

IX CURSO
DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO
SOCIEDADE PORTUGUESA DE PEDIATRIA

Doenças Raras - Situações Comuns -

17 e 18 de junho de 2021

Sana Silver Coast Hotel, Caldas da Rainha

Doenças HM – Intervenção Dietética



SPP
SOCIEDADE
PORTUGUESA
DE PEDIATRIA



SÃO JOÃO

**Carla
Vasconcelos**

DHM - Classificação Patofisiológica

- ✓ GRUPO I – “Quadro de INTOXICAÇÃO”
 - D. Metabolismo Proteico
 - D. Metabolismo dos HC
- ✓ GRUPO II - “DEF. ENERGÉTICA”
 - D. Metabolismo Lipídico
 - D. Metabolismo dos HC
- ✓ GRUPO III - Alteração Metabólica de Moléculas Complexas


GI – Metabolismo Proteico

Princípios gerais do tratamento

Controlo da acumulação de substrato:

- Controlo da produção endógena
 - Remoção de substrato e metabolitos tóxicos
 - Modelação de canais e recetores celulares
-
- Suplementação de produtos deficitários

Tratamento nutricional - objetivos

- Controlar a ingestão de proteínas (aminoácidos)
 fornecendo aminoácidos adequados para síntese proteica + (evitar catabolismo)
- Corrigir alterações bioquímicas
- Proporcionar Dieta equilibrada
- Permitir o crescimento e desenvolvimento normais
- Evitar episódios de descompensação metabólica
- Proporcionar dieta agradável, variada e de fácil adesão

Restrição da administração exógena

PATOLOGIA	RESTRIÇÃO DIETÉTICA
Fenilcetonúria	Fenilalanina, aspartame
Tirosinemia	Fenilalanina, tirosina
Doenças ciclo da ureia	Restrição proteica
Homocistinúria	Metionina
Leucinose	Leucina, isoleucina, valina
Acidúria metilmalónica	Proteínas (isoleucina, valina, metionina, treonina)
Acidúria propiónica	Proteínas (isoleucina, valina, metionina, treonina)
Acidúria isovalérica	Restrição proteica/ leucina
Acidúria glutárica tipo 1	Lisina, triptofano
Acidúria 3-hidroxi-3-metilglutárica	Restrição proteica e lipídica

Tolerância proteica

- variável
- dependente de
 - tipo de doença
 - genótipo e atividade enzimática residual
 - idade/ velocidade de crescimento
 - uso de drogas

- adesão aos substitutos proteicos
- aporte energético

Tratamento nutricional

Dieta ideal

HC:55-60%VET; Líp: 30-35%VET; Prot: 10 -15%VET

Idade	Kcal/Kg/dia
<1 A	130-160
1-2 A	90-120
2-8 A	80-100
8-14 A	50-75
>14 A	40-45

FAO/ WHO/ UNU, 2007

Tratamento nutricional

- Aporte proteico mínimo de segurança
- Necessidades mínimas de aminoácidos
- Proteínas alto/baixo valor biológico aminoácidos essenciais !

Table 7 Selected values from FAO/WHO/UNU safe levels of protein intake and energy requirements of children and adults, as well as during pregnancy and lactation, for the healthy population [109]

PROTEIN INTAKE			ENERGY REQUIREMENTS				
Age	Intake		Age	Females	Males	Females	Males
months	g/kg bw/day		years	kJ/kg bw/day		kcal/kg bw/day	
1	1.77		0.5	340	335	81.3	80.0
2	1.50		2.5	334	348	79.8	83.2
3	1.36		5.0	305	315	72.9	75.3
6	1.31		10	248	275	59.3	65.7
12	1.14		15	193	230	46.1	55.0
years							
1.5	1.03			Adults, moderate activity level, 70kg body weight			
2	0.97						
3	0.90		18-29	159	183	38.0	43.7
4-6	0.87		30-59	148	175	35.4	41.8
7-10	0.92						
				Adults, moderate activity level, 50kg body weight			
years							
11	0.90	0.91	18-29	180	212	43.0	50.7
12	0.89	0.90	30-59	183	212	43.7	50.7
13	0.88	0.90					
14	0.87	0.89					
15	0.85	0.88					
16	0.84	0.87					
17	0.83	0.86					
18	0.82	0.85					
> 18	0.83	0.83					
				Pregnancy total extra energy requirements			
			trimester	kJ/day		kcal/day	
			1st	375		90	
			2nd	1200		287	
			3rd	1950		466	
				Lactation total extra energy requirements			
			months	kJ/day		kcal/day	
			1-6	2800		669	
			>6	1925		460	
				Pregnancy:			
				Total extra protein intake			
			trimester	g/day			
			1st	1			
			2nd	10			
			3rd	31			
				Lactation:			
				Total extra protein intake			
			months	g/day			
			1-6	19			
			>6	13			

bw: body weight.

