA

Informação
para
Pais e Professores

Olá, chamo-me _____

Tenho Acidúria Isovalérica (AIV) e gostaria que soubessem mais sobre a minha doença, para que assim me possam ajudar.

Este folheto irá informar-vos sobre a 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 AIV é uma doença que dura toda a vida.

Conto convosco!

CONTACTOS IMPORTANTES

♣ _____

♣ _____

♣ _____

NOÇÕES BÁSICAS SOBRE AIV

Os factos são os seguintes...

A AIV é uma doença hereditária do metabolismo proteico. As crianças com AIV não têm a quantidade necessária da enzima que metaboliza (digere) o aminoácidos Leucina (LEU), que esta presente 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 22 aminoácidos (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 e recombiná-los, para formar as diferentes proteínas de que o corpo necessita.

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

Quase sempre a LEU que não sé utilizada, é degradada e utilizada pelo corpo dos mais variados modos. Uma vez que as crianças com AIV têm falta da enzima que converte este aminoácidos, quando ele fica em excesso são produzidos compostos tóxicos - subprodutos, que vão aumentando gradualmente no sangue e na urina. Esta situação, se não corrigida, impede o normal desenvolvimento cerebral e terá como consequência o aparecimento de um atraso mental outros efeitos secundários graves.

O lado bom é que...

Em Portugal, o rastreio neonatal alargado por espectrometria de massa em *tandem,* vulgarmente conhecido por "teste do pezinho", permite a detecção da doença durante os primeiros dias de vida, melhorando o seu prognóstico.

A criança com AIV deve ser sujeita a uma dieta cuidadosa e controlada, que forneça apenas a quantidade necessária de LEU para o crescimento, mas que previna o excesso deste aminoácidos As análises ao sangue são feitas regularmente, ajustando a dieta se necessário. O diagnóstico atempado e o tratamento dietético continuado tentam assegurar o mais possível um crescimento e desenvolvimento normais.

E agora a dieta...

Uma vez que a LEU existe em todos os alimentos que contêm proteínas, as crianças com AIV devem limitar a ingestão de proteínas contidas nos alimentos.

- Os alimentos com altos teores de proteínas têm também níveis elevados de LEU e como tal devem ser evitados (Alimentos Proibidos).
- Os alimentos com pequenas quantidades de proteínas e de LEU, 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 LEU (Alimentos de Consumo Livre), sendo estes ingeridos no sentido de ajudar a atingir a quantidade de calorias que a criança necessita para ter energia.

A criança com AIV poderá eventualmente tomar uma bebida especial ("Leite"- mistura de aminoácidos) que contém a maioria dos aminoácidos, vitaminas e minerais que ela necessita para crescer isenta de LEU. Esta bebida especial fornece a quase totalidade dos nutrientes que as outras crianças recebem da sua alimentação normal. Tem um gosto e um aroma que pode parecer desagradável para quem não estiver habituado, mas as crianças com AIV habituaram-se ao sabor desta bebida desde pequenos. Em alguns casos, a criança pode nem precisar desta bebida especial.

A quantidade de bebida especial ("Leite") e de alimentos que a criança ingere por dia é cuidadosamente calculada pelo nutricionista e pela família da criança. Todos os alimentos devem ser cuidadosamente pesados para controlar a quantidade de LEU que a criança ingere. Estas quantidades são ajustadas segundo as necessidades de crescimento da criança. Uma criança com AIV 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 AIV já têm uma boa noção acerca da sua dieta.

Os pais têm informação extensiva sobre os alimentos proibidos e permitidos. Se necessário, eles podem fornecer listas detalhadas dos alimentos que a criança com AIV 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, leite, 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), manteiga de amendoim,.

OS PERMITIDOS MAS CONTROLADOS –vegetais, batata, fruta, arroz, farinhas infantis (Nutribén 1ª Papa), farinha de mandioca, fécula de batata, farinha Maizena, tapioca, pipocas.

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, limonada. Condimentos frescos ou em pó, salgados ou açucarados: sal, vinagre. Especiarias: louro, estragão, pimenta, açafrão, …, canela, baunilha, açúcar baunilhado. Extractos de frutos. Alimentos com baixo teor de proteínas *.

---

* Algumas fábricas 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 AI. Alguns destes alimentos podem ser levados para a escola, fazendo parte da refeição ou do lanche da criança com AIV. Estes alimentos são um complemento importante da dieta da criança, porque variam a alimentação sem fornecer muita proteína. Estes alimentos são comparticipados a 100% pelo Despacho nº 14.319, 2005

Como o professor pode ajudar...

