

# Guia informativo para pais



# MCADD

Défice da  
acil-coenzima A  
desidrogenase  
dos ácidos gordos  
de cadeia média



SPP  
SOCIEDADE  
PORTUGUESA  
DE PEDIATRIA














SECÇÃO DE DOENÇAS  
HEREDITÁRIAS DO  
METABOLISMO

A informação contida neste Guia deve ser encarada como generalista e não se destina a ser específica ou individualizada para uma determinada criança ou jovem com MCADD. Algumas orientações terapêuticas ou nutricionais podem ser recomendadas para uns, mas não para outros, pelo que deve seguir as orientações do seu médico de referência. As pessoas afetadas com MCADD devem ser seguidas por um médico com experiência em doenças hereditárias do metabolismo, para além do seu médico de família. Para obter uma lista de centros de doenças metabólicas, pode consultar os sites: da Direção Geral da Saúde ([www.dgs.pt](http://www.dgs.pt)), da Sociedade Portuguesa de Pediatria ([www.spp.pt](http://www.spp.pt)), da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas ([www.spdm.org.pt](http://www.spdm.org.pt)) ou os sítios específicos de cada Centro de Referência:

- ▶ Centro Hospitalar Universitário do Porto ([www.chporto.pt](http://www.chporto.pt))
- ▶ Centro Hospitalar Universitário de São João (<https://portal-chsj.min-saude.pt>)
- ▶ Centro Hospitalar Universitário de Coimbra ([www.chuc.min-saude.pt](http://www.chuc.min-saude.pt))
- ▶ Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte ([www.chln.min-saude.pt](http://www.chln.min-saude.pt))
- ▶ Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central ([www.chlc.min-saude.pt](http://www.chlc.min-saude.pt))

Este Guia foi adaptado pela Secção de Doenças Hereditárias do Metabolismo da Sociedade Portuguesa de Pediatria, baseada no Guia Californiano “Parent’s Guide to MCADD” do California Department of Health Services e do Newborn Screening Program, Genetic Disease Branch, [www.co.gov.gdb](http://www.co.gov.gdb).

# Índice

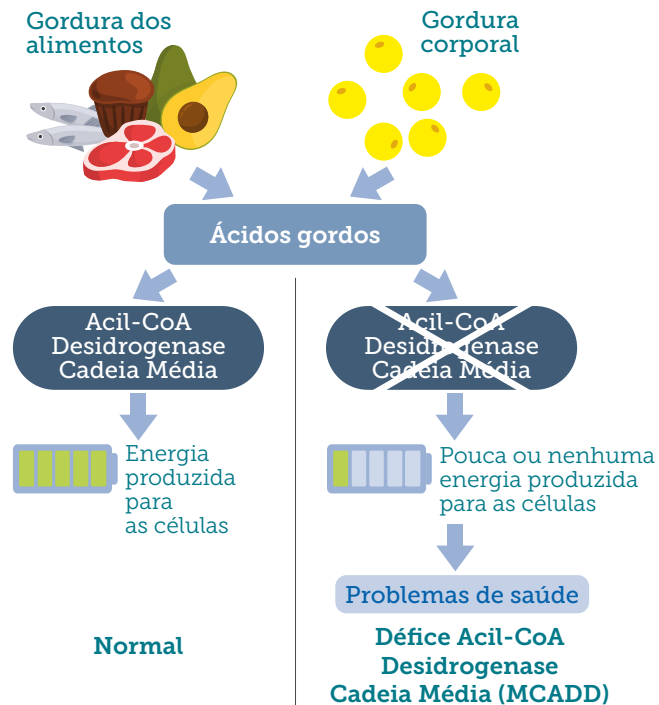
 O que é a MCADD?	4	 Testes genéticos disponíveis	18
 O que causa a MCADD?	5	 Pode realizar-se o teste durante a gravidez?	20
 O que faz com que a enzima MCAD esteja em falta ou não funcione corretamente?	6	 Outros membros da família podem ter MCADD ou ser portadores?	22
 Se a MCADD não for tratada, que problemas ocorrem?	7	 MCADD em Portugal	23
 Qual é o tratamento para a MCADD?	9	 Recursos	24
 O que acontece quando a MCADD é tratada?	15	 Glossário	25
 Como é herdada a MCADD?	16		

**\*Nota:** As palavras **destacadas a azul** durante este guia informativo são definidas no glossário

# O que é a MCADD?

**MCADD** é um acrónimo, construído a partir do inglês “**m**edium **ch**ain **a**cy-CoA **d**ehydrogenase **d**eficiency”, que se traduz para português como “défice da acil-coenzima A desidrogenase dos ácidos gordos de cadeia média”.

