

Manual traz doenças do metabolismo

**DICAS** Guia com informações básicas sobre o EIM, lançado em SP nesta semana, será distribuído para médicos e profissionais de saúde do país

# Manual traduz doenças do metabolismo

**AUGUSTO FRANCO**

ENVIADO ESPECIAL (\*)

Aquele choro no meio da noite se prolonga. Os pais já não dormem há uma semana, desde que decidiram incrementar com papinha e frutas, a alimentação do bebê - que até então se dava bem só com o leite materno. Só aí resolvem olhar com mais atenção e descobrem, depois de uma bateria de exames, que seu filho tem uma doença causada por um Erro Inato do Metabolismo (EIM). A sigla é o nome genérico que se dá para todo e qualquer tipo de disfunção metabólica, que na maioria das vezes não passa da incapacidade de um indivíduo em digerir certo tipo de alimento, em especial as proteínas e açúcares.

Acontece que esta inabilidade do organismo pode ter conseqüências graves. O acúmulo de proteínas em determinadas regiões do corpo, em alguns casos, causa seqüelas que vão de atraso no crescimento até retardo mental, transtornos musculares graves ou cegueira. Sem açúcares o organismo não tem de onde retirar sua energia, e pode morrer por "falta de combustível". Para evitar o pior, na maioria dos casos, basta somar-se um diagnóstico precoce a uma dieta específica.

Para isso, uma reunião de todas as entidades do país ligadas ao diagnóstico e tratamento dos EIM lançou nesta semana, em São Paulo, o Protocolo Brasileiro de Erros Inatos do Metabolismo. O livro reúne as pesquisas de 25 entidades de todo o Brasil, entre elas da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG) e é, na verdade, um manual de instruções básicas para profissionais da área médica, com linguagem simples e tabelas de fácil consulta.

O livro deve ser distribuído para centros e especialistas de todo o país ainda neste mês. Apresenta fórmulas a serem utilizadas por pais e responsáveis nos cuidados de pacientes com as 13

principais doenças causadas por Erros Inatos do Metabolismo (EIM), entre elas a Fenilcetonúria, mais conhecida entre os novos pais por ser facilmente detectada pelo "teste do pezinho". Segundo a coordenadora do livro e diretora do Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo (Creim), ligado à Universidade Federal de São Paulo (Unifesp), Ana Maria Martins, atualmente são conhecidas mais de 550 tipos de doenças ligadas aos EIM. Estima-se que, em todo o mundo, uma a cada 2.500 crianças nascidas vivas apresente alguma dessas anomalias.

"Ainda temos um sério desafio, que é diagnosticar essa doença, especialmente longe dos grandes centros. Para isso, estamos lançando este livro, que pode ser lido e consultado por qualquer profissional da área médica em todos os países de língua portuguesa", afirma a médica, que trata de pacientes portadores dos EIM desde 1982. Segundo ela, além de conhecer melhor os dados sobre as doenças no país, falta aos profissionais treinamento para lidar com os sintomas. "Não existe um exame específico para os EIM, mas a avaliação de uma série de sintomas. Por isso, precisamos espalhar aos quatro ventos informações de fácil acesso", defende.

Segundo o professor do Departamento de Pediatria e diretor do Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico (Nupad) da Faculdade de Medicina da UFMG, Marcos José Aguiar, Minas Gerais é, ao lado de São Paulo e Paraná, um dos três estados onde o sistema de diagnóstico funciona melhor em todo o país. "São disfunções relativamente simples de serem tratadas e não muito caras. Apesar disso, ainda temos uma legislação falha e um número enorme de crianças que morrem por causa da anomalia antes mesmo de um diagnóstico", afirma.

(\*) O Repórter viajou a convite da Sociedade Brasileira de Genética Clínica

Manual traz doenças do metabolismo

ILDA NOGUEIRA



**TESTE DO PEZINHO** realizado no Hospital Júlia Kubstichek, da Fhemig, em Belo Horizonte

## Correios ajudam na coleta de dados sobre EIM

Utilizar as estruturas já existentes nos postos de saúde dos 853 municípios de Minas, bem como a rede de laboratórios conveniados entre Governo do Estado e prefeituras e os Correios para coletar dados e alertar mães sobre o possível diagnóstico de Erros Inatos do Metabolismo. A estratégia, adotada por entidades mineiras, coordenadas pelo Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico (Nupad), ligado à Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), é apontada como modelo por diversas entidades na luta contra a doença, inclusive o Ministério da Saúde.

“Contamos com as estruturas de já possuímos, e por isso conseguimos ter uma

grande abrangência, mas ainda temos muito o que melhorar”, avalia o coordenador do Nupad, Marcos José Aguiar. Segundo ele, apesar de ser apontado como referência, o Estado precisa se adequar, especialmente na coleta de dados. “Temos muita coisa sistematizada, mas há números, por exemplo, como a taxa de mortalidade entre as crianças, que não podemos confiar. Isso porque o diagnóstico em diversas partes do Estado ainda é muito precário. Os meninos morrem com EIM e as famílias não ficam nem sabendo”, afirma.

