ACIDÚRIA METILMALÓNICA

Informação para Pais e Professores

Olá, chamo-me _____.

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

Este folheto vai informar-vos 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 AMM é uma doença que dura toda a vida.

Conto convosco!

CONTACTOS IMPORTANTES

- ♣ _____
- ♣ _____
- ♣ _____

NOÇÕES BÁSICAS SOBRE AMM

Os factos são os seguintes...

A AMM é uma alteração hereditária do metabolismo das proteínas. O défice de uma enzima do metabolismo faz com que essas crianças desenvolvam toxicidade para os aminoácidos isoleucina (ILE), valina (VAL), treonina (TRE) e metionina (MET) 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 22 aminoácidos diferentes que se podem combinar de variadas maneiras para formar os diferentes tipos de proteínas. 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 ILE, VAL, TRE e MET para o normal crescimento e reparação dos tecidos.

Quase sempre a ILE, VAL, TRE e MET que não são utilizadas, são degradadas e utilizadas pelo corpo dos mais variados modos. Uma vez que as crianças com AMM têm falta de uma enzima do metabolismo proteico, quando eles ficam 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, assim como de efeitos tóxicos para outros órgãos.

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 AMM deve ser sujeita a uma dieta cuidadosa e controlada, que forneça apenas a quantidade necessária de ILE, VAL, TRE e MET para o crescimento, mas que previna o excesso destes aminoácidos. As análises ao sangue são feitas regularmente, ajustando a dieta se necessário. O diagnóstico atempado e o tratamento dietético continuado são cruciais para o controlo da doença nestas crianças.

E agora a dieta...

Uma vez que a ILE, VAL, TRE e MET existem em todos os alimentos que contêm proteínas, as crianças com AMM devem limitar a ingestão de proteínas contidas nos alimentos.

- Os alimentos com altos teores de proteínas têm também níveis elevados destes aminoácidos e como tal devem ser evitados (Alimentos Proibidos).
- Os alimentos com pequenas quantidades de proteínas e desses aminoácidos, só podem ser ingeridos em quantidades controladas (Alimentos Permitidos mas Controlados).
- Alguns alimentos são considerados de consumo livre porque "não contêm" proteínas (Alimentos de Consumo Livre), estes são ingeridos no sentido de ajudar a atingir a quantidade de calorias que a criança necessita para ter energia.

A criança com AMM toma uma bebida especial ("Leite"- mistura de aminoácidos) que contém a maioria dos aminoácidos, vitaminas e minerais que ela necessita para crescer isenta de ILE, VAL, TRE e MET. Esta bebida especial fornece a quase totalidade dos nutrientes que as outras crianças recebem da sua alimentação normal. Deve ser repartida em várias tomas diárias, de modo a aumentar a eficácia de utilização. Tem um gosto e um aroma diferentes para quem não estiver habituado, mas as crianças com AMM habituaram-se ao sabor desta bebida desde pequenos.

A quantidade de bebida especial ("Leite") e de alimentos que a criança ingere por dia é cuidadosamente calculada pelo nutricionista e seguido pela família da criança. Todos os alimentos devem ser cuidadosamente pesados para controlar a quantidade de ILE, VAL, TRE e MET que a criança ingere. Estas quantidades são ajustadas segundo as necessidades de crescimento da criança. Uma criança com AMM aprende muito cedo que a sua dieta é restrita e que deve perguntar aos pais se um novo alimento é permitido.

NOTA: Uma vez que a enzima em falta funciona na presença de vitamina B12, alguns doentes podem ter uma dieta menos restrita caso respondam ao tratamento com vitamina B12 positivamente.

Os pais têm informação extensiva sobre os alimentos proibidos e permitidos. Se necessário, eles podem fornecer listas detalhadas dos alimentos que a criança 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, patê), 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, chupa-chupas, rebuçados, sugus, marmelada, compota, geleia, mel, gelatina vegetal, groselha, sumos de fruta, xaropes de fruta, refrigerante, sorvetes de água, pastilha elástica. Cevada, chá, limonada. Condimentos frescos ou em pó, salgados ou açucarados: sal, vinagre. Especiarias: louro, estragão, pimenta, açafrão, orégão, …, 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 AMM. Alguns destes alimentos podem ser levados para a escola, fazendo parte da refeição ou do lanche da criança com AMM. Estes alimentos são um complemento importante da dieta da criança, porque variam a alimentação sem fornecer muita ILE, VAL, TRE e MET. Estes alimentos são comparticipados a 100% pelo Despacho nº 14.319, 2005

Como o professor pode ajudar...

