

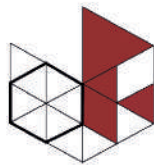
Sou especial
porque gosto de
dançar

Sou especial
porque
dou bons

SOU ESPECIAL
PORQUE
QUERO SER
CIENTISTA

apofen

Associação Portuguesa
de Fenilcetonúria
e outras doenças metabólicas



Diário da PKU

Sou especial
porque fecho os
olhos quando
ando de avião

SOU ESPECIAL
PORQUE OLHO AS
ESTRELAS DO CÉU

Sou especial
porque desenho
muito bem

**SOU ESPECIAL
PORQUE
SEI DORMIR
EM PÉ**

ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE
FENILCETONURIA E OUTRAS
DOENÇAS METABÓLICAS

Sou especial
porque
adoro
cenouras

Sou especial
porque
corro muito
depressa

Sou especial
porque sei
tocar
bateria

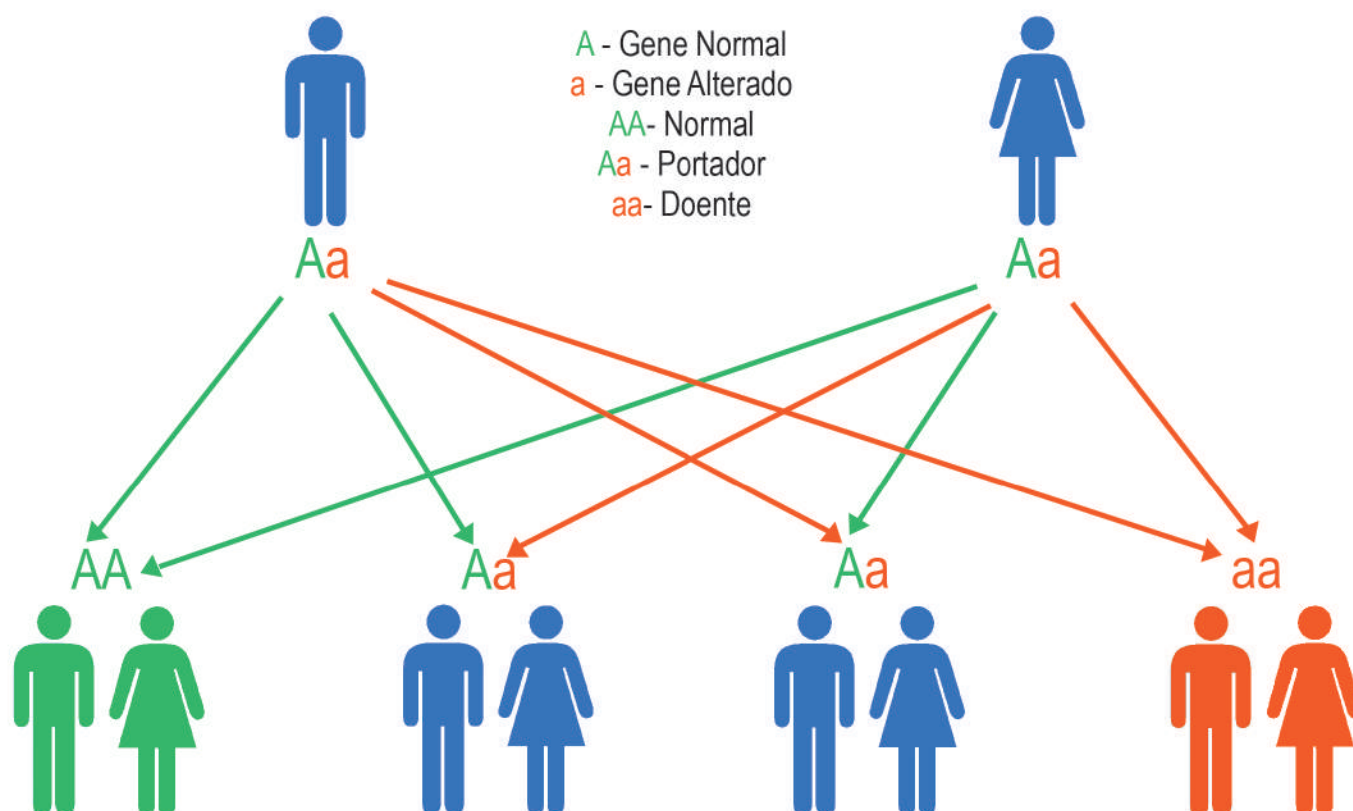


sabes o que é a Fenilcetonúria (PKU)?

A PKU é uma doença hereditária de transmissão autossómica recessiva.

Traduz-se numa alteração genética que resulta da mutação de um gene autossómico recessivo. Está associada a mutações no cromossoma 12 (12q22 – 12q24.1) que codifica a fenilalanina hidroxilase. O gene normal controla a síntese da enzima hepática fenilalanina hidroxilase (PAH), a qual oxida a fenilalanina (Phe), um aminoácido essencial, em tirosina, outro aminoácido, em presença do cofactor natural, a tetrahydrobiopterina (BH4).

Uma vez que o gene está mutado, com uma actividade reduzida ou mesmo significativamente reduzida, a enzima não pode ser produzida e a reacção não se processa normalmente. Desta forma a fenilalanina acumula-se no sangue.



Tratamento

A PKU é uma patologia que não tem cura.

O seu tratamento é dietético – baseia-se numa dieta pobre no aminoácido fenilalanina para reduzir a fenilalanina plasmática e prevenir os níveis elevados, que são as causas dos sintomas clínicos, especialmente as lesões do sistema nervoso central. No entanto, a fenilalanina está presente em todos os alimentos, como tal, a tua dieta tem de ser calculada, de acordo com a tua idade e o teu