Desde fevereiro de 2006, com a publicação da Portaria 399/06 do Ministério da Saú-

de, são realizados obrigatoriamente testes para a detecção de quatro das 13 doenças mais comuns relacionadas às EIM, entre os exames básicos realizados nos recém-nascidos. Com o “teste do pezinho” são detectadas a Fenilcetonúria, o Hipotireoidismo, Anemia Falciforme e a Fibrose Cística. Confirmada a doença, o Sistema Único de Saúde (SUS) garante tratamento gratuito ao paciente por toda a vida.

De acordo com a assessora técnica do Serviço de Triagem do Ministério da Saúde, Helena Maria Pimentel, atualmente cerca de 80,2% dos recém-nascidos do país já têm algum tipo de diagnóstico sobre os quatro EIM assim que nascem. (A.F.).

**Manual traz doenças do metabolismo**

## Primeiros sinais podem ocorrer na adolescência

Grande parte das doenças causadas pelos Erros Inatos do Metabolismo (EIM) ainda tem diversas peculiaridades desconhecidas pela ciência. Uma delas é que as primeiras manifestações podem vir a qualquer momento durante a vida de uma pessoa. "Geralmente as primeiras manifestações ocorrem na primeira infância, mas também é comum que apareçam durante a adolescência ou até mais tarde", afirma a médica Ana Maria Martins, diretora do Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo (Creim), ligado à Universidade Federal de São Paulo (Unifesp).

"No mês passado, chegou ao Creim um senhor de 72 anos que há seis meses vinha se sentindo mal. Fizemos todos os exames e detectamos que ele era portador de um EIM. Até

onde vai a ciência, sabemos que ele teve a anomalia por toda a vida, mas, só agora, por algum motivo, ela resolveu se manifestar", conta a médica.

Para a nutricionista Beatriz Jurkiewicz Frangipani, responsável pelo trei-

### Profissionais do Creim detectaram, através de exames, um EIM num senhor de 72 anos

namento de profissionais do Programa de Triagem Neonatal do Ministério da Saúde, independentemente da idade em que a doença se manifeste, o tratamento acompanhado de uma dieta equilibrada é fundamental para garantir aos pacientes uma melhor

qualidade de vida. "A nutrição balanceada e as substituições no uso diário de certos alimentos são fundamentais para que a vida do paciente se prolongue", afirma.

A nutricionista acredita que, com o Protocolo Brasileiro de Erros Inatos do Metabolismo, divulgado nesta semana, em São Paulo, sejam conhecidos mais compostos presentes em alimentos simples. "Por meio do contato, instituições de todo o país e, principalmente com mães de portadores, estamos aumentando a cada dia o nosso catálogo de alimentos e suas composições. Há pouco tempo descobrimos, por exemplo, que uma gordura prejudicial a portadores da Fenilcetonúria era presente nas cascas de frutas. Só descobrimos isso por causa de uma mãe", destaca. (A.F.).

Manual traz doenças do metabolismo

# DOENÇAS

## Erros Inatos do Metabolismo (EIM)

### O QUE SÃO

- São ocasionados por má formação genética
- Causam dificuldades na digestão e absorção de alimentos, na maioria das vezes
- Os casos mais comuns são a dificuldade de digerir proteínas e açúcares

### QUAIS SÃO

- Existem 550 tipos de EIM conhecidos. Cada um deles causa um ou vários males diferentes

### DE ONDE VÊM



- Durante a formação dos óvulos, cada sexo contribui com 30 mil genes
- Os EIM são fruto de imperfeições em 10 destes genes
- Para se manifestarem, algum dos 10 genes defeituosos do homem tem que se combinar com um ou mais dos outros 10 da mulher

### OS MAIS CONHECIDOS\*

- Fenilcetonúria
- Hipotireoidismo congênito
- Doença Falciforme
- Fibrose cística

(\*) São detectadas no primeiro mês de vida, pelo "teste do pezinho". Em casos de portarem a doença, todos os pacientes têm direito a tratamento vitalício via SUS

### COMO AFETAM O ORGANISMO

- Ao não digerir certa proteína ou açúcar, estes componentes se acumulam no organismo
- O acúmulo pode entupir veias do cérebro, olhos, parte dos músculos, etc
- O resultado, de acordo com a área afetada, pode ir da cegueira, dores pelo corpo, enjôo, dificuldades no crescimento, no desenvolvimento mental, etc

### OS EIM EM NÚMEROS



### ENTRE 1994 E 2006 FORAM REGISTRADOS EM MINAS



### CRIANÇAS COM EIM EM MINAS

DOENÇA	INCIDÊNCIA	CRIANÇAS EM ACOMPANHAMENTO
Anemia falciforme	1 a cada 1.400	1.534
Hipotireoidismo	1 a cada 3.500	972
Fenilcetonúria	1 a cada 21.000	247
Fibrose cística	1 a cada 9.000	71

FONTES: Sociedade Brasileira de Neurologia (SBN), Nupad, Creim

EDITORIA DE ARTE