

## ***Acidúrias orgânicas*** **Guia para doentes, pais e famílias**

*Jane Gick*



## Índice

Introdução .....	3
Função metabólica .....	4
Como é que o corpo lida com as proteínas .....	4
Os ácidos orgânicos .....	5
Quais são os sintomas .....	6
Tratamento .....	7
Objectivos do tratamento .....	7
Tratamento de emergência durante as doenças agudas .....	7
Tratamento a longo prazo .....	9
Dieta .....	9
Medicação .....	10
Como é que o meu filho adquiriu esta doença ? .....	11
Como é que isso ocorre ? .....	12
O que é que o futuro reserva para o meu filho ? .....	14
Gravidez .....	15
Viagens .....	16
Glossário .....	17

## Introdução

Você ou o seu filho(a) foram diagnosticados com uma doença do ciclo da ureia.

Inicialmente, qualquer informação a propósito deste tipo de doenças é difícil de compreender, especialmente num momento em que se encontra naturalmente muito preocupado e a receber uma grande quantidade de informação médica.

Ao descrever estas doenças sob a forma de folheto, terá a possibilidade de ler ao seu ritmo e depois escrever qualquer questão importante que possa querer perguntar ao seu médico especialista, enfermeiro ou nutricionista.



## Função metabólica

Para sermos indivíduos saudáveis, devemos alimentar o nosso corpo regularmente com alimentos para providenciar energia e reparar os tecidos.

Os alimentos que ingerimos são fragmentados em pequenas porções e usados para o crescimento e reparação, armazenados para serem disponibilizados em períodos de jejum ou eliminados como lixo. Contudo, esta explicação descreve o processo básico. Obviamente, é muito mais complexo.

## Como é que o corpo lida com as proteínas ?

Os alimentos que contêm proteínas são os ovos, leite, peixe, carne, etc. Durante a digestão, as proteínas são fragmentadas em moléculas mais pequenas ou “tijolos” a serem transportados no sangue e usados para o crescimento e reparação dos tecidos.

Aquilo que começou como um bife ou copo de leite é degradado em 20 “tijolos” individuais denominados amino-ácidos. Estes amino-ácidos viajam na corrente sanguínea e são fornecidos às células onde são necessários. De uma forma geral, consumimos mais proteínas do que o corpo precisa. Assim, logo que terminamos de usar aquilo que necessitamos, o excesso é degradado por enzimas em produtos mais pequenos, incluindo amónia e ácidos orgânicos. O corpo não é capaz de tolerar grandes quantidades de amónia e ácidos orgânicos. Assim, um processo no fígado converte-os em formas inofensivas que podem ser excretadas.

## Ácidos orgânicos

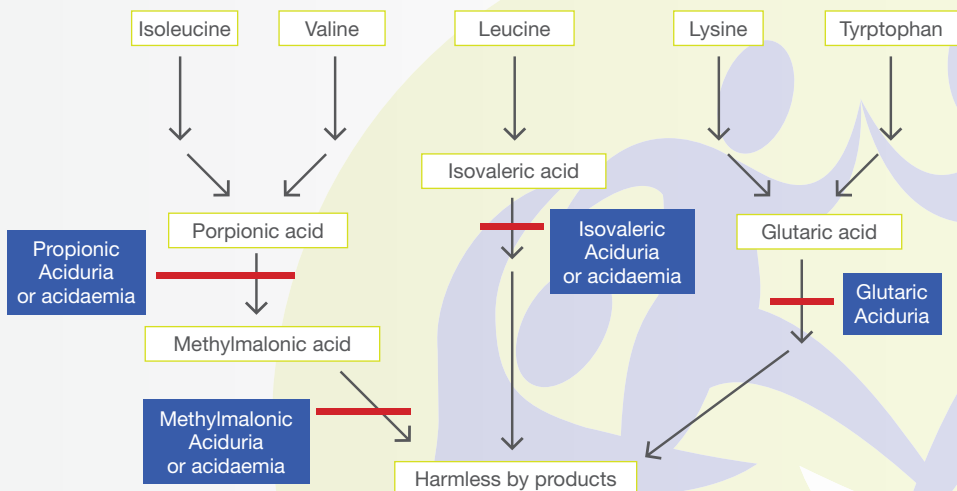
Para perceber o problema do seu filho é útil ver em maior detalhe como certos amino-ácidos (como a isoleucina, valina, leucina, lisina e triptofano) são degradados. Cada amino-ácido tem a sua própria via utilizando uma série de enzimas. Cada enzima é essencial para converter uma substância noutra.