Tratamento nutricional

- Conteúdo proteico
 - restrição proteínas naturais
 - mistura de aminoácidos essenciais
- Suplemento aminoácidos específicos: conforme patologia
- Aumento de aporte energético - SOS
- Suplementos vitamínicos e minerais/ oligoelementos
 - Ferro, cálcio, selênio, zinco,...
 - Tiamina, biotina, ac. fólico....
 - Outros (DHA, EPA)

Tratamento nutricional

É importante....

- Conhecimento da situação (família, capacidades económicas e culturais, material existente)
- Aquisição de material/ utensílios
- Ensino de atitudes (preparação, higienização)

Tratamento nutricional

Conhecimento da Situação



Ensino de atitudes



Aquisição de Material/ utensílios



Tratamento nutricional

- RN e primeiros meses
 - Aleitamento materno
 - Leite adaptado
- Alimentação Complementar
 - Plano sobreponível
 - Introdução seriada
 - Aspectos particulares!!!!

Tratamento nutricional

Proteínas naturais

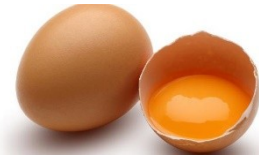
Alimentos permitidos e proibidos

Sistema de “partes” / equivalentes proteicos

Parte: peso do alimento que fornece determinada quantidade de aminoácido

Tabelas de alimentos

Leitura de rótulos



EQUIVALENTES PROTEICOS

Produtos hortícolas - quantidade de alimento (g) com 1 g de proteína

Abóbora	160
Agrião	40
Alface	100
Alho francês	60
Batata doce	90
Beterraba	55
Brócolos	30
Cebola	110
Cenoura	160
Cogumelos	60
Couve-branca	50
Couve-bruxelas	40
Couve-flor	60
Ervilhas	20
Espargos	60
Espinafre	20
Feijão verde	50
Nabo	140
Penca	50
Pepino	160
Pimento	110
Tomate	110

Farináceos e equivalentes - quantidade de alimento (g) com 1 g de proteína

Arroz	50
Batata	75
Favas	24
Feijão	12
Massa	25
Milho	10
Pão de trigo	15
Pão de milho	250

1 Gr Prot.: 50 mg Phe

100 mg Leu

20 mg Met



SÃO JOÃO
HOSPITAL

EQUIVALENTES PROTEICOS

Unidade de Doenças Metabólicas
Serviço de Pediatria
Centro Hospitalar São João E.P.E

Tratamento nutricional

Mistura de aminoácidos

- completa aporte de proteínas desejado (Atenção: biodisponibilidade 25% inferior às proteínas naturais)
- distribuída em 3 a 4 doses/ dia
- contém vitaminas e minerais,...a suplementar
- osmolaridade /dosagem



Alimentos Hipoproteicos

- Essenciais
 - fornecimento energético
 - síntese proteica
 - crescimento
- Variedade



Alimentos Hipoproteicos



Tratamento nutricional

Suplementos energéticos

- Essenciais

Fonte energética/ crescimento/ ↑ síntese proteica
(aporte energético insuficiente precipita catabolismo)

- Fonte de vitaminas/minerais



Vitaminas / minerais



Tratamento nutricional - riscos

- Malnutrição
 - Deficiência proteica/ energética/ micronutrientes
 - Restrição excessiva: catabolismo proteico !
 - Sinais e sintomas:
 - atraso crescimento E/P
 - rash cutâneo, dificuldade cicatrização
 - perda de cabelo
 - descompensação metabólica
 - ...
- Obesidade