Trate a criança com AMM 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. No entanto, tenha em atenção que doenças consideradas vulgares nas crianças podem-se tornar mais sérias para a criança com AMM.

Esteja alerta para as necessidades especiais de aprendizagem, mas lembre-se que elas poderão nunca chegar a existir.

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 AMM 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 ILE, VAL, TRE e MET para a criança. Os pais podem querer enviar alimentos com teor baixo nestes aminoácidos que se podem guardar e estar disponíveis para ocasiões especiais ou inesperadas.

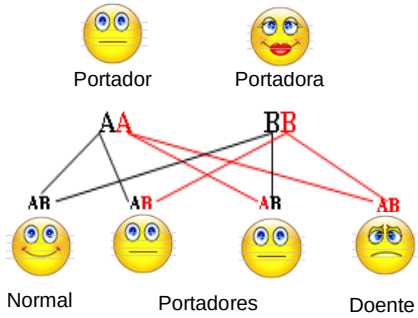
Por favor não dar à criança com AMM *qualquer* alimento proibido que conste da lista anteriormente fornecida, que não foi autorizada pelos pais ou que tenha dúvida da sua composição nutricional. Mesmo que sejam “pequenos pedacinhos” é o suficiente para que a ILE, VAL, TRE e MET no sangue aumente. Mesmo que esses alimentos despertem a curiosidade da criança, ela está habituada a viver sem eles.

PERGUNTAS E RESPOSTAS

Com que frequência nascem crianças com AMM?

Aproximadamente 1 em cada 50000 recém-nascidos têm AMM. As diferentes formas de AMM diferem na severidade, mas todas necessitam de tratamento específico. Algumas crianças cujo diagnóstico e tratamento é feito mais tardiamente podem sofrer danos neurológicos permanentes, apresentando atraso mental, do desenvolvimento e problemas renais.

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



Para que uma criança tenha AMM é necessário que ambos os pais sejam portadores do gene responsável pela AMM. Um portador tem um gene normal e um gene com AMM mas consegue digerir as proteínas normalmente. A criança com AMM herda um gene AMM de cada progenitor. Quando este casal tem um filho, há 25% de hipóteses da criança não ter o gene da AMM, 50% de hipóteses da criança ser portadora e 25% de hipóteses da criança ter AMM. Em cada gravidez a percentagem da criança nascer com AMM 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 AMM?

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. O cálculo da dieta é baseado num aminoácido, a VAL. Quando a VAL é apropriadamente limitada, a ILE, TRE e MET também o são. A dieta prescrita revela a quantidade de bebida especial (“Leite”) que a criança deve tomar, bem como a quantidade de alimentos que ela deve ir buscar à tabela de partes de VAL (peso do alimento que fornece 25mg de VAL= 1 parte).

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

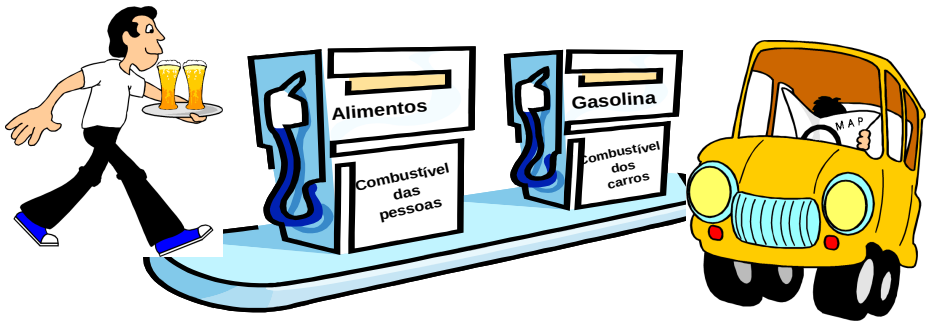
É necessário estar atento a criança com AMM, pois uma doença com pouca importância noutra criança pode desencadear um descontrolo bioquímico pondo a vida desta em risco. Por esta razão é importante que estas crianças recebam assistência médica imediata, caso surjam quaisquer sinas da doença. Os pais 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 AMM 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 o desejar.

Como explicar a dieta a que as crianças com AMM 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 outro tipo de alimentos. As crianças já um pouco mais velhas conseguem compreender o conceito semelhante ao de uma "alergia alimentar".



