Tirosinemia Tipo I

Folheto para Pais e Professores

Este folheto pretende esclarecê-lo sobre a Tirosinemia Tipo-1 (TIR-I) e tentar responder a algumas dúvidas que possam surgir.
O tratamento da criança com TIR-I vai depender de uma total dedicação dos pais, família e amigos pois é uma doença que dura toda a vida.

Para que a criança possa crescer e desenvolver-se é muito importante que cumpra rigorosamente a dieta.

CONTACTOS IMPORTANTES

☎ _____

☎ _____

☎ _____

NOÇÕES BÁSICAS SOBRE TIR-I

Os factos são os seguintes...

A TIR-I é uma alteração hereditária do metabolismo das proteínas. As crianças com TIR-I não têm a quantidade necessária da enzima que metaboliza (digere) o aminoácido Tirosina (TIR), presente em todas as 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 (a.a.) 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 a.a. para o normal crescimento e reparação dos tecidos. Mas, uma vez o aminoácido Fenilalanina (FEN) é convertido em TIR, a criança com TIR-I terá de restringir a ingestão de FEN e TIR.

Habitualmente, a TIR e FEN são degradadas e utilizadas pelo corpo dos mais variados modos. Uma vez que as crianças com TIR-I têm falta da enzima que degrada a TIR, quando ele fica em excesso são produzidos compostos tóxicos, que vão aumentando gradualmente no sangue e na urina. Esta situação, se não corrigida, impede o normal desenvolvimento cerebral e terá como consequência um atraso do crescimento e desenvolvimento, provocando outros efeitos secundários graves a nível hepático, neurológico e renal.

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 TIR-I deve ser sujeita a uma dieta cuidadosa e controlada, que forneça apenas a quantidade necessária de FEN e TIR para o crescimento, mas que previna o excesso destes aminoácidos, associada ao tratamento farmacológico com NTBC (nitisinone/Orfadin®), medicamento que evita a produção de compostos tóxicos. As análises ao sangue são feitas regularmente, ajustando a dieta se necessário. O diagnóstico atempado e o tratamento dietético continuado são essenciais para permitir um bom crescimento e desenvolvimento.

E agora a dieta...

Uma vez que a FEN existente em todos os alimentos que contêm proteínas se converte no nosso organismo em TIR, as crianças com TIR-I devem limitar a ingestão da FEN. Assim:

- Os alimentos com altos teores de proteínas têm também níveis elevados de FEN, como tal devem ser evitados (Alimentos Proibidos).
- Os alimentos com pequenas quantidades de proteína e de FEN, podem ser ingeridos em quantidades controladas (Alimentos Permitidos mas Controlados).
- Alguns alimentos são considerados de consumo livre, porque contêm teores reduzidos ou isentos de FEN (Alimentos de Consumo Livre), sendo estes ingeridos no sentido de ajudar a atingir a quantidade de energia que a criança necessita.

A criança com TIR-I toma uma bebida especial ("Leite"- mistura de aminoácidos) que contém a maioria dos aminoácidos, vitaminas e minerais que ela necessita para crescer, mas que é isenta de FEN e TIR. Esta bebida especial fornece a quase totalidade dos nutrientes que as outras crianças recebem da sua alimentação normal. Tem um gosto e um aroma estranhos para quem não estiver habituado, mas as crianças com TIR-I habituaram-se ao sabor desta bebida desde pequenos e crescem com ela.

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

Para além da restrição proteica, e da mistura de aminoácidos, as crianças com TIR-I tomam o medicamento NTBC, 2 vezes por dia.

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, lula, 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, adoçantes artificiais com aspartame* (ex: Canderel e NutraSweet).

OS PERMITIDOS MAS CONTROLADOS - vegetais, batata, fruta, sumos de fruta, arroz, farinhas infantis (Nutribén 1ª Papa), farinha de mandioca, fécula de batata, Maizena, tapioca, pipocas (Consultar na tabela de equivalentes de FEN).

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 sem ser de dieta, 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 **.

---

* Alimentos, bebidas, rebuçados ou chicletes que contenham qualquer adoçante artificial com Aspartame devem ser evitados pelas crianças com TIR-I, porque estes são feitos com mais de 50% de FEN.

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

Como o professor pode ajudar...

Trate a criança com TIR-I como um membro normal e saudável da classe. No entanto, tenha em atenção que doenças consideradas vulgares em qualquer criança, podem-se tornar mais sérias para a criança com TIR-I, porque levam ao aumento de produtos tóxicos no sangue. Um exemplo disso é que as crises hepáticas agudas podem ser precipitadas por infecções e outros estados catabólicos, acompanhados de febre e irritabilidade.

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 TIR-I 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 FEN e TIR 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.

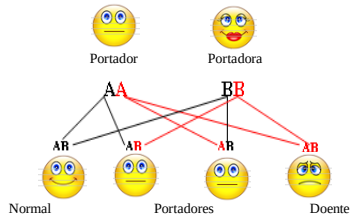
Por favor não dar à criança com TIR-I *qualquer* alimento proibido que conste da lista anteriormente fornecida ou que não foi autorizado pelos pais. Mesmo que sejam "pequenos pedacinhos" é o suficiente para que a TIR e seus compostos tóxicos aumentem no sangue. Mesmo que esses alimentos despertem a curiosidade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

PERGUNTAS E RESPOSTAS

Com que frequência nascem crianças com TIR-I?