Tratamento



1. Prot. naturais – “partes”



2. Substitutos proteicos

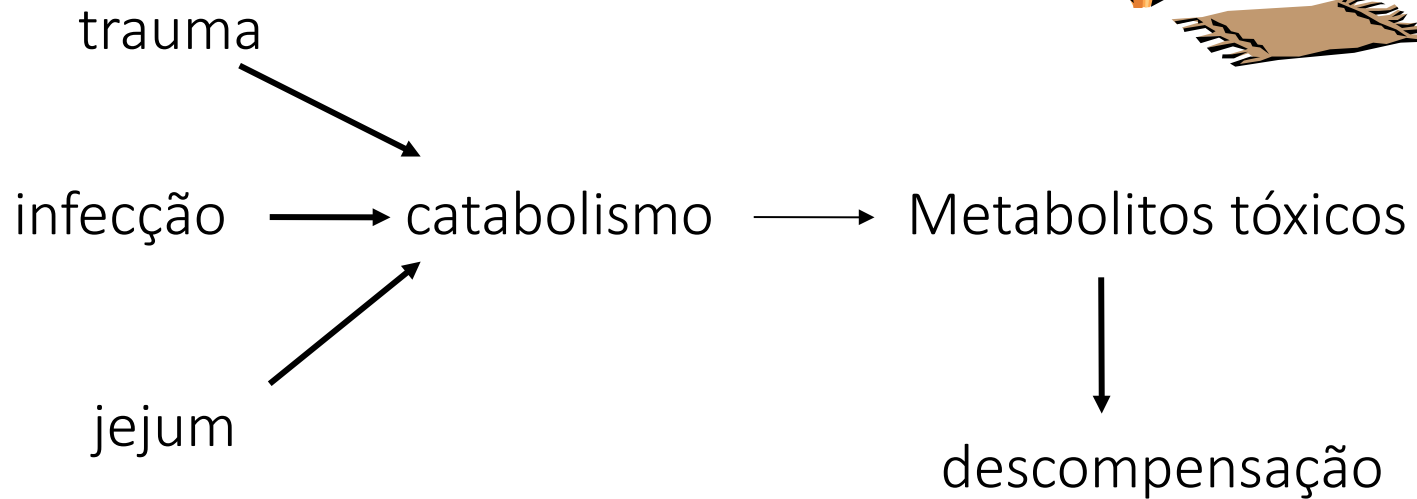


3. Ingestão livre



4. Vitaminas/minerais

Situações de Doença: atuação



Regime semi-urgência



- Prevenir descompensação metabólica
- Situação de catabolismo
 - Doença (recusa alimentar, vômitos, febre,)
 - Cirurgia
 - Trauma
 - Jejum

Regime semi-urgência



- Redução proteica (Naturais + Sintéticas)
- Administração abundante de líquidos e calorias
- Reintrodução proteínas progressiva

Regime urgência

Regime urgência (Hospital)

Se

- Persistência de vômitos
- Ingestão insuficiente de fluídos e calorías
- Deterioração clínica
- Curso de doença prolongado



Eliminação de proteínas da Dieta

Utilização de soluções de polímeros de glicose e minerais

Utilização por período máximo de 48h

GI – Metabolismo HC

Galactosemia- Objetivos do Tratamento

- Restrição de galactose na alimentação
- Remoção de tóxicos e seus precursores
- Fornecer os nutrientes adequados ao crescimento e desenvolvimento

Galactosemia- Tratamento Nutricional

- Restrição de galactose com origem em productos lácteos
 - Fórmulas de soja
 - Fórmulas de caseína hidrolisada
- Permitir:
 - Todas as frutas e legumes
 - Productos não fermentados à base de soja
 - Queijos maturados (teor de galactose <25mg/100g)
 - Aditivos alimentares – caseinatos de Na e Ca
- Suplementar: Ca e Vit. D

IHF- Objetivos do Tratamento

Remoção de tóxico e precursores da dieta:

- frutose
- Sacarose
- sorbitol

Dieta para toda a vida

IHF- Tratamento Nutricional

FRUTOSE

Natural:



20-40%



20-40%



1-2%



Adoçantes alimentares e fármacos

- Xarope de milho com elevado teor de frutose
- Frutose cristalizada

IHF- Tratamento Nutricional

SACAROSE

Natural: frutas (1-12%), sumos de fruta, vegetais (1-6%)

Açúcar (branco, amarelo, de cana..)

Adoçantes alimentares e fármacos

Aromatizantes artificiais



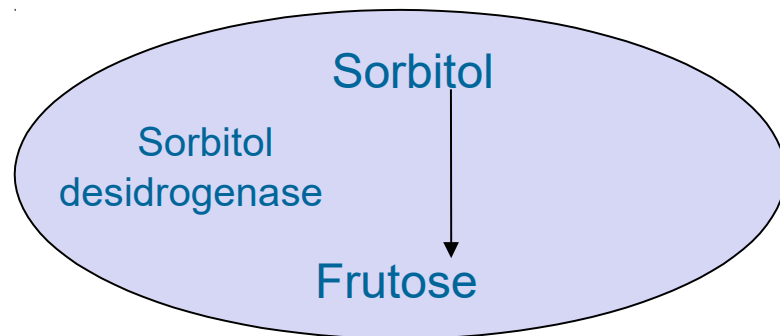
IHF- Tratamento Nutricional

SORBITOL

- Natural: frutas, vegetais
- Adoçantes artificiais (alimentos para diabéticos, bebidas, fármacos)

OUTROS

- Isomalte
- Licasina
- Oligofrutose



IHF- Tratamento Nutricional

Risco de deficiência de vitamina C and ácido fólico



suplemento multivitamínico (atenção ao açúcar)

