HOMOCISTINÚRIA

-CLÁSSICA-

Folheto Informativo

para Pais e

Professores

Olá, chamo-me _____

Tenho Homocistinúria (HOM) 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 HOM 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 HOM

Os factos são os seguintes...

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 crianças necessitam de uma certa quantidade de MET (aminoácido. essencial, porque só o recebemos do exterior através da alimentação) para o normal crescimento e reparação dos tecidos.

A HOM é uma doença hereditária do metabolismo proteico. Os portadores de HOM não têm a quantidade necessária da enzima que metaboliza (digere) a homocisteína. A homocisteína é originada, no organismo, a partir do aminoácido metionina (MET) que está presente nas proteínas dos alimentos.

Uma vez que os portadores de HOM têm falta da enzima que metaboliza a homocisteína, a MET em excesso conduz à formação de outros aminoácidos, nomeadamente a homocistina, cujos valores elevados se detectam no sangue e na urina. Daí o nome de Homocistinúria. Nos casos em que a HOM não é tratada, os valores anormais de MET, homocisteína e homocistina que se verificam, impedem o normal desenvolvimento cerebral causando atraso mental e aumentando o risco de aparecimento de complicações tais como alterações ao nível da visão, esqueleto e sistema vascular.

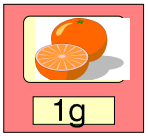
O lado bom é que...

O portador de HOM deve ser sujeito a uma dieta cuidadosa e controlada, que forneça apenas a quantidade necessária de MET para o crescimento, mas que previna o excesso deste aminoácido. As análises ao sangue e urina 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 a MET existe em todos os alimentos que contêm proteínas, o tratamento desta doença hereditária do metabolismo obriga a uma restrição no aporte de proteínas 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 MET e como tal devem ser evitados (Alimentos proibidos). Os alimentos com pequenas quantidades de proteínas e de MET, 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 MET (Alimentos de Consumo Livre) e são ingeridos no sentido de ajudar a atingir a quantidade de calorias que a criança necessita para ter energia.

O aporte proteico do doente com HOM deve maioritariamente ser feito através de uma "*bebida especial*" (Mistura de aminoácidos isenta de MET) 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 HOM 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 HOM devem pesar cuidadosamente todos os alimentos para controlar a quantidade de MET ingerida diariamente. 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 HOM 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 HOM já têm uma boa noção acerca da sua dieta.

Os pais têm informação extensiva sobre os alimentos proibidos e permitidos. Se necessário, eles podem-lhe 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, 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 MET, a qual permite catalogar os pesos destes alimentos segundo os seus teores numa quantidade fixa do referido aminoácido (1Parte de MET = Peso do alimento em gramas que fornece 10 mg de MET). 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 HOM. Alguns destes alimentos podem ser levados para a escola, fazendo parte da refeição ou do lanche da criança com HOM. 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 HOM 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 HOM 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 MET 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.

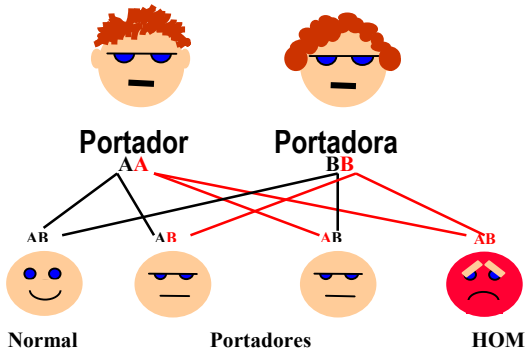
Por favor não dar à criança com HOM *qualquer* alimento proibido que conste da lista anteriormente fornecida ou que não foi autorizada pelos pais. Mesmo que sejam "pequenos pedacinhos" é o suficiente para que a MET no sangue aumente. Mesmo que esses alimentos despertem a curiosidade da criança, ela está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

PERGUNTAS E RESPOSTAS

P. Com que frequência nascem crianças com HOM?

R. Em todo o mundo, aproximadamente 1 em cada 344000 recém-nascidos têm HOM. Quando diagnosticada no período neonatal a criança com HOM inicia uma dieta rigorosa e controlada em MET. 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 HOM é hereditária será que todas as crianças nessa família terão HOM?