Aproximadamente 1 em cada 100000 recém-nascidos têm TIR-I. As diferentes formas de TIR-I 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, falência hepática, alterações renais e atrasos no desenvolvimento. O cumprimento da dieta tem um papel essencial no crescimento e desenvolvimento da criança, permitindo que esta frequente escolas regulares.

Uma vez que a TIR-I é hereditária será que todas as crianças nessa família terão TIR-I?



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

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 no aminoácido FEN. 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 FEN.

A criança com TIR-I adoece mais frequentemente que as outras crianças?

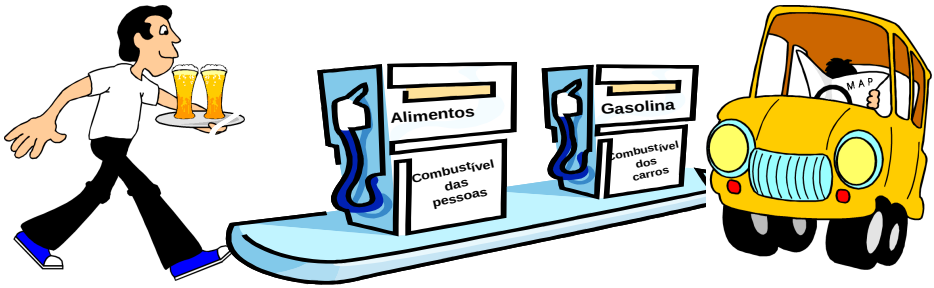
Na criança com TIR-I, uma doença de pouca importância noutra criança pode desencadear um descontrolo bioquímico pondo a vida desta em risco. Por esta razão é importante que estas crianças recebam assistência médica imediata, caso surjam quaisquer sinas da doença. Os pais devem ser contactados caso alguém 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 TIR-I está a sentir-se mal, por doença ou ingestão excessiva de proteínas, o que deve fazer?

Alertar os pais imediatamente e não esperar pelo fim da aula. Oferecer água com açúcar ou sumos se a criança desejar.

Como explicar a dieta a que as crianças com TIR-I 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 TIR-I 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 TIR-I contém a maior parte doa aminoácidos, vitaminas e minerais de que estas necessitam para crescer. É sem dúvida, uma bebida especial! Os alimentos com baixo teor proteico e os "Alimentos Livres" que a criança ingere, fornecem-lhe o resto dos nutrientes de que ela necessita e calorias adicionais.

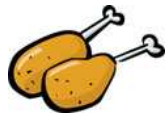
As crianças com TIR-I podem ter necessidade de fazer uma suplementação com ferro e vitaminas para evitar carências nutricionais específicas destes doentes

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

As crianças com TIR-I não deverão ingerir alimentos com elevado teor proteico (Proibidos). Se tal acontecer deverá retirar de imediato o alimento do acesso da criança e continuar com a dieta prescrita, restrita em proteínas. Os valores de FEN e TIR poderão subir na altura da ingestão, mas com o retomar da dieta habitual, eles tenderão a estabilizar. De qualquer forma mantenha-se atento a alguma alteração que possa surgir na criança.

Quando é que a dieta pode ser interrompida?

A criança com TIR-I nunca vai conseguir metabolizar a TIR. O abandono do tratamento dietético pode levar a aparecimento de lesões hepáticas, neurológicas e renais. Assim sendo, o cumprimento da dieta, associado ao tratamento com NTBC são essenciais para o prognóstico.



Qual a relação entre alguns adoçantes artificiais e TIR-I?

O Canderel ou NutraSweet são nomes comerciais do aspartame. São substitutos do açúcar em alguns alimentos e bebidas que contêm FEN. Quando o aspartame é metabolizado ou digerido no nosso organismo, mais de metade é FEN. As crianças com TIR-I não devem ingerir alimentos com aspartame ou FEN pois estes são como alimentos proteicos (ex: coca-cola diet, compal light, algumas Chiclets e rebuçados contendo aspartarme, etc.).

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 TIR-I. 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 TIR-I 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:

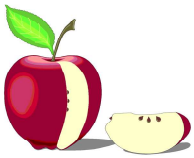
- Obesos (poucas calorias e poucas gorduras).
- Tensão arterial elevada (pouco sal).
- Diabetes (açúcar controlado).
- TIR-I (bebida especial e alimentos com baixo teor em proteínas).
- Doenças cardiovasculares (poucas gorduras e pouco sal).

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 TIR-I. As actividades que se seguem são apropriadas para determinadas idades:

Competências de medição

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



Competências de motricidade fina

- Utilize 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, lípidos e proteínas).
- Aprender a lidar com dinheiro, calorias, miligramas de FEN ou tempo.

Coisas para fazer com os alimentos!

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

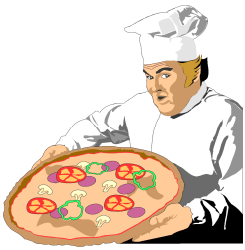
UTILIZE AS MESMAS FRUTAS OU VEGETAIS:

- 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 TIR-I 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 de Nutrição

Centro de Genética Médica / INSA
Praça Pedro Nunes, 88, 4050-466 Porto
✆ 226070300 FAX 226070399
e-mail: manuela.almeida@igm.min-saude.pt

ISBN: 978-972-8643-39-3