G II – Metabolismo HC

GSD I - Tratamento nutricional

- Refeições frequentes (cada 1,5 - 3 h)
 - Nutrição Entérica Contínua (SNG, PEG)
 - Amido de milho cru Vs amido de milho ceroso Glycosade® - taxa de absorção mais lenta que permite extender os períodos de euglicemia
 - libertação lenta de glicose - a cada 3-5h
 - após 12-24 meses (dependente de enzimas pancreáticas)
 - ✓ Dose: 1-2.5 g/Kg
 - ✓ Misturado em água/ líquidos sem açúcares, frios: amido/líquido (1:2)
- ...obesidade

GSD I - Tratamento nutricional

- Distribuição energética:
60-70% HC , 10-15% Proteínas , 20-30% Lípidos
- Refeições restritas em alimentos com HC (além do amido) – máx. diário – 15g HC, distribuídos por 3 refeições
- Suplementar com vitaminas e minerais, especialmente cálcio e vitamina D
- Limitar a ingestão de açúcares não utilizáveis a 2,5g/ refeição - galactose, sacarose e frutose
- Restringir alimentos ricos em purinas e em gorduras

G II – Metabolismo Lipídico

G II: Tratamento nutricional - objetivos

- Evicção de jejum
- Controlar a ingestão de gorduras
- Dieta equilibrada
- Crescimento e desenvolvimento normais
- Dieta agradável, variada e de fácil adesão

Tratamento Nutricional dos Def. β -oxidação e Ciclo da Carnitina

Manutenção

- Prevenir jejum (catabolismo)
 - ✓ Fracionamento de refeições; amido milho cru
- Promover anabolismo
 - ✓ Aporte de HC
- Déf. LCHAD e outros Def. AGCL
 - ✓ 40-45% VET (primeiro ano)/ 30-35% VET em gordura; AGCL 10-20%
 - ✓ Suplementos AGE (óleo de nóz/ linhaça/Soja/ gérmen trigo)
 - ✓ MCT's divididos pelas refeições diárias. Reforço antes AF
 - Monogen[®]
 - ✓ Suplementos DHA – 60-120mg/dia
 - ✓ Triheptanoína (35%VET; 8,3kcal/ml) – dividir em 4 ou mais tomas juntamente com as refeições - ↓ episódios de descompensação
- MCT contraindicados: Def SCAD, MCAD, MAD

Tratamento dos Def.β-oxidação e Ciclo da Carnitina

- Treino Familiar/doente: perfil glicémico
- Sinais e sintomas de risco/ hipoglicemia
- Determinação de glicemia
- Preparação refeições / suplementos
- Atitude de prevenção/ abordagem inicial de intercorrências

Tratamento Nutricional

- Essencial
 - Praticável !
- Qualidade: melhoria progressiva
- Necessidade de monitorização regular e controlo dietético intensivo



Tratamento nutricional a longo prazo

- Integração
 - Individual / familiar
 - Ensino
 - Apoio
 - Criatividade
 - Estímulo

Contacto da Equipa de Intervenção Social Central

Apoio Social Local

Contacto com CS

Tratamento Nutricional a Longo Prazo

- Aceitação
 - Social
 - Escolar
 - Profissional

Equipa Instituição de Saúde Central/Local

Associação de doentes



Caminhos diferentes, o mesmo objetivo.....

E-mail: carla.vasconcelos@chsj.min-saude.pt

Bibliografia

- Boyer SW, Barclay LJ, Burrage LC. Inherited Metabolic Disorders: Aspects of chronic nutritional management. *Nutr Clin Pract*. 2015; 30(4): 502-510
- Saudubray, JM, Berghe, GVD & Walter H. *Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment*, Springer, 2016
- Saudubray JM, Garcia-Cazorla À. Inborn Errors of Metabolism Overview: Pathophysiology, Manifestations, Evaluation, and Management. *Pediatr Clin North Am*. 2018 Apr;65(2):179-208
- Welling L et al. International clinical guideline for the management of classical galactosemia: diagnosis, treatment, and follow-up. *J Inherit Metab Dis*. 2017; 40: 171-176.
- Weinstein DA et al. Dietary Management of the Glycogen Storage Diseases: Evolution of Treatment and Ongoing Controversies. *Adv Nutr*. 2020; 11: 439-446.
- Spiekerkoetter U et al. Treatment recommendations in long-chain fatty acid oxidation defects: consensus from a workshop. *J Inherit Metab Dis*. 2009; 32:498–505.
- Vockley J. The Challenges in Long-Chain Fatty Acid Oxidation Disorders: Unmet Needs of Treatment and Management. *Am J Manag Care*. 2020; 26: s139-s146