peso, de forma que a quantidade ingerida do aminoácido em causa seja a indicada – não seja em excesso nem em defeito. Assim, alimentos como carne, peixe, ovos, leite e farinha estão completamente proibidos, outros como batata, arroz, são permitidos em quantidades calculadas. Como sabes, existem alimentos hipoproteicos disponíveis somente no Centro de Genética Médica Dr. Jacinto de Magalhães, na cidade do Porto, que são facultados gratuitamente e mediante receita médica, e que são de “consumo livre”.

Um aspecto decisivo no teu tratamento dietético é a mistura de aminoácidos. A toma desta mistura – em forma líquida ou em pó – revela-se importantíssima para o sucesso do tratamento, já que é através desta mistura de aminoácidos, que vais buscar todos os aminoácidos necessários (excepto a fenilalanina), para os processos biológicos normais de formação e crescimento de tecidos e órgãos.

No entanto, há uma resistência natural em cumprir a toma da mistura de aminoácidos, sobretudo devido ao seu desagradável sabor mas também às reacções que provoca no teu corpo:

- Sensação de grande saciedade,
- Mau gosto na boca/mau hálito,
- E em alguns casos náuseas.



Profissionais

Sabemos que a adaptação a uma doença crónica é algo constante e o equilíbrio atingido numa dada altura nunca é definitivo, porque durante a tua vida vais confrontar-te com diversas situações. No entanto, um bom controlo da PKU ajuda a que mantenhas esse equilíbrio e sobretudo que garantas o mais importante: **seres feliz!**

* A equipa de profissionais que te acompanham		
	* Nome	* Contacto
* Pediatra / Médico		
* Nutricionista / Dietista		
* Psicóloga		
* Ginecologista (opcional)		
* Outro: _____		
* Outro: _____		

CONTACTOS ÚTEIS:

CONTACTO PRODUTOS HIPOPROTEICOS: _____

Tratamento

Lembra-te que a equipa de profissionais que te acompanha é quem te conhece melhor, é quem sabe toda a tua história clínica.