A MCADD é uma doença decorrente de um defeito na oxidação de ácidos gordos de cadeia média. As pessoas com esta doença têm problemas em converter a gordura em energia para que se processe o normal crescimento e desenvolvimento do corpo.



# O que causa a MCADD?

A MCADD surge quando uma [enzima](#) chamada acil-coenzima A desidrogenase dos ácidos gordos de cadeia média (MCAD), está em falta ou não funciona corretamente. A ação desta enzima é converter certas gorduras da comida que ingerimos em energia. Esta enzima também transforma a gordura já armazenada no nosso corpo. A decomposição da gordura serve como fonte de energia alternativa, quando o nosso organismo esgota o seu recurso principal, um tipo de açúcar chamado glicose.

Assim, a produção de energia no nosso corpo depende da degradação da gordura quando não comemos durante algum tempo – como quando saltamos uma refeição ou durante a noite, enquanto dormimos.

Quando a enzima MCAD está em falta ou não funciona bem, o corpo não consegue usar a gordura para produção de energia e fica a depender apenas daquela que é derivada do metabolismo da glicose e das reservas que temos no fígado ou músculo. Embora a glicose seja uma boa fonte de energia, a quantidade disponível no nosso corpo é limitada. Quando a glicose é consumida e as reservas se começam a esgotar, o corpo tenta usar a gordura disponível, mas sem sucesso no caso da MCADD. Esta situação leva a uma diminuição do açúcar no sangue, também chamada de hipoglicemia e à acumulação de substâncias tóxicas no sangue, decorrentes da incompleta degradação da gordura.

# O que faz com que a enzima MCAD esteja em falta ou não funcione corretamente?

Os [genes](#) contidos nos núcleos das nossas células dizem ao corpo como construir as várias enzimas necessárias ao bom funcionamento do organismo.

Todas as pessoas têm um par de cópias de um gene que indica como fazer a enzima MCAD. Nas pessoas com MCADD, o par de cópias desse gene está ausente ou não funciona corretamente. Por essa razão, a enzima MCAD ou não funciona bem ou não é produzida de todo.

# Se a MCADD não for tratada, que problemas ocorrem?

A MCADD pode causar episódios de doença chamadas [crises metabólicas](#). Estas crises ocorrem com o jejum mais prolongado ou em situações de doença em que há habitualmente recusa alimentar e maior gasto energético. As crianças com MCADD apresentam sintomas pela primeira vez geralmente entre os 3 meses e os 2 anos de idade. Alguns dos sintomas de uma crise metabólica são: mudanças de comportamento, irritabilidade, pouco apetite e sonolência extrema. As crises também podem ser desencadeadas por uma infeção, pelo que a doença pode começar inicialmente com sintomas de febre, diarreia e vómitos. Com o evoluir da infeção pode ocorrer diminuição do nível de açúcar no sangue – hipoglicemia – desencadeando uma crise metabólica. Se a crise metabólica não for tratada, uma criança com MCADD pode evoluir para um estado de [convulsões](#) e coma, ou mesmo levar à morte.

Entre crises metabólicas, as pessoas com MCADD são aparentemente saudáveis. No entanto, crises metabólicas repetidas podem causar danos cerebrais permanentes e resultar em problemas de aprendizagem, défice intelectual ou [espasticidade](#).

Os sintomas surgem frequentemente após jejum prolongado. Durante períodos longos de jejum, a glicose acumulada no corpo é consumida e o corpo passa a tentar decompor a gordura, para produção de energia. Como isto não é possível nas crianças com MCADD, ocorre a acumulação de substâncias nocivas no sangue resultantes da incompleta degradação das gorduras.

# Se a MCADD não for tratada, que problemas ocorrem?

A diminuição do nível de açúcar no sangue – hipoglicemia - pode ocorrer isoladamente, sem outros sintomas de crise metabólica, simplesmente pelo jejum prolongado. A hipoglicemia pode, por si só, fazer com que uma pessoa se sinta fraca, tonta, desorientada e com uma pele suada, fria e pegajosa. Se não for tratada, a hipoglicemia pode evoluir para o coma e até mesmo morte.

