



PARA OS PAIS....

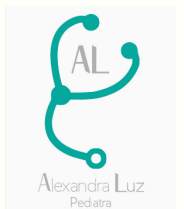
DOENÇAS METABÓLICAS



MARGARIDA PAIVA COELHO, PEDIATRA

"O nosso corpo é constituído por células, milhões de células! No geral, cada uma funciona como uma sofisticada fábrica. O circuito neste sistema é muito complexo, e quando falha alguma coisa, o produto desta fábrica não é fabricado, ou é defeituoso, levando a um mau funcionamento de tudo o resto"

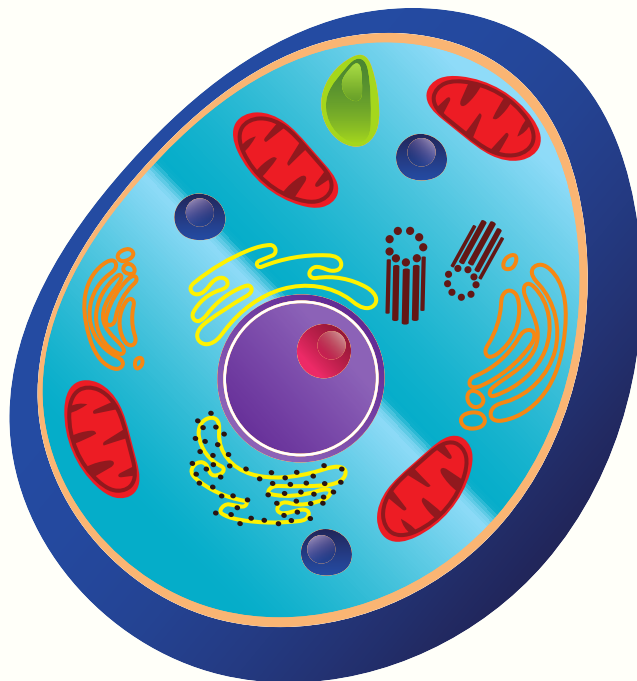
As dicas da pediatra



DOENÇAS METABÓLICAS - O QUE SÃO?

Cada célula do nosso organismo pode ser especializada numa determinada função (por exemplo defesas, músculo, neurónios...), funcionando então como uma fábrica, e no geral são constituídas por:

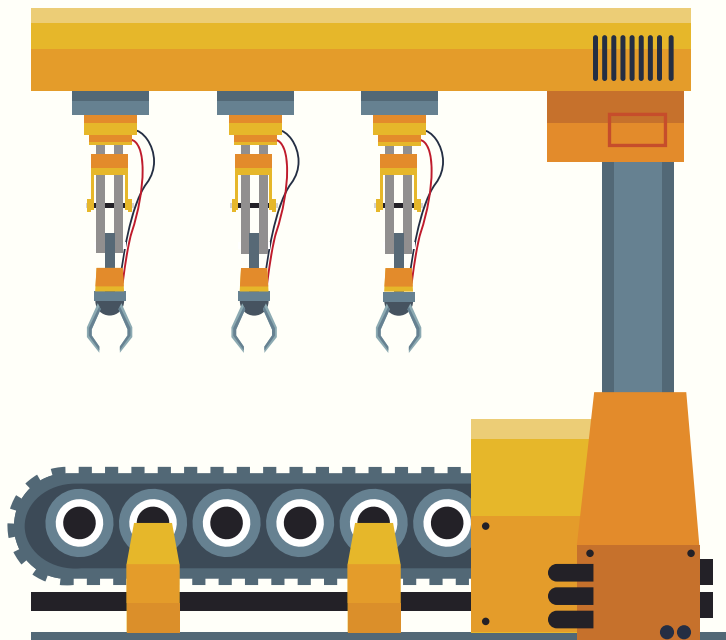
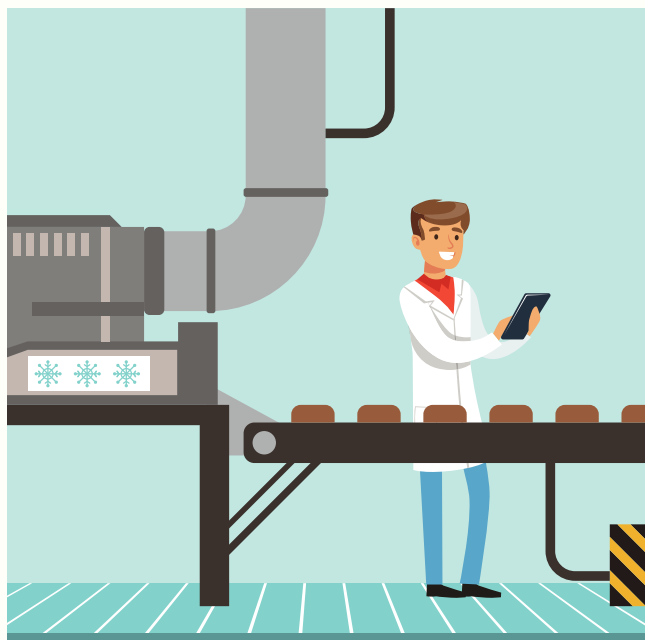
- um centro de comando (núcleo)
- centrais de produção de energia (mitocôndrias)
- locais para desenhar os produtos necessários (ribossomas)
- cadeias de produção de produtos (o aparelho de Golgi e o retículo endoplasmático)
- locais para dar os últimos retoques ao produto e gerir os excessos e as sobras (lisossomas)
- centros de descontaminação (peroxissomas)
- vários operários cada um com a sua função (enzimas)



Cada célula tem a capacidade de utilizar açúcares (hidratos de carbono), proteínas e gorduras (lípidos), para além de vitaminas e sais minerais.

Na realidade, o sistema é muito complexo, **como um livro de instruções (CÓDIGO GENÉTICO) com milhares de páginas e procedimentos que definem o circuito de cada produto.**

Cada circuito chama-se uma **VIA METABÓLICA**



Quando falha um circuito por falha num dos operários (enzimas) o produto não é fabricado ou o caixote não é levado para a secção seguinte ou ainda não é embalado, e isso compromete a entrega da encomenda.

Isso fará com que a matéria-prima não seja utilizada, **acumulando-se e/ou tendo de transformar-se noutra tipo de produto.**

Podem falhar circuitos importantes, como por exemplo a capacidade de degradar a proteína (presente na carne, peixe, ovo e leite) ou de utilizar açúcares para obter energia.

Algumas destas doenças metabólicas não são aparentes logo ao nascimento, e são rastreadas no chamado **"teste do pezinho"** (rastreamento endocrinometabólico), daí a importância da sua realização, que permite em algumas situações evitar determinadas complicações destas doenças.