No dia-a-dia com a tua patologia, pode acontecer, sentires-te chateado/incompreendido com o teu profissional de saúde. Mas tem calma, isso é normal e resolve-se.

Valores de Phe

Para que consigas ter um melhor controlo sobre a tua patologia, a APOFEN apresenta-se um quadro onde vais poder registar as tuas “picadas” – os teus níveis de fenilalanina – e desta forma vais ver que a motivação para conseguires manter os valores dentro do intervalo aceitável vai ser cada vez maior.

Sabes como fazer a picada?

1 – Coloca tudo o que vais precisar junto de ti (álcool, algodão, caneta de picada, lanceta, ficha de controlo, penso adesivo);

2 – Prepara a caneta de picada com a lanceta;

2 – Coloca um pouco de álcool no algodão e desinfeta o dedo que vais picar;

3 – Prepara-te, é agora a picada! A verdade é que não custa nada!!!

4 – Aperta o dedo até formar uma gota de sangue e deixa-a repousar no círculo do papel de filtro. Deves preencher um círculo.

5 – Confere que o círculo ficou bem preenchido e com a quantidade de sangue necessária;

6 – Passa de novo com o algodão no dedo e se for necessário coloca um penso.

7 – Preenche a ficha com os teus dados, espera que o sangue seque e coloca-a no correio.

8 – Lembra-te de colocar como “Nota” se ingeriste algo que não está indicado pelo nutricionista.

Sabes a “tabela” dos valores de Phe?

Cá está ela:

[0-1] mg/dl de sangue	Baixo	
[1 – 6] mg/dl de sangue	Ótimo	
[6 – 8] mg/dl de sangue	Bom	
[8 – 10] mg/dl de sangue	Razoável	
[10 – 20] mg/dl de sangue	Alto	
>20 mg/dl de sangue	Muito alto	

Notas* - Podes registrar o que pode ter acontecido para um valor vir mais alto/baixo (ex. ingeri um pão normal no dia anterior à picada)



sentimentos

Identifica quando tens os valores mais altos que o teu habitual:

Maior irritabilidade;

Défice de atenção;

Falta de concentração e dificuldade em manter a concentração e a atenção na tarefa;

Dificuldade em dar uma resposta a uma tarefa num curto espaço de tempo;

Dificuldades de memorização a longo e curto prazo;

Insónias;

Apatia e euforia;

Sensação de estar “num mundo à parte” – de observar as conversas e brincadeiras dos amigos, a sala de aula e as interacções aí correntes, como se fosse uma espectadora “a ver um filme”;

Choro fácil.

[illegible]

Próximas consultas				
Data	Hora	Local	Nome do médico	Exames a realizar no dia
Dúvidas a esclarecer			Em que consulta?	



És tão capaz como qualquer pessoa de conseguir alcançar os teus objetivos! A PKU permite que consigas o que desejas. Por vezes pode ser com um pouco mais de esforço, mas a verdade é que consegues atingir os mesmos objetivos do que as outras pessoas. Confia em ti, porque tens capacidades para ir além! E sobretudo... sê feliz!! Porque ser feliz é o que mais importa na vida.

 caso tenhas alguma dúvida contacta-nos!



Telemóvel: 917 077 569



Telefone: 220 995 260



Praça Pedro Nunes, 88
4099-028 Porto



E-mail: apofen@gmail.com



Página Web: www.apofen.pt



Apofen



Apofen Tribolicas

sobre as atividades que a APOFEN desenvolve:

- visitas a escolas para ações de sensibilização com turmas, professores e pessoal da cozinha.
- Apoio psicológico aos doentes e famílias.
- sou + feliz (programa de apoio a famílias carenciadas).
- Encontros Regionais.
- Fim-de-semana cultural.
- campo de férias.
- Encontro Nacional Anual.
- Escolas de Cozinha.
- Programa de Mentores.
- APOFEN JOVEM.

sou especial
porque participo
nas atividades
da APOFEN!

Realizado por:

Elisabete Almeida
Psicóloga da APOFEN