A hipoglicemia é mais comum quando uma pessoa com MCADD adoece ou tem uma infeção. Todos nós, quando estamos doentes, precisamos de energia extra para combater a doença. As pessoas com MCADD precisam de comer alimentos ricos em hidratos de carbono e beber mais líquidos durante qualquer período de doença - mesmo que não sintam fome – pelo risco de poderem desenvolver uma crise metabólica. As crianças doentes muitas vezes não querem comer ou vomitam, não conseguindo manter o alimento no estômago. Se a criança não quiser ou não conseguir comer, ela precisa de ser tratada no hospital com glicose administrada por via intravenosa (IV) para prevenir a hipoglicemia ou outras consequências graves.

Algumas crianças com MCADD podem nunca vir a ter sintomas e só são identificadas depois de um irmão ou irmã terem sido diagnosticados.



# Qual é o tratamento para a MCADD?

O médico assistente (médico de família/pediatra) do seu bebé trabalhará em conjunto com um especialista de doenças metabólicas para cuidar do seu filho. O seu filho também deverá ser acompanhado por um nutricionista familiarizado com a MCADD.

O tratamento não é igual para todas as crianças com MCADD. Certos tratamentos podem ser aconselhados para algumas crianças, mas não para outras. As recomendações terapêuticas e nutricionais são para toda a vida e vão sendo ajustadas ao longo do tempo, de acordo com as necessidades e o risco de descompensação.

As páginas seguintes descrevem os tratamentos frequentemente recomendados para crianças com MCADD.



# Qual é o tratamento para a MCADD?

## 1. Evitar o jejum prolongado

Bebés e crianças pequenas com MCADD precisam de comer frequentemente para evitar a diminuição do açúcar no sangue – hipoglicemia - ou uma crise metabólica. Não devem ficar sem comer por mais de 3 a 6 horas. Alguns bebés precisam de comer ainda mais frequentemente. É importante que os bebés sejam alimentados durante a noite, acordando-os, se necessário, caso não acordem sozinhos. O tempo recomendado de jejum entre as refeições depende da idade, da gravidade da doença e do grau de gasto metabólico do organismo. Por isso, deve seguir as instruções do seu médico de referência, que faz a gestão das recomendações de acordo com estes factos.

Pode prevenir o risco de hipoglicemia, através da ingestão de hidratos de carbono de libertação longa, em determinados períodos, como por exemplo à noite ao jantar ou ceia ou a todas as refeições quando o apetite está comprometido. Existem produtos comercializados que podem cumprir esta função, que se chamam amidos. Os amidos, quando não cozinhados, funcionam como libertadores lentos de glicose após a ingestão.



# Qual é o tratamento para a MCADD?

## 1. Evitar o jejum prolongado (continuação)

Crianças pequenas com MCADD podem precisar de fazer um suplemento com amido antes de dormir e outro durante a noite. Podem precisar de outro lanche logo pela manhã. Amido de milho cru misturado com água, leite ou outro alimento é uma boa fonte de energia duradoura. Isto é muitas vezes sugerido para crianças com mais de 18 meses de idade. Para crianças mais jovens ou que não toleram o amido cru, existem fórmulas de maltodextrinas comercializadas na farmácia. O seu médico e/ou nutricionista pode dar-lhe outras ideias para bons petiscos.

Quando estão bem, a maioria dos adolescentes e adultos com MCADD toleram jejum mais prolongado e podem eventualmente ficar sem comer até 12 horas, sem qualquer problema, ou seja, sem desencadear uma crise metabólica. Contudo, podem também precisar de continuar os restantes tratamentos ao longo da vida.

# Qual é o tratamento para a MCADD?

## 2. Dieta

Por vezes, recomenda-se uma dieta mais rica em hidratos de carbono.

Os hidratos de carbono dão ao corpo muitos tipos de açúcar que podem ser usados como fonte de energia. De facto, para as crianças que precisam deste tratamento, a porção maior dos alimentos na dieta deve ser de hidratos de carbono (pão, massas, frutas, legumes, etc.) e proteínas (carne magra e alimentos lácteos com baixo teor de gordura), mantendo o aporte de gordura o mínimo essencial para o crescimento harmonioso.