Se uma enzima apresenta um defeito, isso resulta numa acumulação de produtos prejudiciais anteriores ao bloqueio, de forma semelhante à acumulação do trânsito quando há um bloqueio numa estrada movimentada.

Se lhe foi dito que o seu filho tem uma acidúria orgânica, significa que uma das enzimas não funciona correctamente. Os ácidos orgânicos que se acumulam a montante do bloqueio na via dão o nome a cada doença :

- Ácido propiónico - acidúria ou acidemia propiónica
- Ácido metilmalónico – acidúria ou acidemia metilmalónica
- Ácido isovalérico – acidúria ou acidemia isovalérica
- Ácido glutárico – acidúria ou acidemia glutárica

O diagrama indica a posição da enzima defeituosa nestas doenças :



## Quais são os sintomas?

Os sintomas variam de indivíduo para indivíduo e podem surgir em idades diferentes.

Durante as primeiras semanas de vida, um bebê pode ficar gravemente doente pois já não pode contar com a placenta da mãe para eliminar as substâncias prejudiciais. A partir do momento em que o bebê ingere proteínas, os ácidos prejudiciais acumulam-se. Os bebês nesta situação apresentam-se geralmente com sonolência, respiração rápida e vômitos e podem ficar gravemente doentes. Será necessário um internamento hospitalar. Quando o bebê estiver estável, ser-lhe-á dada informação, apoio e orientação para o tratamento da doença do seu filho.

Em alguns casos, os ácidos prejudiciais emitem um certo odor da criança. As crianças com acidúria isovalérica emitem um odor semelhante a “pés suados”. Quando o tratamento é iniciado, esse cheiro desaparece. .

Contudo, por vezes os pais detectam odores estranhos quando os filhos estão ligeiramente doentes com uma constipação ou algo semelhante; estes podem ser indicadores precoces para iniciar um tratamento com regime de emergência. (O regime de emergência é descrito mais adiante).

Ocasionalmente, as crianças podem não ter sintomas até serem mais velhas. São consideradas como tendo uma variante mais leve da doença. Contudo, o tratamento cuidadoso deixa de ser importante.

## Tratamento

### Objectivos do tratamento

O principal objectivo do tratamento é manter o nível de ácidos prejudiciais do sangue baixos, em níveis seguros. Há vários factores que podem levar ao seu aumento e que incluem as infecções ou um aumento súbito na quantidade de proteínas ingeridas. Durante os períodos de doença e infecção, a resposta do organismo é quebrar as reservas para fornecer energia. Como resultado deste processo, as proteínas são também quebradas e libertadas de volta para a corrente sanguínea, o que por sua vez aumenta o nível de amónia.

### Tratamento de emergência durante as doenças agudas

Se o seu filho não se sente bem, deve ser tratado com um regime de emergência. Um regime de emergência é necessário para todos os doentes com acidúrias orgânicas, incluindo os que são moderadamente afectados. Este tratamento é diferente de um indivíduo para outro.

Um regime de emergência é dado como uma bebida com muita glicose, por exemplo Fantomalt<sup>®</sup>. Deve ser tomada se a sua criança não está bem ou se não é capaz de tolerar a dieta normal. É uma solução inofensiva pelo que, se iniciou o regime de emergência e a recuperação é imediata não haverá quaisquer efeitos colaterais. Ao consumir estas calorias adicionais, previne-se que o corpo degrade os seus próprios tecidos para libertar energia e proteínas, tal como foi explicado anteriormente. O atraso no início do regime pode ser perigoso. Se tiver alguma dúvida ou insegurança, deve contactar a sua equipa metabólica.

O regime de emergência é prescrito para se adequar ao seu filho como indivíduo, é regularmente revisto e a força da solução aumentada com a idade e peso da criança. É importante que as instruções sejam seguidas rigorosamente durante a doença e que a criança seja capaz de tolerar a solução de glicose adequada oferecida a intervalos regulares ao longo do dia e noite.

