



FUNDADA EM 1988

# SWISS PKU

ASSOCIAÇÃO SUÍÇA DE FENILCETONÚRIA  
E OUTRAS DOENÇAS CONGÉNITAS DO  
METABOLISMO DAS PROTEÍNAS



SWISSPKU

## 1

# O QUE SÃO DOENÇAS DO METABOLISMO DAS PROTEÍNAS?

**As proteínas são parte integrante dos nossos alimentos naturais. Elas são formadas, durante o processo de digestão, pela união de partículas mais pequenas (aminoácidos), e absorvidas ou processadas por enzimas do organismo.**

Devido a alterações congénitas, em casos raros, a composição genética de certas enzimas pode estar defeituosa. Isto significa que a enzima com defeito ou o «seu» aminoácido está incompleto ou não se decompõe. Se nada for feito, o aminoácido em questão acumular-se-á até a um múltiplo da concentração natural no sangue. Isto pode causar lesões físicas e mentais graves. Para evitar tais lesões, é importante que se descubra a doença metabólica o mais rapidamente possível logo após o nascimento. É por esse motivo que, desde 1965, na Suíça, todos os recém-nascidos são examinados quanto às principais doenças metabólicas (rastreamento neonatal, também conhecido como teste do pezinho).

Existem diferentes doenças do metabolismo das proteínas, dependendo da enzima ou do aminoácido envolvidos. Todas estas doenças do metabolismo das proteínas são tratadas através de uma dieta especial com baixo teor de proteínas pela criança afetada. Para que não exista uma deficiência de proteína geral, a alimentação deve ser complementada com um pó de proteína especial. Também se pode obter medicamentos específicos para algumas doenças do metabolismo das proteínas. Com a deteção precoce e uma dieta rigorosa, a criança afetada pode desenvolver-se de modo completamente saudável, independentemente da doença metabólica.

## 2

# PEQUENO PERFIL DAS PRINCIPAIS DOENÇAS DO METABOLISMO DAS PROTEÍNAS

### **Fenilcetonúria (PKU)**

As pessoas com a doença metabólica PKU não conseguem decompor por completo ou parcialmente o componente da proteína fenilalanina. Isto leva a uma acumulação de fenilalanina no organismo, que, sem tratamento, leva a um envelhecimento do cérebro e causa lesões físicas e mentais graves e irreparáveis. Para evitar tais lesões, a ingestão de fenilalanina é controlada através de uma dieta com baixo teor de proteínas. Isto é complementado com um pó de proteína sem fenilalanina, para garantir a ingestão diária de proteína. A alimentação é efetuada sob supervisão médica, com o apoio de aconselhamento nutricional e monitorizado regularmente através de análises sanguíneas. Se a dieta PKU especial for rigorosamente respeitada, as crianças afetadas podem desenvolver-se de maneira totalmente normal tanto a nível físico como mental. Se o medicamento receitado tiver a substância sapropterina, a dieta rigorosa pode ser um pouco mais leve. Estima-se que cerca de 30% dos pacientes com PKU utilizam este tratamento. Em alguns casos, no entanto, é apenas obtida uma resposta parcial.

### **Leucínose (MSUD)**

Na MSUD, os três componentes da proteína leucina, isoleucina e valina estão incompletos ou não se decompõem. Numa alimentação normal, rica em proteínas, estes aminoácidos vão aumentando perigosamente no organismo, o que pode causar danos cerebrais e morte. A terapêutica consiste numa dieta com baixo teor de proteínas, complementado com uma mistura especial de aminoácidos, para garantir a ingestão diária de proteína.

## **Tirosinemia**

A tirosinemia é uma das doenças do metabolismo das proteínas, que diz respeito à decomposição do componente de proteína tirosina. A decomposição deste aminoácido é bloqueada e resulta em produtos de degradação tóxicos. Se não forem tratadas, estas doenças podem causar lesões cerebrais e até mesmo morte de outros órgãos. A terapêutica pode variar, dependendo do tipo de tirosinemia, consistindo numa dieta com baixo teor de proteína, complementada com uma mistura específica de aminoácidos, para garantir a ingestão diária de proteína. A tirosinemia Tipo I é também tratada com um medicamento (NTBC).

## **Homocistinúria**

Na doença metabólica hereditária da homocistinúria, o componente de proteína metionina não é convertido em cisteína, mas em homocisteína prejudicial. Uma alta concentração de homocisteína no sangue pode conduzir a um certo número de sintomas graves em diferentes órgãos (por ex. doenças cardiovasculares, atrasos no desenvolvimento mental). Através de uma dieta com baixo teor de metionina e de proteínas, estas complicações podem ser evitadas. A necessidade de proteína será suprimida através do complemento da dieta com uma mistura de aminoácidos sem metionina. Para o tratamento, encontra-se também disponível a substância betaína, bem como mais vitaminas como excipientes.