R. A HOM é uma doença de transmissão autossómica recessiva. Assim, para que um filho tenha HOM, é necessário que ambos os pais sejam portadores do gene da HOM. Um portador tem um gene normal e um gene da HOM mas consegue digerir as proteínas normalmente. O filho com HOM herda um gene da HOM de cada progenitor. De cada vez que este casal tem um filho, há 25% de hipóteses da criança não ter o gene da HOM, 50% de hipóteses da criança ser portadora e 25% de hipóteses da criança ter HOM. Em cada gravidez esta percentagem da criança nascer com HOM 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 HOM?

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 MET.

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

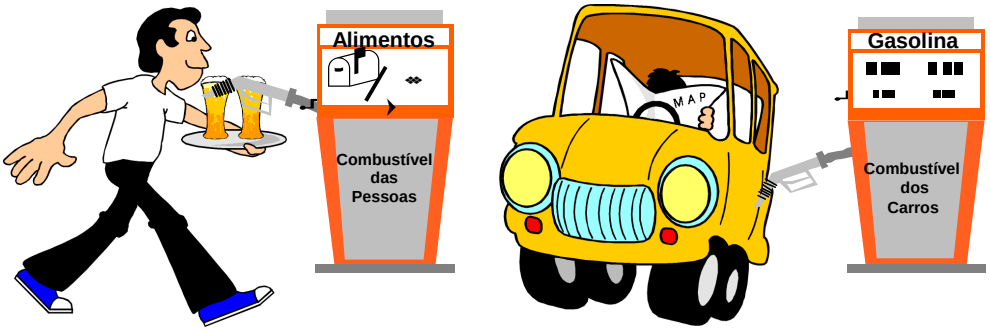
R. A *"bebida especial"* para as crianças com HOM contém a maior parte das proteínas, vitaminas e minerais de que estas necessitam para crescer, além de que lhe é adicionada uma fonte de glícidos e lípidos assim como um leite adaptado ou fórmula que contém proteína natural em quantidade controlada. É 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. A criança com HOM tem uma aparência ou comportamentos diferentes dos das outras crianças?

R. Não, se tiver iniciado a sua dieta restrita em MET atempadamente e se mantiver um bom controlo metabólico, a criança com HOM é igual a todas as crianças da sua sala de aula, exceptuando o facto de estar sujeita a uma dieta especial.

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

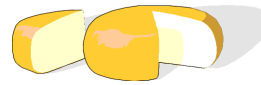
R. As crianças pequenas conseguem compreender que, assim como os carros com motores diferentes necessitam de combustíveis diferentes (gasolina, gasóleo, gás, etc.), algumas crianças têm um organismo que funciona, também ele, de uma forma diferente do das outras crianças e, como tal, necessitam de alimentos 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 HOM 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. No caso de uma criança com HOM ingerir alimentos com um elevado teor proteico, ela sentir-se-á mal?

R. No caso de acontecer uma situação dessas, muito provavelmente a criança não se sentirá doente ou diferente em nenhum aspecto. É o elevado nível de MET e de homocisteína no sangue, resultantes da ingestão contínua e excessiva de MET, que interferem com o desenvolvimento mental. As mudanças podem não ser observáveis por vários meses, um ano ou até mais. É exactamente o facto da alteração ser gradual e subtil que faz com que seja difícil à criança com HOM compreender que os alimentos com um elevado teor proteico lhe fazem mal.



P. Existe alguma outra forma de tratamento para a HOM além das modificações dietéticas?

R. Sim. Algumas formas de HOM respondem a tratamento com vitaminas ou medicamentos (nestas formas de HOM o defeito enzimático é diferente). Os outros casos de HOM que não respondem à terapêutica vitamínica, apenas a podem controlar através da dieta restrita em MET.

P. Quando é que a dieta pode ser interrompida?

R. A criança com HOM nunca vai conseguir metabolizar a MET. 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 ocorrerem outros efeitos secundários como tromboses, alterações do esqueleto e problemas oculares. Uma terapia dietética continuada é essencial.