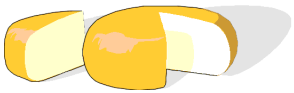
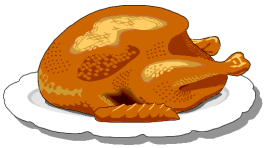
Caso seja perguntado ao professor, este não deve esconder o facto das refeições da criança com AMM serem diferentes das dos outros, mas também não se deve alongar nas explicações. Deve pedir à família da criança algumas sugestões sobre como responder a esta pergunta.

Como é que uma criança pode crescer comendo tão pouco?

A bebida especial para as crianças com AMM 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. Estas crianças têm avaliações da composição corporal e antropométricas regulares assegurando o seu bom crescimento e desenvolvimento.
As crianças com AMM fazem uma suplementação com ferro e vitaminas para evitar carências nutricionais específicas destes doentes.

No caso de uma criança com AMM 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, irritabilidade, letargia e alterações do equilíbrio e força.

Quando é que a dieta pode ser interrompida?

A criança com AMM deverá seguir sempre a dieta pois há sempre riscos associados ao excesso de aminoácidos e aos compostos tóxicos resultantes do não cumprimento. Como tal, o tratamento continuado é essencial.

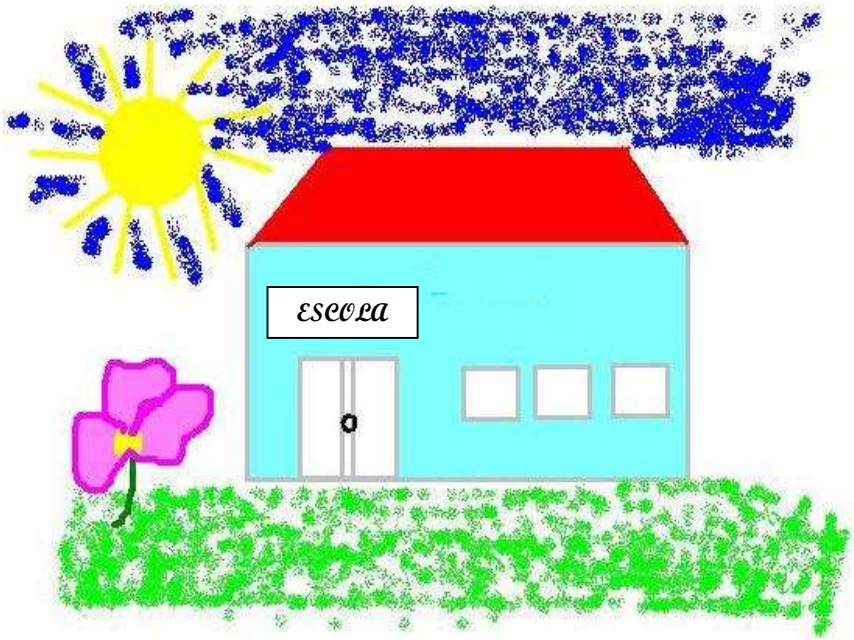
NOTA: É importante que a criança não passe longos períodos de tempo sem comer - jejum, porque faz com que o organismo degrade proteínas para obter energia e consequentemente que lance no sangue ILE, VAL, TRE e MET.

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 AMM. 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 AMM 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:

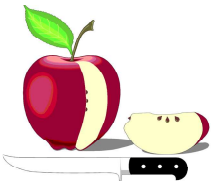
- Obesos (poucas calorias e poucas gorduras).
- Tensão arterial elevada (pouco sal).
- Diabetes (açúcar controlado).
- AMM (bebida especial e alimentos com baixo teor em proteínas).
- Doenças cardiovasculares (poucas gorduras e pouco sal).

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

Competências de medição

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



Competências de motricidade fina

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

Competências escolares

- Seguir uma receita.
- Criar e escrever receitas.
- Ler e coleccionar os rótulos dos alimentos.
- Analisar algumas informações dos rótulos (conteúdo proteínas, lípidos e glícidos)
- Aprender a lidar com dinheiro, calorias, miligramas de VAL ou tempo.

Coisas para fazer com os alimentos!

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

UTILIZE AS MESMAS FRUTAS OU VEGETAIS:

- Corte, pique, faça sumo.
- Prepare os alimentos de maneiras diferentes: 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 AMM 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: 978-972-8643-37-9