



MUCOPOLISSACARIDOSES
e
ESPECIALIDADES MÉDICAS

2002

PARA VOCÊ PENSAR...

Todo pai e toda mãe enquanto aguardam o nascimento do seu filho, idealizam um bebê e constroem uma série de expectativas para o futuro ser que está por vir. Porém, quando o recém-nascido apresenta algum problema genético e/ou orgânico, essas expectativas parecem 'cair por terra' imediatamente. Isto porque a ilusão dos pais de terem um filho com um corpo perfeito não se sustenta diante do bebê real e os pais percebem-se diante de uma criança que acreditam não saber como lidar. Esses pais sentem-se frágeis, angustiados e começam a desconfiar de suas próprias condições para orientar e dirigir a vida do seu filho. Nessa situação, os pais cedem com facilidade seu lugar à equipe de especialistas acreditando que esta equipe é que deve saber sobre o seu filho. E a 'doença', da qual seu bebê é portador, passa a ocupar o primeiro plano e, nesse sentido, os pais começam a se dedicar ao cuidado com o corpo do bebê, tentando protegê-lo de todo sofrimento, de toda dor, de toda limitação. É claro que este cuidado com as exigências biológicas é necessário, entretanto, também é imprescindível que os pais possam descobrir e reconhecer o potencial da criança. Ou seja, enxergá-la para além de sua 'doença'. Os pais precisam, muitas vezes, da ajuda e do apoio inicial de um acompanhamento terapêutico para realizar esse movimento. Em outros termos, alguém que os auxilie a trabalhar, tanto a nível individual quanto de casal, essas questões. Alguém que os ajude a descobrir as capacidades do seu filho e o que há de singular nele. Um terapeuta ou uma equipe de especialistas que construa, com os pais, a integração social da criança, respeitando a autonomia pessoal e social da mesma.

Luciane de Conti
Departamento de Psicologia - Unisc

OTORRINOLARINGOLOGIA PARA PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE

*Leticia Schmidt, Mariana Smith, Simão Piltcher
Serviço de Otorrinolaringologia - HCPA*

As principais alterações que os pacientes com mucopolissacaridose apresentam na área de otorrinolaringologia são obstrução das vias aéreas superiores, ou seja, obstrução da respiração localizada no nariz e garganta e dificuldade de audição.

SINAIS DE OBSTRUÇÃO DE VIAS AÉREAS SUPERIORES

Observar se o paciente:

- Apresenta respiração pela boca na maior parte do tempo;
- Ronca à noite, tem períodos de parada da respiração ou costuma acordar várias vezes durante o sono;
- Apresenta-se sonolento durante o dia
- Faz algum tipo de ruído ao respirar
- Apresenta constantemente secreção no nariz

LIMPEZA NASAL

Utilizar a solução de Parson:

*Água fervida.....500 ml
Sal.....1 colher de chá
Bicarbonato de sódio.....½ colher de chá*

Aplicar 1 conta-gotas ou uma seringa com 3 ml, em cada narina, duas vezes ao dia.

O paciente pode engolir ou cuspir a solução. Esta, contudo, deve ser aplicada devagar para que o paciente não se engasgue.

Essa solução é mantida em temperatura natural e tem validade por 3 dias. Após esse prazo, o restante deve ser jogado fora e deve ser feita nova solução.

SINAIS DE DIMINUIÇÃO DA AUDIÇÃO

Observar no paciente:

- Comportamento distraído
- Solicitação freqüente para repetir o que foi dito
- Volume do rádio ou televisão maior do que o necessário para as demais pessoas da família
- Se escuta chamados, telefone ou campainha
- Se apresenta saída de secreção pelos ouvidos

A diminuição da audição nos pacientes com mucopolissacaridose pode ser devido a dois fatores principais: alteração no nervo da audição ou presença de "catarro" (secreção) dentro do ouvido. Neste último caso, como tratamento, muitas vezes é necessário a colocação de tubos de ventilação ou "drenos" nos ouvidos. Esta pequena cirurgia ambulatorial, no entanto, necessita de alguns cuidados especiais após sua realização.