Trate a criança com AIV 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 ingeridos fora de casa. Os pais da criança são os peritos em AIV mais próximos de si.

Avise os pais:

... 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.

…se nota algo de diferente na saúde e comportamento da criança.

... 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 alimentos com teor baixo neste aminoácido que se podem guardar e estar disponíveis para ocasiões especiais ou inesperadas.

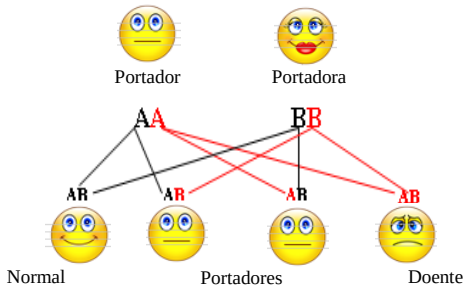
Por favor não dar à criança com AIV qualquer alimento proibido que conste da lista anteriormente fornecida, que não foi autorizado pelos pais ou que desconheça a sua composição nutricional. Mesmo que sejam “pequenos pedacinhos” é o suficiente para que a LEU no sangue aumente. Mesmo que esses alimentos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

PERGUNTAS E RESPOSTAS

Com que frequência nascem crianças com AIV?

A incidência de AIV na população não está determinada. A maioria das crianças com AIV inicia uma dieta controlada em LEU durante os primeiros meses de vida. Com um controlo adequado, estas crianças podem crescer e desenvolver-se, frequentando escolas regulares.

Uma vez que a AIV é hereditária será que todas as crianças nessa família terão AIV?



Para que uma criança tenha AIV é necessário que ambos os pais sejam portadores do gene AIV. Um portador tem um gene normal e um gene com AIV mas consegue digerir as proteínas normalmente. A criança com AIV herda um gene AIV de cada progenitor. Quando este casal tem um filho, há 25% de hipóteses da criança não ter o gene da AIV, 50% de hipóteses da criança ser portadora e 25% de hipóteses da criança ter AIV. Em cada gravidez esta percentagem da criança nascer com AIV é sempre de 25%. Em algumas famílias, pode existir só uma criança afectada, enquanto que noutras famílias múltiplas crianças podem ser afectadas.

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

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 (“Leite”) que a criança deve tomar, bem como o número de partes de alimentos que ela deve ir buscar à tabela de equivalentes de LEU.

A criança com AIV adoece mais frequentemente que as outras crianças?

É necessário ter em atenção que para a criança com AIV, 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.

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

Alertar os pais imediatamente, não esperando pelo fim da aula. Oferecer água, sumos ou bebidas açucaradas se a criança desejar.

Como posso explicar a dieta a que as crianças com AIV se submetem às outras crianças?

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".

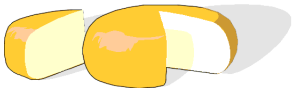
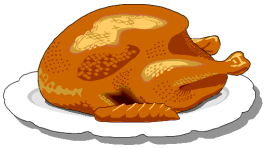
Caso seja perguntado ao professor, este não deve esconder o facto das refeições da criança com AIV serem diferentes das dos outros, mas também não se deve alongar nas explicações. Deve pedir à família da criança algumas sugestões sobre como responder a esta pergunta.

Como é que uma criança pode crescer comendo tão pouco?

A bebida especial para as crianças com AIV contém a maior parte dos aminoácidos, vitaminas e minerais de que estas necessitam para crescer. 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.
As crianças com AIV fazem uma suplementação com ferro e vitaminas para evitar carências nutricionais específicas destes doentes.

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

Ingerir um alimento com elevado teor proteico vai desregular o delicado balanço bioquímico que a criança tem, podendo surgir cetoacidose, sendo quase sempre necessário a hospitalização. Inicialmente os sintomas que podem acompanhar o desequilíbrio bioquímico incluem perda de apetite, vómitos, desequilíbrio fácil e sonolência.

Quando é que a dieta pode ser interrompida?

A criança com AIV nunca deverá interromper o tratamento dietético. Um abandono da dieta levará a um descontrolo metabólico com consequências no prognóstico intelectual. Assim sendo, uma terapia dietética continuada é essencial para assegurar o tratamento eficaz.