O seu nutricionista irá aconselhá-lo acerca do regime de emergência e dar-lhe-á algumas instruções escritas.

Si votre enfant refuse le régime d'urgence et a fortiori s'il continue à vomir ou si son état ne s'améliore pas rapidement, vous devez soit :

- contacter o seu médico local e dirigir-se ao hospital para ser admitido,
- ou ir ao Serviço de Urgência
- ou telefonar para o serviço de Pediatria que o segue (se esse serviço estiver preparado para receber uma admissão directa).

Ao ser admitido, o regime de emergência que ofereceu oralmente será convertido num soro de glicose intravenoso. Isto permitirá ao estômago descansar dos vômitos e continuar a importante solução de glicose pela veia. A solução de glicose pode depois ser reintroduzida oralmente, seguida da dieta e bebidas, de acordo com o ritmo de recuperação. Com o apoio do soro de glicose, não há necessidade de ser demasiado precipitado ao introduzir grandes volumes de bebidas. À medida que as coisas começam a melhorar, a dieta e bebidas habituais podem ser reintroduzidas gradualmente.

Enquanto estiver no hospital, será necessário colher análises sanguíneas para garantir que a bioquímica do sangue regressa ao normal e para decidir se são necessários mais tratamentos.

Se, durante o período que estiver no hospital, o seu filho não responder bem ao soro de glicose, serão necessários mais tratamentos. Se os ácidos orgânicos subirem a níveis muito elevados irão surgir sintomas como sonolência, irritabilidade e confusão, avisando-nos de que o cérebro está a ser afectado. Para prevenir que isto aconteça pode ser necessário o tratamento com medicamentos intravenosos. O seu filho pode já estar a fazer estes medicamentos por via oral ou através de uma sonda. Se, depois de serem introduzidas todas estas medicações, o seu filho continuar muito doente será necessário transferi-lo para uma Unidade de Cuidados Intensivos onde podem ser precisas medidas de tratamento intensivas.



## Tratamento a longo prazo

### Dieta

Os doentes diagnosticados com acidúrias orgânicas necessitam frequentemente de restringir as proteínas da dieta ou são aconselhados a serem prudentes com a quantidade de proteínas que ingerem.

A restrição de proteínas é importante na medida em que reduz a acumulação de ácidos orgânicos prejudiciais. O objectivo é providenciar ao organismo proteínas suficientes para permitir o crescimento e reparação dos tecidos mas, simultaneamente, reduzir as quantidades para níveis passíveis de serem tolerados pela criança. Existe uma tendência para ir reduzindo a quantidade de proteínas toleradas ao longo do tempo, porque à medida que aumenta a idade a taxa de crescimento desacelera.

O seu nutricionista irá ensiná-lo a medir as proteínas. Assim, será capaz de controlar e medir a quantidade de proteínas que são permitidas na dieta. A medição dos alimentos aplicar-se-á apenas aos alimentos com proteínas; todos os outros alimentos podem ser ingeridos livremente sem necessidade de serem pesados.

Em muitas situações, a aversão aos alimentos torna-se tão marcada que é difícil providenciar calorias suficientes oralmente. Nestas circunstâncias, torna-se essencial a utilização de uma sonda para alimentação.

A alimentação por sonda pode ser fornecida passando uma sonda muito fina através do nariz até ao estômago. Chama-se sonda nasogástrica. As sondas nasogástricas não estão recomendadas para uso a longo prazo. Se se tornar óbvio que é necessário manter este tipo de alimentação a longo prazo, pode ser necessária a inserção de uma sonda de gastrostomia. Introduce-se a sonda de gastrostomia directamente no estômago sob anestesia, como um pequeno procedimento cirúrgico. A sonda é fixada por um pequeno disco plástico logo abaixo da pele. Quando não está a ser usada para alimentação, a sonda é clampada e as roupas cobrem o local da gastrostomia.

## Medicação

Algumas crianças serão medicadas enquanto que outras não. Abaixo estão enumerados os medicamentos que podem ser usados e qual a sua acção:

**Carnitina:** ajuda a retirar os ácidos orgânicos tóxicos do sangue permitindo que sejam eliminados na urina.

**Glicina:** funciona da mesma forma que a carnitina. Nalguns casos pode ser o único tratamento nas fases de estabilidade.

