

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

- 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

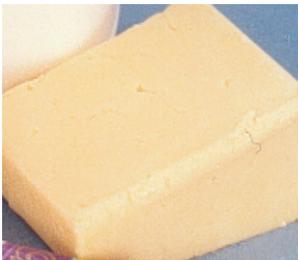
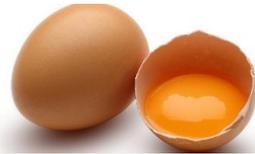
Alimentos permitidos e proibidos

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

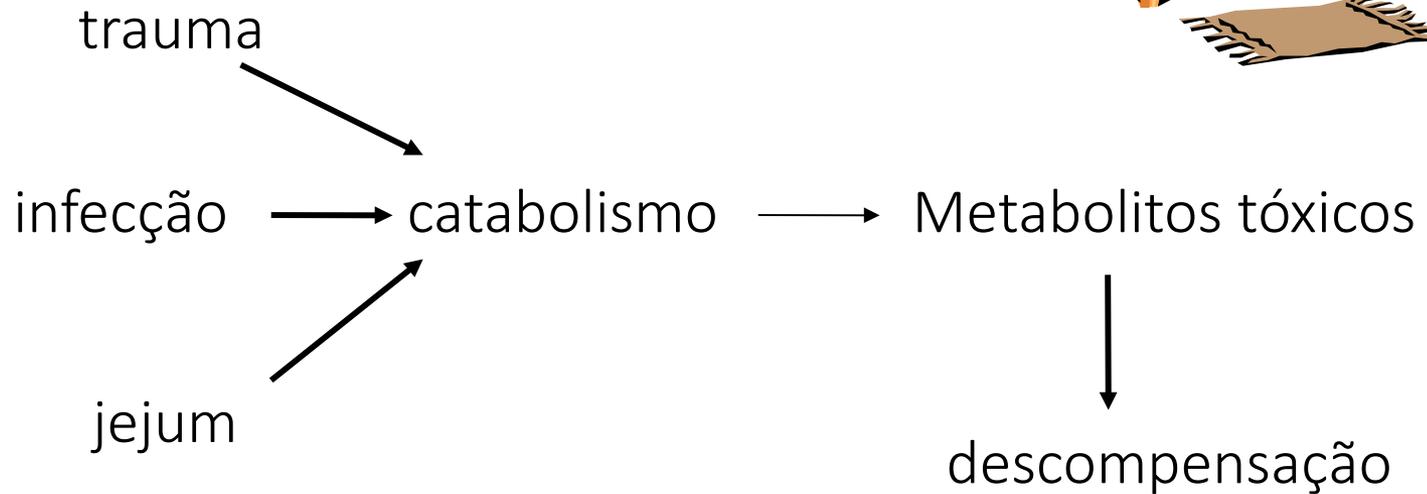


3. Ingestão livre



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



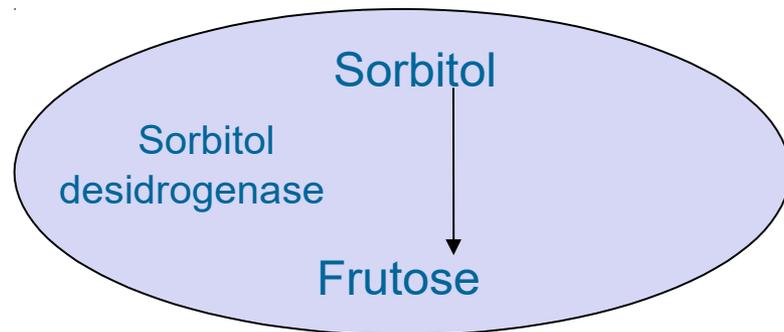
# IHF- Tratamento Nutricional

## 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
    - liberação 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. $\beta$ -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<sup>®</sup>
  - ✓ 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](mailto: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