CUIDADOS APÓS CIRURGIA PARA COLOCAÇÃO DE TUBOS DE VENTILAÇÃO/"DRENOS" NOS OUVIDOS

- Evitar banhos de mar, piscina ou banheira;
- Ao tomar banho, sempre colocar um pedaço de algodão com vaselina ou óleo mineral nos ouvidos que serão removidos logo após. Os ouvidos só devem ficar tapados na hora do banho.

RECOMENDAÇÕES GERAIS

- Não permitir que as crianças caminhem com objetos pontiagudos como garfos, canetas, lápis na boca para evitar traumatismos
- Nunca utilizar cotonetes para limpar os ouvidos ou o nariz. A limpeza dos ouvidos deve ser feita apenas com a secagem, por fora, com a toalha após o banho. Os ouvidos possuem um sistema de auto-limpeza que não necessita da ajuda de ninguém. Eventualmente poderão necessitar de avaliação do especialista (otorrinolaringologista)

DISTÚRBIOS RESPIRATÓRIOS DURANTE O SONO

*Simone Canani
Laboratório do Sono - HCPA*



O comprometimento da respiração nos pacientes com MPS é um problema muito freqüente podendo ocorrer enquanto o paciente está acordado e/ou dormindo.

O ronco, a observação de paradas na respiração durante o sono (conhecidas como apnéias) e o sono agitado são os principais achados da Síndrome da Apnéia do Sono.

A SÍNDROME DA APNÉIA DO SONO

É uma doença que consiste na redução parcial ou total do espaço para a entrada de ar para dentro da árvore respiratória prejudicando a oxigenação do sangue e modificando a forma da criança dormir (sono agitado).

O ronco na Síndrome da Apnéia do Sono é como a febre em uma infecção: ele deve ser sempre avaliado pois pode sinalizar que algo está errado, neste caso, a passagem de ar para os pulmões.

As conseqüências da apnéia do sono são importantes uma vez que o sono é fundamental para o crescimento e para o desenvolvimento das crianças, inclusive para a inteligência. A criança que não dorme bem (porque não respira bem) tende a ser irritado, choroso, pode ir mal na escola, adoecer com mais facilidade. Outra conseqüência preocupante é a possibilidade deste problema afetar o coração.

A SÍNDROME DA APNÉIA DO SONO E A MPS

Assim como a gente observa o depósito dos glicosaminoglicanos na face dos pacientes com MPS - o que resulta em uma aparência típica da doença - estas substâncias também vão se espalhar por dentro de toda a via aérea (da ponta do nariz até os últimos ramos da nossa árvore respiratória), com isto o espaço para a entrada e passagem de ar reduz. Também é importante saber que aquela secreção no nariz constante, além do aumento da adenóide, que ocorre na maioria dos pacientes, prejudica a respiração durante o sono.

DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME DA APNÉIA DO SONO

A suspeita desta doença deve ocorrer em todos os pacientes que sejam roncadores, tenham sono agitado e que façam apnéias.

A avaliação por um médico especializado no assunto é muito importante.

O exame a ser realizado para confirmar o problema e avaliar a sua gravidade é a polissonografia (estudo do sono).

A polissonografia é feita no laboratório do sono e consiste em um exame indolor onde são colocados uma série de sensores e aparelhos que vão mostrar se existe algum problema durante o sono. Os exames são realizados durante uma noite inteira e o paciente não precisa receber nenhum remédio para dormir.

TRATAMENTO DA SÍNDROME DA APNÉIA DO SONO

O tratamento inicial geralmente é uma cirurgia para retirar as amígdalas e a adenóide (Adenoamigdalectomia)

Muitas vezes a cirurgia não resolve o problema, nestes casos, recomenda-se o uso do cpap nasal.

