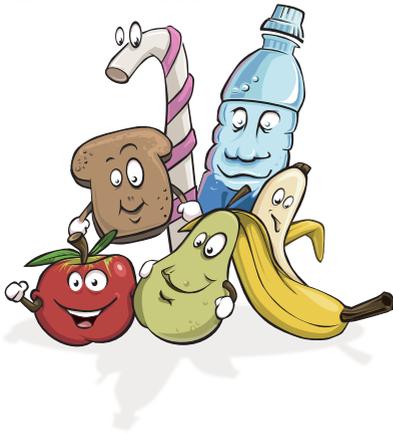




***Doenças do ciclo da ureia e acidúrias
orgânicas
Para jovens***

O que é uma doença do ciclo da ureia/acidúria orgânica?

A comida que ingerimos é fragmentada pelo corpo com a ajuda de milhares de reacções químicas que produzem energia e nos ajudam a crescer e a mantermo-nos saudáveis. Se bem te lembras, a comida é constituída por hidratos de carbono, gorduras e proteínas. Os hidratos de carbono e gorduras fornecem energia e as proteínas ajudam-nos a crescer, a construir o nosso corpo e a mantermo-nos saudáveis.



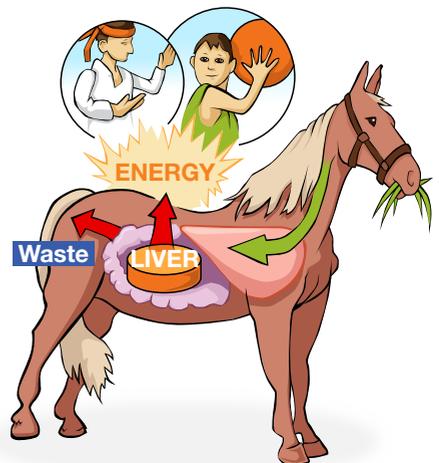
*Proteínas, hidratos de carbono,
gorduras
(e vitaminas, minerais e água)*

*O teu corpo precisa de todos
eles.*

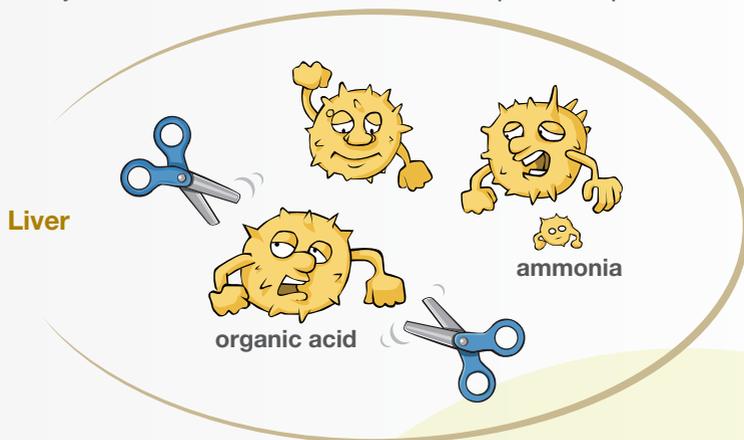
As pessoas com doenças do ciclo da ureia ou acidúrias orgânicas podem adoecer se comerem demasiadas proteínas de determinados tipos de alimentos (por isso é que precisam de uma dieta especial).

Alguns exemplos de comidas ricas em proteínas são o leite, ovos, carne, peixe, feijões e nozes.

As proteínas dos alimentos que ingerimos são degradadas e enviadas para o fígado. O fígado decide a quantidade que é necessária para o organismo e a que deve ser eliminada como lixo.



O teu fígado também elimina toxinas (substâncias prejudiciais). As proteínas em excesso que o corpo não necessita são degradadas para produzir duas substâncias prejudiciais, designadas “amónia” e “ácidos orgânicos”. O fígado vê-se rapidamente livre destas substâncias com a ajuda de reacções químicas. As reacções químicas são realizadas com a ajuda de proteínas especiais chamadas enzimas, que são como tesouras – ajudam a “cortar” as substâncias químicas para formar outras.



- a amónia é convertida numa substância inofensiva – ureia – que é passada para a urina (por isso é que se chama urina!).
- os ácidos orgânicos são reciclados para produzir energia ou outras proteínas que podem ser usadas pelo organismo.

Quando há algum erro nestas reacções químicas, ocorre um bloqueio no sistema e a amónia ou os ácidos orgânicos acumulam-se e passam do fígado para o resto do corpo, especialmente o cérebro, onde podem causar danos e fazer-te adoecer.

Podes imaginar que a tua banheira é o fígado e que a água é a amónia ou ácidos orgânicos. Se encheres a banheira com água e continuares a encher sem retirar a tampa do ralo, a água virá por fora...



Isto é o que acontece num defeito do ciclo da ureia ou acidúria orgânica. A tua dieta especial e os medicamentos vão ajudar a eliminar o excesso de amónia e ácidos orgânicos para que te mantenas saudável.