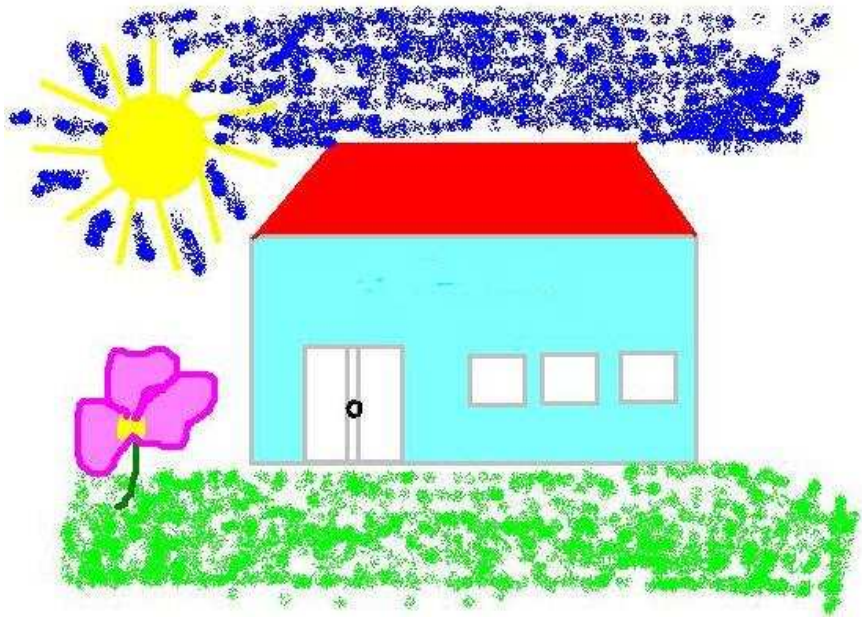
NOTA: É importante que a criança não passe longos períodos de tempo sem comer – jejum, porque faz com que o organismo degrade proteínas para obter energia e consequentemente aumente o volume de LEU no sangue.

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 AIV. Estes poder-lhe-ão dizer a quantidade de cada alimento que a criança está autorizada a ingerir.

As actividades que se seguem irão ajudar a descobrir as capacidades e necessidades dos seus alunos.



As diferenças são divertidas!

A criança com AIV 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:

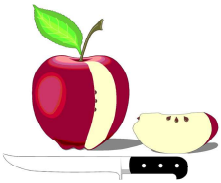
- Obesos (poucas calorias e poucas gorduras).
- Tensão arterial elevada (pouco sal).
- Diabetes (açúcar controlado).
- AIV (bebida especial e alimentos com baixo teor em proteínas).
- Doenças cardiovasculares (poucas gorduras e pouco sal).

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 AIV. As actividades que se seguem são apropriadas para determinadas idades:

Competências de medição

- Utilizar chávenas e colheres para medir ingredientes líquidos e secos.
- Ensinar a pesar os alimentos numa balança de cozinha digital (que pese até mg).



Competências de motricidade fina

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

Competências escolares

- Seguir e/ou escrever receitas.
- Ler e coleccionar os rótulos dos alimentos.
- Analisar algumas informações dos rótulos (conteúdo em glícidos, Lipídos e proteínas).
- Aprender a lidar com dinheiro, calorias, miligramas de LEU ou tempo.

Coisas para fazer com os alimentos!

Muitas actividades nutricionais podem ser adaptadas para utilizar alimentos permitidos às crianças com AIV, para que todos possam participar igualmente. Não esquecer de consultar os pais da criança com AIV 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 reduzem a quantidade de proteína nas preparações culinárias, utilizando produtos especiais com baixo teor em proteínas. Pergunte aos pais da criança com AIV se têm receitas que possam partilhar consigo e pergunte onde pode encomendar alguns produtos especiais pobres em proteínas.

Nota: Em Portugal, a encomenda de produtos com baixo teor proteico pode ser feita pessoalmente no Centro de Genética Médica (CGM), por telefone ou carta.

Realizado em 2008 por:
Manuela F. Almeida - Nutricionista
Júlio Rocha - Nutricionista
Ana Rita Bastos – Estagiária Nutrição

INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE Dr. Ricardo Jorge
Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães
Praça Pedro Nunes, 88, 4050-466 Porto
TLF.226070300 FAX 226070399
e-mail: manuela.almeida@igm.min-saude.pt

ISBN: 978-972-8643-38-6