Questione o seu médico se o seu filho precisa ou não de alguma alteração na sua dieta. Quaisquer alterações dietéticas devem ser feitas sob a orientação de um nutricionista.



# Qual é o tratamento para a MCADD?

## 3. L-carnitina

Algumas crianças podem precisar de tomar L-carnitina. A L-carnitina é uma substância segura e natural que ajuda as células do corpo a produzirem energia e a livrar-se de resíduos tóxicos. É uma pequena proteína, ingerida na alimentação e também produzida no nosso corpo. Dentro das suas funções salientamos a ajuda em fazer entrar nas células as gorduras mais longas e o facto de facilitarem o nosso corpo a libertar-se de algumas substâncias, ajudando a sua excreção. O nível de carnitina pode ser medido através de uma análise feita ao sangue.

O seu médico decidirá se o seu filho precisa ou não de tomar L-carnitina.

Não utilize medicamentos sem consultar previamente o seu médico.



# Qual é o tratamento para a MCADD?

## 4. Contactar o seu médico ao mais pequeno sinal de qualquer um destes sintomas:

- ⚠ falta de apetite;
- ⚠ menor atividade ou sonolência excessiva;
- ⚠ vómitos;
- ⚠ diarreia;
- ⚠ infeção;
- ⚠ febre.



# O que acontece quando a MCADD é tratada?

Com um tratamento adequado, as crianças com MCADD geralmente vivem vidas saudáveis com um crescimento e desenvolvimento normais. O objetivo do tratamento é prevenir a ocorrência de hipoglicemia e as consequências a longo prazo. No entanto, as crianças que têm crises metabólicas repetidas podem desenvolver dificuldades de aprendizagem, espasticidade ou outros efeitos ao longo da vida.



# Como é herdada a MCADD?

A MCADD afeta ambos os géneros, tanto rapazes como raparigas.

Todas as pessoas têm duas cópias do gene que produz a enzima MCAD e herdam uma cópia de cada progenitor. Esta forma de hereditariedade chama-se [autossómica recessiva](#). Em crianças com MCADD, nenhuma destas cópias do gene funciona corretamente.

Os pais de crianças com MCADD, na generalidade, não apresentam sintomas da doença. Cada pai tem apenas uma cópia do gene para o MCADD que não funciona. Chamam-se, por isso, [portadores](#). Os portadores não são afetados porque têm uma segunda cópia do gene que está a funcionar corretamente.

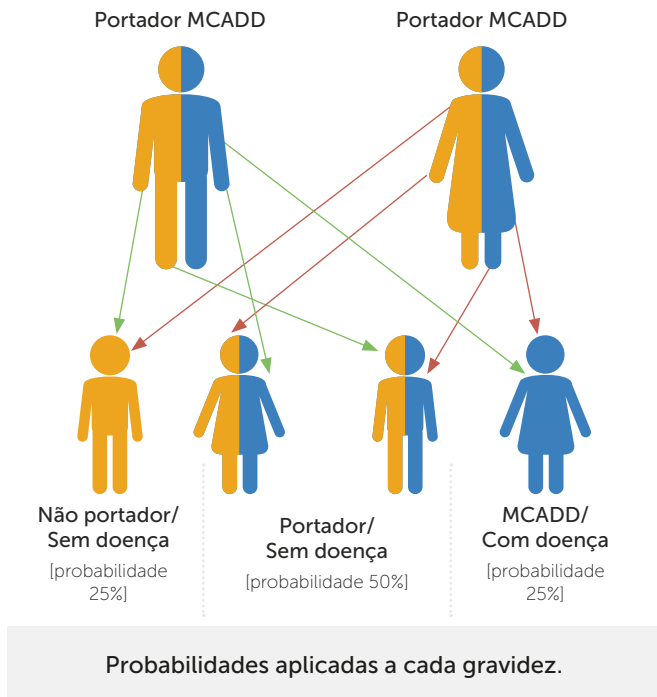




# Como é herdada a MCADD?

Quando ambos os pais são portadores, há uma probabilidade de 25% em cada gravidez de que a criança em desenvolvimento tenha as duas cópias de gene funcionantes. Isto significa que a criança não é nem portadora, nem terá a doença. Há 50% de hipóteses de a criança ser portadora, tal como os pais e existem 25% de hipóteses de a criança ter MCADD.