O cpap nasal é um aparelho pequeno (do tamanho de um nebulizador), elétrico que empurra o ar para dentro da árvore respiratória através de uma máscara nasal confortável, feita especialmente para ser usada durante o sono, abrindo a via aérea e possibilitando então a respiração.



ASPECTOS NUTRICIONAIS DAS MPS

Ida Schwartz

Serviço de Genética Médica - HCPA

Muitas doenças genéticas são tratadas através do uso de dietas especiais. A fenilcetonúria (doença genética detectada através do teste do pezinho e que é caracterizada pelo acúmulo do aminoácido fenilalanina no sangue e no cérebro dos pacientes), por exemplo, é tratada através de um "leite" especial, o qual permite que a pessoa portadora deste problema receba uma pequena quantidade de fenilalanina através da dieta (a fenilalanina está presente em praticamente todos os alimentos que são ricos em proteínas, como o leite de vaca e a carne).

As mucopolissacaridoses (MPS), entretanto, não são tratadas desta maneira. Não existe nenhuma dieta especial para os portadores deste problema: o que é recomendado é que eles tenham uma alimentação VARIADA, COLORIDA, NORMAL e SAUDÁVEL, isto é, rica em vitaminas, legumes, frutas, fibras, cálcio, proteínas, e pobre em sal e gordura. A dieta que é recomendada para uma pessoa com MPS é a mesma que é recomendada para um indivíduo sem MPS, considerando a mesma faixa etária.

A falta de uma vitamina é muito mais prejudicial a um indivíduo com MPS do que a um indivíduo sem MPS!!!

Obviamente, existem casos especiais, por exemplo, pessoas com MPS que devem ser alimentadas somente através de papas. Mesmo neste caso, as papas devem ser variadas...

A desnutrição pode agravar os problemas da MPS.

Se você acha que tem um tipo de alimento que faz bem ou faz mal a você/seu filho, converse com o seu médico ou com o seu nutricionista. Este alimento até poderá ser ingerido em quantidades maiores ou menores, desde que isto não seja prejudicial – por exemplo, alguns pacientes com MPS não toleram leite (se o leite for completamente retirado da sua dieta, isto poderá causar desnutrição protéica e osteopenia; neste caso, teremos de introduzir outras fontes de cálcio e de proteína na sua dieta, para compensar a retirada do leite).

Geralmente não é necessário dar vitaminas (na forma de remédios) às pessoas que têm MPS: basta que esta pessoa tenha uma alimentação saudável.

ALIMENTAÇÃO SAUDÁVEL PARA CRIANÇAS DE 6 MESES A 2 ANOS

*Líliá Refosco
Serviço de Nutrição e Dietética - HCPA*

O leite materno é nutricionalmente completo e deve ser exclusivo até os 6 meses de idade. Não oferecer água, chás ou outros alimentos.

Introduzir outros alimentos após os seis meses em forma de papas de frutas e de legumes, mantendo o aleitamento materno até os 2 anos ou mais. Com a introdução de uma alimentação complementar é importante que a criança beba água nos intervalos das refeições.

Se a criança estiver sendo amamentada, oferecer 3 refeições ao dia de alimentos complementares (cereais, batata, aipim, carnes, legumes, feijão, frutas), uma no período da manhã, no almoço, outra no final da tarde ou início da noite, elas são suficientes para garantir um bom crescimento no primeiro ano de vida. Se a criança não está sendo amamentada, deve receber 5 refeições de alimentos complementares ao dia, a partir do 6º mês, assim distribuídos: período da manhã, meio da manhã, almoço, lanche da tarde, final da tarde ou início da noite.

Estabelecer horário para as refeições. Se a criança não aceitar uma refeição, não substitua por outro alimento, aguarde até a próxima refeição.

A alimentação complementar deve ser amassada e oferecida de colher; iniciar com consistência pastosa e aumentar a consistência até chegar à alimentação da família.