Por que é que estas doenças têm um nome esquisito?

Dependendo do local exacto onde são bloqueadas as reacções químicas são atribuídos nomes especiais aos defeitos do ciclo da ureia e acidúrias orgânicas. Os médicos gostam de fazer com que as coisas soem mais complicadas do que realmente são!



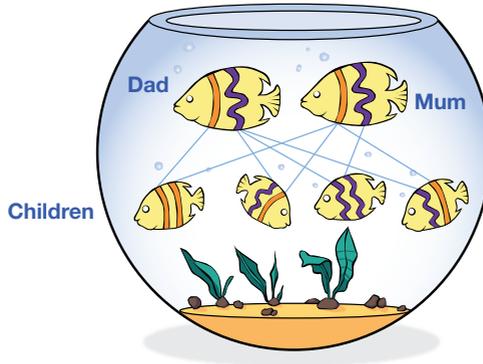
Estes nomes só nos dizem qual a reacção que está bloqueada ou quais os químicos que passam do fígado para o resto do corpo e urina. Na verdade, não é muito relevante para ti e para o teu tratamento!

Como é que apanhei esta doença?

Ninguém tem culpa. Uma doença do ciclo da ureia/acidúria orgânica é aquilo que chamamos uma doença genética. Isto significa que é algo com que já nasceste.

Informação sobre genes e doenças genéticas

Quando uma criança é concebida, um óvulo da mãe e um espermatozóide do pai unem-se para formar o bebé. Não há forma de saber qual o espermatozóide e óvulo que se irão unir para formar o bebé. O óvulo da mãe e o espermatozóide do pai transportam informação (“genes”) que é responsável pela cor dos olhos, cabelo, etc e que também pode estar relacionada com a doença genética.



 Normal gene  Gene with disorder

 Does not have a disorder

 Does not have a disorder but carries one defective gene like mum and dad

 Carries 2 defective genes and has a disorder

A maioria das doenças do ciclo da ureia e acidúrias orgânicas surgem quando o óvulo da mãe e o espermatozóide do pai transportam ambos um erro genético que é passado ao bebé.

Estas doenças apanham-se?

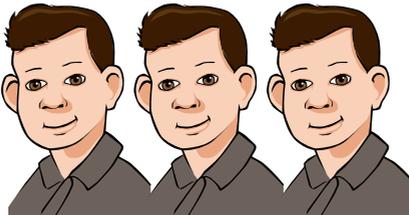
Não, não se apanham. Não são devidas a um vírus ou germe; são devidas a um erro nos genes.



Eu sou diferente das outras pessoas?



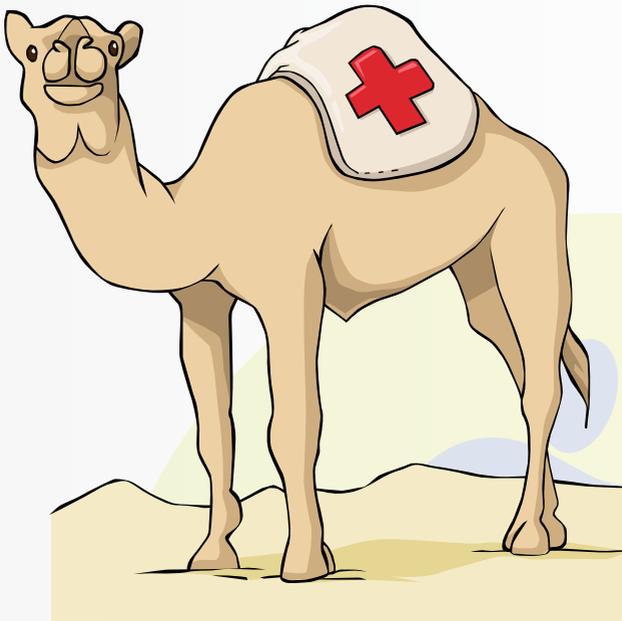
Todos somos diferentes. Alguns de nós são altos e outros baixos, alguns são bons alunos na escola e outros são bons noutras coisas. Uma pessoa com doença do ciclo da ureia/acidúria orgânica só tem um problema médico que precisa de tratamento.



Imagina se éramos todos iguais!

Porque é que eu tenho que ter uma dieta especial? Porque é que preciso de continuar a tomar medicamentos?

A dieta especial controla a quantidade de substâncias prejudiciais no corpo e mantém-te bem. Pode ser difícil manteres a dieta e medicação, mas se não o fizeres irás sentir-te mal e adoecer.



Durante quanto tempo tenho que manter a dieta e os medicamentos?

Terás que manter a dieta e os medicamentos para sempre. Isto parece uma má notícia, mas é bem melhor que adoecer, não é?



O que vai acontecer se fizer a minha dieta e tomar os medicamentos diariamente?

Sentir-te-ás muito melhor e serás capaz de fazer mais coisas e divertir-te mais!