O [aconselhamento genético](#) está disponível para famílias que têm filhos com MCADD. Os médicos geneticistas podem responder às suas perguntas sobre como a MCADD é herdada, opções em futuras gravidezes e como testar outros membros da família. Pergunte ao seu médico sobre como obter uma consulta de aconselhamento genético, com um médico geneticista. Outros membros da família também podem receber informação sobre aconselhamento genético e testes genéticos para a MCADD.



# Testes genéticos disponíveis

Os testes genéticos para a MCADD podem ser feitos a partir de uma amostra de sangue.

Os testes genéticos, também chamados de testes de [ADN](#), procuram alterações nas cópias do gene associado à MCADD. Até 80% das crianças com MCADD têm uma alteração genética identificada em ambas as cópias do gene. Cerca de 2% das crianças afetadas têm alterações genéticas que não são encontradas através dos testes disponíveis atualmente. Em cerca de 18%, só se identifica uma das alterações genéticas através destes testes. A outra alteração não é identificada, mesmo sabendo que estará presente. Estas percentagens podem diferir em famílias não caucasianas.

Os testes de ADN não são necessários para identificar MCADD no seu filho. Pode ser útil para testar portadores ou para diagnóstico pré-natal.



# Testes genéticos disponíveis

A MCADD também pode ser confirmada por um exame de sangue chamado [perfil de acilcarnitinas](#) ou um teste enzimático numa amostra de pele.

Fale com o seu médico se tiver dúvidas sobre testes necessários para identificar a MCADD. A MCADD é uma das doenças detetadas no Programa Nacional de Rastreio Neonatal Português, mais conhecido como “teste do pezinho”.



– Comissão Executiva  
do Programa Nacional  
de Rastreio Neonatal  
*National Committee of Newborn  
Screening Program*



GOVERNO DE  
PORTUGAL  
MINISTÉRIO DA SAÚDE

Instituto Nacional de Saúde  
Doutor Ricardo Jorge



<http://www.diagnosticoprecoce.org>

# Pode-se realizar o teste durante a gravidez?

Se ambas as alterações genéticas forem conhecidas no seu filho com MCADD, os testes de ADN podem ser feitos durante futuras gravidezes para determinar se o feto também tem MCADD. A amostra necessária para este ensaio é obtida por [biopsia das vilosidades coriônicas](#) (BVC) ou [amniocentese](#).

Se as alterações genéticas não forem conhecidas na criança com MCADD, um teste enzimático pode ser realizado durante a gravidez em células do feto. Mais uma vez, a amostra necessária para este teste é obtida por BVC ou amniocentese.

Ainda que tecnicamente possível, apenas há indicação para a realização de diagnóstico pré-natal invasivo (BVC ou amniocentese), se estiver em causa a confirmação ou exclusão de anomalia ou doença grave no feto e se for ponderada uma interrupção médica da gravidez pelo casal. A utilização da maior parte destas técnicas requer uma avaliação prévia no serviço de referência responsável pela sua realização, e o pedido de interrupção médica da gravidez carece sempre de avaliação e parecer favorável de uma comissão técnica específica.

# Pode-se realizar o teste durante a gravidez?

Segundo a legislação portuguesa, a MCADD não será enquadrável na definição de doença grave, incompatível com a vida ou sem tratamento, e portanto, se não for ponderada uma interrupção médica da gravidez por este diagnóstico, o teste genético deve ser protelado para depois nascimento, a partir de amostra de sangue do cordão umbilical, ou no âmbito de uma consulta de doenças hereditárias do metabolismo ou de genética médica, que poderá ser solicitada após o nascimento.

Aconselhe-se com um médico geneticista sobre as suas escolhas e para responder a perguntas sobre testes pré-natais ou testar o seu bebé após o nascimento. De todo o modo, o teste de rastreio neonatal em Portugal (teste do pezinho) inclui o diagnóstico bioquímico desta doença.