Desde o início é importante oferecer para a criança alimentos variados, evitar que a dieta seja sempre igual. É comum a criança aceitar novos alimentos após várias tentativas e não nas primeiras.

Os alimentos devem ser oferecidos para a criança separadamente, para que ela possa identificar suas cores e sabores.

Estimular o consumo de frutas, legumes e verduras diariamente, pois estes alimentos são fontes importantes de vitaminas, ferro e fibras.

Evitar açúcar, café, enlatados, frituras, refrigerantes, balas, salgadinhos e outras guloseimas nos primeiros anos de vida, usar sal com moderação.

As crianças devem ser estimuladas a comer e nunca forçadas.

Oferecer as refeições de forma atrativa e em ambiente calmo.

Evitar fazer brincadeiras durante as refeições ou ficar com a televisão ligada.

*Evitar que a criança coma deitada.
Ela deve comer sentada.*

Evitar que a criança durma logo após comer.

PIRÂMIDE ALIMENTAR INFANTIL

É uma ferramenta que permite aos pais selecionar alimentos adequados e saudáveis para seus filhos.

A pirâmide alimentar é composta de 8 grupos de alimentos, distribuídos em 4 níveis, apresentados da base ao topo de pirâmide. Os grupos são os seguintes da base para o topo:

Nível 1 – Carboidratos

Grupo 1 – arroz, macarrão, batata, aipim, pães.

Nível 2 – Vitaminas e Minerais

Grupo 2 – verduras e legumes

Grupo 3 – Frutas

Nível 3 – Proteínas

Grupo 4 – Leite, queijo e iogurtes

Grupo 5 – carne (todos os tipos de carnes) e ovos

Grupo 6 – feijão, ervilha, grão de bico e lentilha

Nível 4 – Gorduras e açúcares

Grupo 7 – óleos e gorduras

Grupo 8 – açúcar e doces

*Ingerir, no mínimo, um alimento
de cada nível da pirâmide
em cada refeição.*

- Alimentos do mesmo grupo podem ser substituídos entre si, por exemplo: leite por iogurte; carne por ovos.
- Alimentos de grupos diferentes não devem ser substituídos, por exemplo : arroz por carne.

*A alimentação é uma necessidade básica,
uma alimentação adequada é importante
para sermos saudáveis.*

RECOMENDAÇÃO PARA UMA ALIMENTAÇÃO SAUDÁVEL DO ADULTO

Líliá Refosco
Serviço de Nutrição e Dietética - HCPA

NUTRIENTES

São as substâncias que formam os alimentos, ou seja, carboidrato, proteína, gordura, vitaminas, sais minerais, fibras e água.

Carboidratos: são os alimentos energéticos, fornecem energia para o nosso corpo. Ex: pães, bolos, farinhas, arroz, batata e os açúcares.

Proteínas: são alimentos construtores, responsáveis pela formação das células do nosso corpo. Ex: carne, ovos, leite e derivados.

Gorduras: fornecem energia ao organismo, auxiliam no transporte das vitaminas A, D, E e K . Ex: óleos, margarinas, maionese.

Vitaminas e sais minerais: são chamados de alimentos reguladores. ex: vitaminas A,C,D,E,K, Complexo B e outras.
Ex: sais minerais: cálcio, ferro, fósforo, iodo, zinco, sódio e outros.

Ferro: é importante na prevenção das anemias. Principais fontes são as carnes vermelhas, feijões, cereais integrais e vegetais verdes.

Vitamina C: ajuda na absorção do ferro no nosso organismo. As principais fontes são: frutas cítricas, tomate, brócoli, couve.

Fibras: Auxiliam no bom funcionamento do intestino, as fibras são de origem vegetal. Principais fontes: cereais integrais e vegetais folhosos, farelo de trigo e frutas.

Água: É importante na hidratação do corpo e no transporte de nutrientes. O nosso corpo é composto de 70% de água. É recomendável que se beba em torno de 8 a 10 copos de água por dia.