**Metronidazol:** trata-se de um antibiótico mas é dado numa dose muito baixa e não na dose para combater a infecção. As bactérias que vivem normalmente no nosso intestino fabricam ácidos orgânicos. O metronidazol é utilizado para reduzir a quantidade de bactérias no intestino e assim diminuir a quantidade de ácidos orgânicos fabricados e absorvidos no intestino.

Além destes, há uma vasta gama de medicamentos que podem ser usados para os doentes com acidúrias orgânicas. Os descritos são os mais frequentemente usados.

*É muito importante que tome todas as medicações tal como são prescritas pelo seu médico.*

## Como é que o meu filho adquiriu esta doença?

As acidúrias orgânicas são genéticas. Isto significa que não ocorrem por nada que possa ter acontecido durante a gravidez. As doenças genéticas são herdadas e o padrão pelo qual o seu filho pode ter adquirido esta doença vai ser agora descrito.

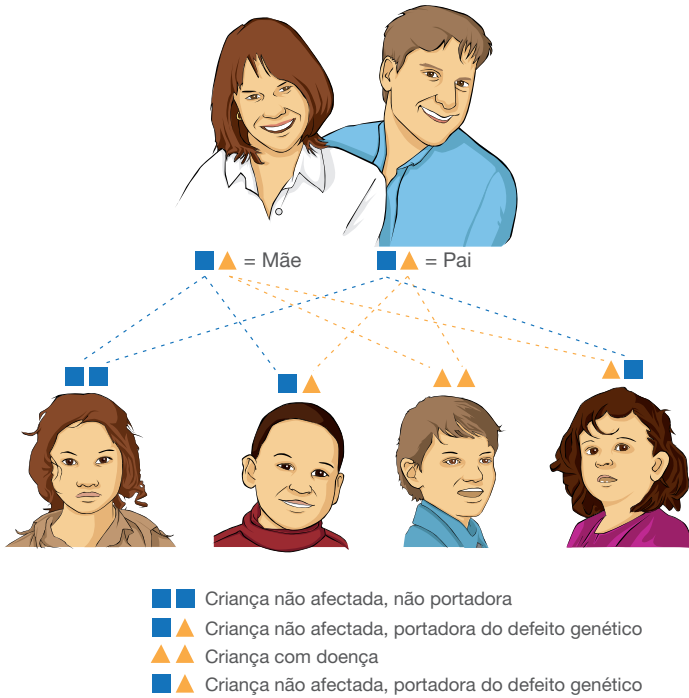
Se o gene é herdado tanto da mãe como do pai, é descrito como autossómico recessivo.

No corpo humano, cada pessoa transporta aproximadamente sete defeitos na sua informação genética. Se você e o seu companheiro transportarem o mesmo defeito genético, cada vez que engravidar existe uma hipótese em quatro de que o vosso filho nasça como uma acidúria orgânica.



## Como é que isto ocorre?

Este diagrama mostra-lhe como isto ocorre.



Quando uma criança é concebida, não há forma de prever qual o óvulo e o espermatozóide que se irão unir. Na concepção, um óvulo da mãe e um espermatozóide do pai juntam-se para dar origem ao feto.

É no núcleo de cada óvulo e espermatozóide que a informação chamada ADN é armazenada em fitas chamadas cromossomas. É esta informação que prediz a cor dos olhos, do cabelo etc e também transportará qualquer informação relacionada com uma doença genética.



## O que é que o futuro reserva para o meu filho?

Como já foi descrito, a gravidade das acidúrias orgânicas é muito variável. Em alguns casos, a doença é tão ligeira que o especialista apenas precisa de consultar a criança anualmente. Com este grupo de doentes, o check up anual permite ao médico manter-se actualizado acerca de quaisquer alterações que possam estar a ocorrer à medida que o doente envelhece. Com o aumento da idade, pode ser necessário reduzir a ingestão de proteínas e iniciar medicação.