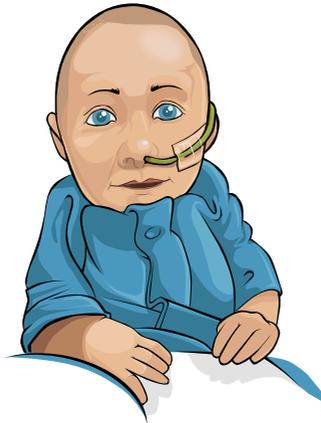


O que irá acontecer se parar a minha dieta e medicamentos e comer coisas que não é suposto?

Os níveis de amónia e ácidos orgânicos irão aumentar e podes sentir-te verdadeiramente doente. Podes precisar de vir para o hospital para fazeres uma medicação especial. Não pares de tomar os teus medicamentos e mantém a tua dieta!

Porque é que algumas pessoas com doenças do ciclo da ureia/acidúrias orgânicas precisam de uma sonda de alimentação?

As pessoas com doenças do ciclo da ureia ou acidúrias orgânicas muitas vezes não têm vontade de comer e a quantidade que ingerem pode não ser suficiente para se manterem saudáveis e crescerem adequadamente. A sonda também pode ser útil se não gostares do sabor dos medicamentos. A sonda também é muito útil para dar alimentos e medicamentos quando estás doente.



A sonda fornece alimentos e medicamentos directamente para o estômago.

A utilização de uma sonda de alimentação é diferente para cada pessoa e deves discutir isto com a tua equipa metabólica.

O meu problema irá melhorar ou piorar?

O problema é devido a um erro nos genes, portanto irá permanecer toda a vida. Os medicamentos e a tua dieta especial ajudam-te a lidar com isso e por isso sentes-te bem. Poderá haver alturas em que o corpo produza mais amónia ou ácidos orgânicos que o habitual – isto geralmente acontece quando tens outra doença como uma constipação, febre ou uma “virose”. Isto dura pouco tempo e podes sentir-te mal neste período.



O que devo fazer?

Quando apanhares uma constipação, tiveres febre ou uma “virose” irás precisar de uma dieta especial chamada “regime de emergência” para te ajudar a sentir melhor rapidamente. Por vezes, podes sentir-te muito doente e precisar de vir para o hospital alguns dias para fazer uma medicação especial.

Irá doer?

Não, não irá doer, mas podes sentir-te mal e doente.

Isso vai acontecer de cada vez que ficar doente?

Somos todos diferentes, cada doença é diferente e a forma como o corpo lida com a doença é diferente de cada vez. Algumas doenças podem fazer-te sentir mais doente do que outras, ao passo que algumas até podem nem te fazer sentir mal. Como não é possível saber o que vai acontecer, deves levar a sério cada doença e usar o “regime de emergência”.

Porque é que o meu médico está sempre a fazer análises?



As análises de sangue são necessárias para verificar como está a trabalhar o teu corpo e se a medicação está a funcionar.

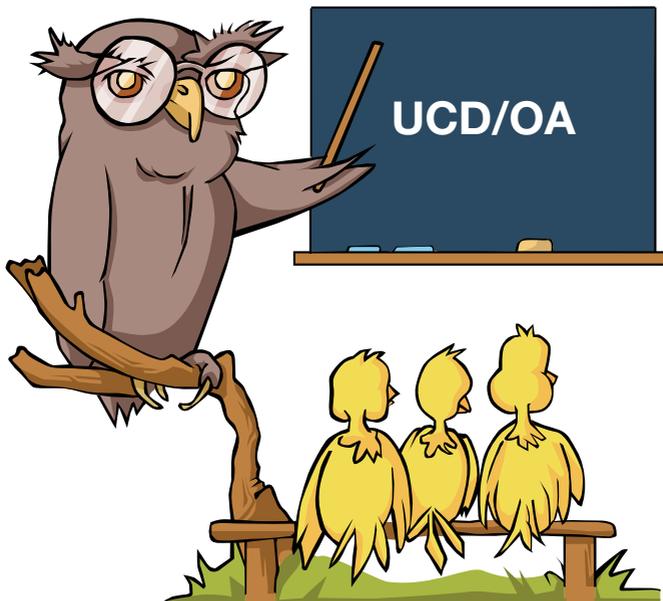
Posso...?

- jogar computador? **SIM**
- fazer jogos? **SIM**
- ir a festas? **SIM**
- ir de férias? **SIM**
- ir para a Universidade? **SIM**



As outras pessoas precisam de saber?

Será melhor que os teus professores saibam que tens este problema e os teus pais vão provavelmente falar com eles sobre este assunto.



Os meus amigos precisam de saber?

É uma decisão tua se contas ou não aos teus amigos. É geralmente melhor dizeres aos teus bons amigos que tens um problema para eles perceberem porque é que precisas de uma dieta especial e medicamentos.



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

O projecto E-IMD gostaria de agradecer à rede Eurowilson network por gentilmente ceder as ilustrações utilizadas neste folheto www.eurowilson.org.

Para mais informações e contactos de associações de doentes:
www.e-imd.org