# Outros membros da família podem ter MCADD ou ser portadores?

Os irmãos e irmãs de um bebé com MCADD têm 25% de probabilidade de também poderem ter MCADD, mesmo que ainda não tenham tido sintomas. Descobrir se outras crianças da família têm MCADD é importante, porque o tratamento precoce pode prevenir problemas de saúde graves. Fale com o seu médico sobre uma consulta de aconselhamento genético, para a realização de teste para a MCADD nos seus outros filhos.

Irmãos e irmãs que não têm MCADD ainda têm a possibilidade de serem portadores como os seus pais. Os portadores não têm a doença e não a manifestarão.

Cada um dos irmãos e irmãs dos pais têm 50% de probabilidade de serem portadores da alteração genética associada à MCADD. É importante que outros membros da família sejam informados de que podem ser portadores. Há uma pequena possibilidade de eles também estarem em risco de terem filhos com MCADD.

# MCADD em Portugal

## Quantas pessoas em Portugal têm MCADD

Em Portugal, de 2005 a 2021, foram diagnosticados cerca de 200 crianças com MCADD. A incidência prevista ao nascimento para esta doença é de 1:7300 nascimentos.

# Recursos

## Recursos nacionais

- ▶ Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas – [www.spdm.org.pt](http://www.spdm.org.pt)
- ▶ Secção de Doenças Hereditárias do Metabolismo da Sociedade Portuguesa de Pediatria – [www.spp.pt](http://www.spp.pt)
- ▶ Núcleo de Estudo de Doenças Raras da Sociedade Portuguesa de Medicina Interna – [www.spmi.pt/nucleo-estudos-doencas-raras/](http://www.spmi.pt/nucleo-estudos-doencas-raras/)

## Recursos internacionais

- ▶ Fatty Oxidation Disorders (FOD) | Family Support Group | – [www.fodsupport.org](http://www.fodsupport.org)



# Glossário

**Perfil de acilcarnitinas** – Este é um teste de sangue que pode ser usado para diagnosticar certas doenças do catabolismo de aminoácidos e acidúrias orgânicas. Os ácidos gordos são metabolizados em substâncias chamadas acilcarnitinas. Estas substâncias são usadas para produzir energia para o nosso corpo. Certas perturbações da oxidação de ácidos gordos causam alterações no padrão habitual de acilcarnitinas.

**Amniocentese** – Teste feito durante a gravidez (geralmente a partir das 16 semanas). Uma agulha é usada para remover uma pequena amostra de líquido amniótico, que é o fluido em volta do feto. A amostra pode ser usada para testar certas doenças genéticas no feto.

**Autossómica recessiva** – A maioria das doenças metabólicas que podem ser detetadas pelo rastreio neonatal são herdadas através de um padrão “autossómico recessivo”. As doenças autossómicas recessivas afetam igualmente meninos e meninas. Como funciona a hereditariedade autossómica recessiva?: Todas as pessoas têm um par de cópias do gene que codifica para cada enzima do corpo. As duas cópias de cada gene são responsáveis

por fazer cada enzima, em específico. Uma pessoa com uma doença metabólica tem uma enzima que não é produzida ou não funciona corretamente. O problema surge porque as duas cópias do gene “recessivo” que produz a enzima em causa, não estão a funcionar corretamente, e portanto, não se produz a enzima necessária. Uma pessoa tem que ter as duas cópias do gene “recessivo” alteradas e não funcionais para ter uma doença metabólica autossómica recessiva. Uma pessoa com uma doença autossómica recessiva herda uma cópia do gene que não funciona da sua mãe e a outra do seu pai. Os pais são chamados de portadores para esta condição. Os pais de crianças com uma doença metabólica raramente manifestam a doença em si. Cada pai tem uma cópia do gene que está a funcionar corretamente e uma cópia que não está a funcionar. Pessoas com uma única cópia de gene não funcionante são chamadas de portadoras. Estas pessoas como ainda têm uma cópia do gene a funcionar corretamente, compensam a cópia do gene recessivo que não funciona e conseguem produzir alguma enzima funcionante. Portanto, os portadores geralmente não manifestam a doença.

# Glossário

**Portador** – Uma pessoa que tem uma variante genética patogénica em uma das cópias dos seus genes associados a uma determinada doença, mas não manifesta nenhum sintoma da própria doença. As doenças metabólicas têm muitas vezes uma hereditariedade autossómica recessiva, o que significa que ambas as cópias do gene têm de estar alteradas para que os sintomas da doença se desenvolvam. Os portadores são capazes de transmitir a variante genética patogénica para os seus filhos e, portanto, têm um maior risco de ter um filho com a doença.