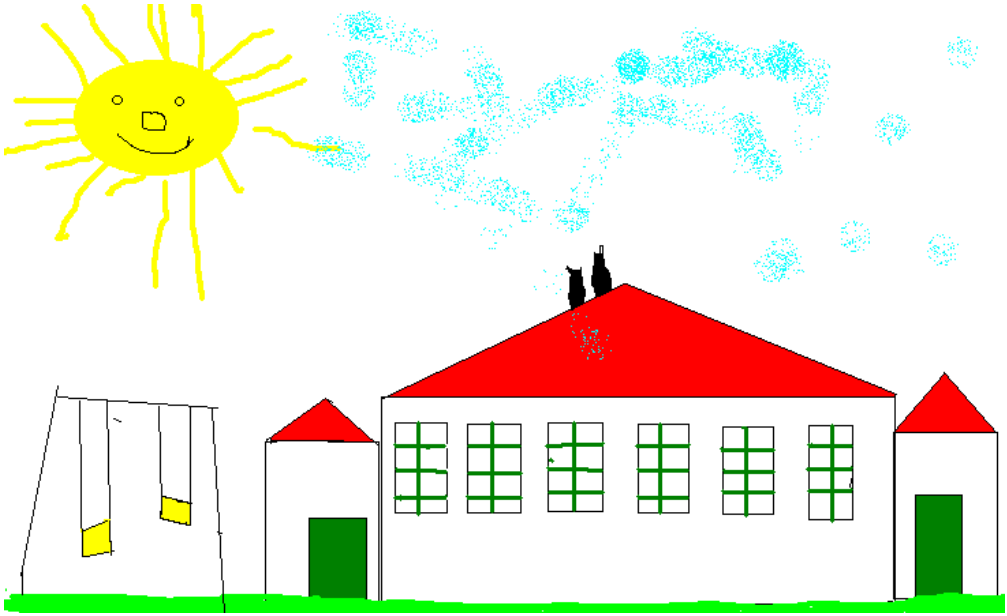
NOTA: É importante que a criança não passe longos períodos de tempo sem comer, porque faz com que o organismo degrade proteínas para obter energia e consequentemente aumente a quantidade de MET no sangue.

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 HOM. Estes poder-lhe-ão dizer a quantidade de cada alimento 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.

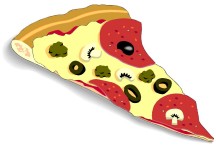
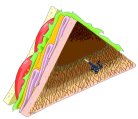
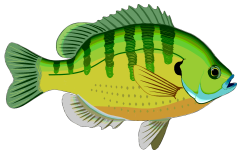
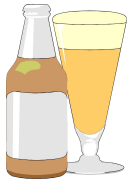


As diferenças são divertidas!

A criança com HOM 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).

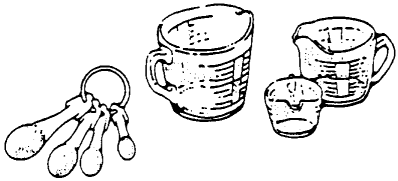
SAÚDE:

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

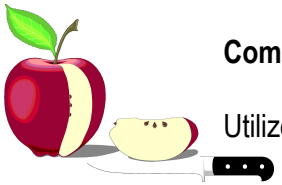
Aperfeiçoamento das capacidades!

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 HOM. 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 MET ou tempo.

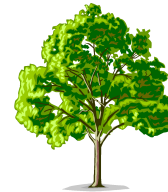
Coisas para fazer com os alimentos!

Muitas actividades nutricionais podem ser adaptadas para utilizar/referenciar alimentos permitidos às crianças com HOM, para que todos possam participar igualmente. Não esquecer de consultar os pais da criança com HOM 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 HOM 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 HCU
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 César Rocha - Nutricionista

Instituto de Genética Médica Jacinto de Magalhães
Praça Pedro Nunes, 88, 4050-466 Porto
☎ 226070300 FAX 226070399
e-mail: manuela.almeida@igm.min-saude.pt

ISBN 972-8475-10-1
ISBN 978-972-8475-10-9