Para as crianças que são afectadas de forma mais grave, é importante que sejam vistas e avaliadas pela equipa metabólica de forma mais regular. É provável que os doentes mais gravemente afectados necessitem do apoio dos cuidados de saúde locais para poderem aceder a outros cuidados além do médico especialista em Metabolismo. Estes incluem assistentes sociais, terapeutas da fala, fisioterapeutas, pediatras gerais e enfermeiras de pediatria, etc.

As crianças que são gravemente afectadas podem ter dificuldades de aprendizagem e conseqüentemente precisarem de avaliação para garantir que a educação recebida se adequa à sua capacidade de aprendizagem.

## Gravidez

Embora as acidúrias orgânicas sejam consideradas doenças razoavelmente graves, os tratamentos estão constantemente a ser melhorados e a investigação em curso mostra que o desfecho a longo prazo destes doentes está a melhorar. Claro que isto dependerá sempre do tipo e gravidade da doença do ciclo de ureia que a pessoa tem.

Ter um bebé apto e saudável impõe um stress e cansaço significativos sobre o corpo. Numa paciente com uma acidúria orgânica, a gravidez irá aumentar o nível de stress e pode causar problemas tanto na mãe como na criança se não for abordada de forma apropriada.

É aconselhado a todas as mulheres envolvidas numa relação sexual que estejam protegidas com um método contraceptivo adequado. Sempre que possível, todas as gravidezes devem ser planeadas e os cuidados iniciados a nível pré-concepcional junto do especialista.

Durante a gravidez, os cuidados serão partilhados entre o seu médico especialista e a equipa de Obstetrícia local. Isto garante que ao longo da gravidez a mãe e o bebé recebam o máximo apoio possível. É provável que seja vigiada de forma mais apertada e que o tratamento, seja a dieta ou medicação, sejam alterados.

## Viajar

Viajar é de tal forma uma parte da vida quotidiana que não deve constituir uma barreira para o indivíduo com acidúria orgânica. É sensato tomar algumas precauções se estiver a planear uma viagem mais longa ou para o estrangeiro.

Será prudente verificar que o destino dispõe de assistência médica adequada local caso adoeça enquanto está fora.

É imprescindível continuar a dieta e medicação prescritas enquanto está fora e garantir que tem quantidades suficientes para toda a viagem.

Deverá levar consigo alguma informação acerca da natureza da sua doença. Esta pode ser fornecida pela sua equipa clínica e existem alguns cartões de emergência criados para este efeito que contêm informação específica acerca da sua doença e tratamento. Para estadias mais longas no estrangeiro, a sua equipa médica pode sugerir um médico local para orientar os seus cuidados.



## Glossário

**Agudo** : início súbito, grave

**Amino-ácidos** : as unidades formadoras (“tijolos”) das proteínas

**Amónia** : produto de degradação tóxico das proteínas no organismo

**Crónico** : a longo prazo

**Descompensação** : termo metabólico que descreve o início da doença do qual resulta a degradação de proteínas armazenadas nas células e tecidos. Geralmente, é desencadeada por diarreia e vómitos ou uma infecção ligeira.

**Eliminação** : a forma como o corpo se vê livre de produtos de degradação na urina ou fezes

**Enzima** : substância química do organismo que acelera as reacções químicas

**Gastrostomia** : tubo de alimentação que é colocado directamente através da parede do estômago

**Intravenoso** : dentro de uma veia

**Oralmente** : pela boca.

**Pediatra** : médico treinado especificamente no cuidado de crianças

**Sonda nasogástrica** : tudo de alimentação que é colocado através do nariz até ao estômago

**Ureia** : a amónia é convertida em ureia, que é menos tóxica e que pode passar para a urina

Para mais informações e contactos de associações de doentes [www.e-imd.org](http://www.e-imd.org).

Se tiver qualquer dúvida acerca do seu tratamento, ou de qualquer outro aspecto relativo à doença do ciclo da ureia, por favor contacte o seu médico, enfermeiro ou nutricionista.

Este folheto decorre do projecto E-IMD que recebeu financiamento da União Europeia no âmbito do Programa de Saúde. Para mais informação: [http://ec.europa.eu/health/programme/policy/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/programme/policy/index_en.htm)

O projecto E-IMD gostaria de prestar um agradecimento especial à rede Eurowilson network por ceder gentilmente as ilustrações utilizadas neste folheto [www.eurowilson.org](http://www.eurowilson.org)