**BVC** – Biópsia das Vilosidades Coriónicas é um teste especial feito durante a gravidez precoce (geralmente entre 10 e 12 semanas). Uma pequena amostra da placenta é colhida para a realização de testes. Esta amostra pode ser usada para detetar determinadas doenças genéticas no feto.

**ADN** – O ácido desoxirribonucleico é uma molécula que compõe os cromossomas. É composto por quatro unidades básicas (chamadas bases) que são designadas A, T, G e C. A sequência das bases é que fornece as instruções para fazer todas as proteínas num organismo. Cada gene tem as instruções definidas para cada

proteína em específico. Uma mudança numa das bases de ADN que compõem um gene é uma variante. Em alguns casos, estas variantes podem ser patogénicas, o que significa que alteram as instruções para a produção de proteínas de forma lesiva e levam à doença. Cada indivíduo passa metade do seu ADN (das instruções) para os seus filhos, ou seja, passa uma cópia de cada gene. São estas instruções que fazem com que certos traços, como a cor dos olhos ou dos cabelos, sejam herdados.

**Enzima** – Uma molécula que ajuda as reações químicas do corpo a ocorrer. Por exemplo, as enzimas no estômago aceleram o processo de digestão dos alimentos.

**Gene** – Um segmento de ADN que contém as instruções para fazer uma proteína específica (ou parte de uma proteína). Os genes estão contidos nos cromossomas. Os cromossomas, e os genes desses cromossomas, são transmitidos de pai para filho. Alterações no ADN que compõem um gene são chamadas de variantes, que se forem patogénicas, podem levar a doenças.

# Glossário

**Aconselhamento Genético** – O aconselhamento genético serve para explicar e informar os doentes e as suas famílias sobre as doenças genéticas, para que possam tomar decisões informadas. Habitualmente, o aconselhamento genético é realizado por médicos geneticistas.

**Crise Metabólica** – Trata-se de uma situação grave de saúde causada pela diminuição da quantidade açúcar no sangue – hipoglicemia - e pela acumulação de substâncias tóxicas. Os sintomas de uma crise metabólica são: falta de apetite, náuseas, vômitos, diarreia, sonolência extrema, humor irritável e mudanças de comportamento. Se não for tratada, uma criança com MCADD pode evoluir para um estado de convulsões e coma, ou mesmo levar à morte. As crises metabólicas acontecem mais frequentemente em pessoas com determinadas doenças metabólicas (algumas doenças da oxidação de ácidos gordos, doenças de aminoácidos e doenças de ácidos orgânicos). Estas crises são frequentemente desencadeadas por eventos como esforço físico exagerado, doença ou infeção, que podem induzir jejum prolongado.

**Convulsões** – São as chamadas crises epilépticas ou “ataques”. Durante uma convulsão, uma pessoa perde a consciência e o controlo dos seus músculos. Também pode ter movimentos involuntários. As convulsões podem acontecer por muitas razões. Algumas das causas podem ser distúrbios metabólicos, uma crise metabólica, lesões cerebrais ou infeções.

**Espasticidade** – Significa rigidez dos músculos e reflexos aumentados. É causado pelo aumento do tônus muscular. Resulta em contração anormal ou rigidez dos músculos.

## Agradecimentos

Gostaríamos de agradecer às seguintes pessoas pela sua ajuda na revisão e prestação de informações neste folheto:

- ▶ Profissionais dos Centros de Referência em Doenças Hereditárias do Metabolismo;
- ▶ Comissão Executiva do Programa Nacional de Rastreio Neonatal;
- ▶ Pais e doentes com MCADD.



**SECÇÃO DE DOENÇAS  
HEREDITÁRIAS DO  
METABOLISMO**

### Direção da SDHM 2020 a 2023:

Paula Garcia (presidente), Ana Gaspar (secretária),  
Helena Santos (tesoureira), Teresa Campos (vogal)  
e Anabela Bandeira (vogal).

### Contactos:



[sdhm.spp@gmail.com](mailto:sdhm.spp@gmail.com)



[www.spp.pt](http://www.spp.pt)