## **Acidúria Glutárica Tipo I**

Na acidúria glutárica tipo 1, os componentes lisina e triptofano não podem ser decompostos corretamente devido a defeito genético, acumulando-se em si mesmos. Eventualmente, surgem produtos de decomposição indesejáveis, que podem causar danos cerebrais irreversíveis. Através de uma terapia nutricional com uma dieta com baixo teor de proteínas e suplemento de aminoácidos alvo, assim como, de tratamento com infusões anterior ao processo de infecção, pode-se evitar tais deficiências. Como medicação, encontra-se disponível carnitina.

### **Acidúria isovalérica**

Em situação de doença metabólica de acidúria isovalérica congénita, o componente de proteína leucina não é decomposto corretamente. Em vez disso, o ácido isovalérico, acumula-se no organismo e prejudica o cérebro e o sistema nervoso. Através de uma dieta com baixo teor de proteínas, a assimilação de leucina é reduzida. Em caso de necessidade, a dieta deve ser complementada com uma mistura de aminoácidos sem leucina. Como medicação, encontra-se disponível a carnitina e a glicina.

### **Acidúria metilmalónica e acidúria propiónica**

Ambas as doenças são distúrbios congénitos do metabolismo de propionato, que em pessoas saudáveis serve para gerar energia a partir das proteínas dos alimentos. Em determinados pacientes, especialmente os componentes de proteína (metionina, treonina, valina e isoleucina) não são utilizados corretamente. Em vez disso, os produtos metabólicos tóxicos acumulam-se no sangue, o que pode prejudicar gravemente o cérebro e outros órgãos. Os danos podem ser evitados através de uma dieta rigorosa com baixo teor de proteínas. Para suprimir a necessidade de proteínas, a dieta deve ser complementada com uma mistura de aminoácidos, que inclua todos os componentes de proteína necessários, exceto metionina, treonina, valina e isoleucina. Como medicação, encontra-se disponível para alguns pacientes a carnitina e a vitamina B12.

### **Doenças do ciclo da ureia**

O ciclo da ureia ocorre nas células do fígado e converte o azoto, que é assimilado através das proteínas extraídas da alimentação, em ureia. Devido a defeitos genéticos hereditários, esta conversão pode ser perturbada, de modo a que se acumule amoníaco tóxico no sangue (Hiperamonemia). Caso não seja tratada, a hiperamonemia pode conduzir a danos cerebrais e até mesmo à morte. Contudo, se for detetada atempadamente, a concentração de amoníaco no sangue pode ser reduzida com medicação e através de uma dieta com baixo teor de proteínas. Se estas medidas forem rigorosamente seguidas, podem ser evitados danos permanentes.

### 3

## O QUE FAZ A SWISS PKU?

**A Swiss PKU é uma associação suíça para pessoas com fenilcetonúria (PKU) e outras doenças congénitas do metabolismo das proteínas. A Swiss PKU (originalmente designada CHIP) foi fundada em setembro de 1988 por pais dedicados e tem atualmente mais de 130 membros.**

As principais preocupações da Swiss PKU são a promoção da qualidade de vida dos indivíduos afetados e a criação de condições ideais para uma vida independente apesar da doença do metabolismo.

Para alcançar estes objetivos:

- a Swiss PKU organiza eventos variados para as pessoas afetadas (acampamentos para crianças, cursos de culinária)
- a Swiss PKU promove e mantém a troca de experiências e de informações entre os membros, os profissionais e o público em geral
- realiza-se a assembleia geral anual da Swiss PKU com apresentação de trabalhos técnicos
- a Swiss PKU promove a importação de alimentos com baixo teor de proteínas na Suíça.

A Swiss PKU é membro da Associação Europeia para a Fenilcetonúria E.S.PKU ([www.espku.org](http://www.espku.org)).

Para obter mais informações acerca das doenças congénitas do metabolismo das proteínas, da Swiss PKU e de eventos atuais, visite o nosso website: [www.swisspku.ch](http://www.swisspku.ch)

### **Tem alguma pergunta sobre a PKU ou sobre a dieta?**

A Swiss PKU está associada com o centro de aconselhamento Oase. A nutricionista Cécilia Smith está disponível para todas as perguntas sobre a dieta com baixo teor de proteínas e proporciona um apoio valioso às famílias afetadas com várias dicas práticas.

Tel.: 079 646 66 10

E-mail: [oase@swisspku.ch](mailto:oase@swisspku.ch)



## A QUEM ME POSSO DIRIGIR?

**Mais informações, eventos atuais e indicações úteis sobre a Swiss PKU podem ser encontrados no nosso website: [www.swisspku.ch](http://www.swisspku.ch)**

**Gostaria de se tornar membro ou tem alguma pergunta para a Swiss PKU?**

Geschäftsstelle Swiss PKU

Ringstrasse 70

8057 Zurique

Tel.: 044 430 40 50

Fax: 044 434 20 21

E-mail: [info@swisspku.ch](mailto:info@swisspku.ch)

Web: [www.swisspku.ch](http://www.swisspku.ch)

Em cooperação com



Das Spital der  
Elektronenstiftung



SWISSPKU