Uma alimentação saudável deve conter todos os nutrientes de forma equilibrada para o bom funcionamento do nosso organismo.

Nenhum alimento sozinho contém todos os nutrientes necessários ao organismo. Para escolher os alimentos de forma correta utilizamos a Pirâmide Alimentar.

PIRÂMIDE ALIMENTAR

Na pirâmide alimentar os alimentos estão distribuídos em 5 grupos:

Nível 1 – Topo da Pirâmide

Topo da pirâmide- Gorduras, óleos e açúcares.
Ex: manteiga, margarina, tempero para saladas, maionese, sobremesas, balas.

Estes alimentos são muito calóricos, portanto devem ser ingeridos moderadamente.

Nível 2 – Alimentos na maior parte de origem animal.

Grupo 1 - Grupo dos laticínios: leite iogurte e queijo.

Grupo 2 - Grupo das carnes: aves, peixes, gado, ovos e feijões.

Nível 3 - Legumes, verduras e frutas

Grupo 3 – Grupo dos vegetais

Grupo 4 – Grupo das frutas

Nível 4 – Base da pirâmide

Grupo 5 – Grupo dos pães, cereais, arroz, massas.

Escolha pelo menos 1 alimento de cada grupo nas refeições principais (café da manhã, almoço e jantar).



Prefira fazer 5 a 6 refeições ao dia:

- Café da manhã
- Lanche da manhã
- Almoço
- Lanche da tarde
- Jantar
- Ceia, antes de dormir

Lembre-se que ingerir todos os nutrientes, uma boa variedade de alimentos, é o recurso mais seguro para proteger, manter e promover a sua saúde.

ALIMENTAÇÃO POR SONDA

Elza Mello
Serviço de Nutrição e Dietética - HCPA

Algumas pessoas com MPS, com o passar do tempo, perdem a capacidade de controlar a descida do alimento da boca até o estômago (refluxo gastro-esofágico, distúrbio de deglutição), bem como a capacidade de mastigá-lo.

Estas complicações, se não forem adequadamente tratadas, podem ocasionar pneumonias graves e desnutrição. Em casos mais leves, podem ser tentados medicamentos. Entretanto, em casos mais graves pode ser necessária a alimentação por sonda (tubo) pelo nariz ou diretamente no estômago (gastrostomia).

QUANDO A SONDA (TUBO) É NECESSÁRIA PARA A ALIMENTAÇÃO?

- Presença de vômitos, engasgos e tosse freqüentes relacionados com a alimentação, que não sejam secundários a refluxo gastroesofágico ou que esta situação já não esteja sendo tratada.
- Perda de peso secundária a uma pequena ingestão de alimentos devido ao cansaço ou inabilidade em se alimentar.
- Comprometimento do pulmão devido a micro aspirações pulmonares de alimentos ou de conteúdo gástricos.

QUAL A DIFERENÇA ENTRE OS DOIS TIPOS DE SONDA?

A sonda pelo nariz compromete mais a respiração, é mais incômoda, pode ainda predispor ao refluxo gastroesofágico e é para ser utilizada de forma temporária.

A sonda direto no estômago permite uma alimentação de forma mais cômoda, embora necessite de anestesia para colocação da sonda que pode ser via endoscopia digestiva alta ou por cirurgia de pequeno porte.

Esta publicação contou com o apoio das empresas:

genzyme

TKT

BIOMARIN
PHARMACEUTICAL

Material elaborado por:

**Tatiana Dieter, Ursula Matte, Fabrizio Barbosa,
Ida Schwartz e Roberto Giugliani**

Serviço de Genética Médica
Hospital de Clínicas de Porto Alegre
Rua Ramiro Barcelos, 2350 - Porto Alegre - RS
e-mail: l-genetica@hcpa.ufrgs.br



Distribuição gratuita – Venda proibida