



HEIDELBERG
UNIVERSITY
HOSPITAL

publicado por:  **AWMF online**
Das Portal der wissenschaftlichen Medizin

ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO I

UM GUIA PARA PAIS E DOENTES

CENTRO DE MEDICINA PEDIÁTRICA
HOSPITAL ANGELIKA-LAUTENSCHLÄGER
CENTRO DE METABOLISMO



ÍNDICE

AVISO LEGAL

Editor

Hospital Universitario de Heidelberg

Redação

Dr. Nikolas Boy

Prof. Dr. Stefan Kölker

Katja Sahm

Design e layout

Comunicação empresarial

do Hospital Universitário e da Faculdade de Medicina

de Heidelberg

www.klinikum.uni-heidelberg.de/Unternehmenskommunikation

Eva Tuengerthal

Fotografias

photocase.com / Francesca Schellhaas / nonmim / b-fruchten /

cw_design / Julia Straub / view7 / a_sto

istockphoto.com

Tradução

Com o apoio generoso de



Versão

novembro de 2018

4 | PREFÁCIO E OBJETIVO DO GUIA

6 | INTRODUCCIÓN

6 Diagnóstico

8 Evolução da doença

10 Desenvolvimento da doença

12 Dieta e carnitina

14 Tratamento de emergência

18 Tratamento de distúrbios do movimento

20 | ALIMENTAÇÃO E DIETA

20 Composição da nossa alimentação

21 Classificação de alimentos para a dieta pobre em lisina

23 Composição da dieta

24 | PRINCÍPIO DO TRATAMENTO DIETÉTICO

26 MISTURA DE AMINOÁCIDOS

28 | IMPLEMENTAÇÃO DA DIETA

28 Alimentação do bebé

30 Classificação de alimentos

34 | DOENTES COM DISTÚRBIOS DO MOVIMENTO

35 | TRATAMENTO DE EMERGÊNCIA

35 Tratamento dietético de emergência em casa

36 | EXEMPLOS DE PLANOS ALIMENTARES

40 | A ALIMENTAÇÃO DEPOIS DOS 6 ANOS DE IDADE

44 | TABELA NUTRICIONAL PARA O CÁLCULO DE LISINA

54 | REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

PREFÁCIO E OBJETIVO DO GUIA

Foi-lhe diagnosticada, a si ou ao seu filho, acidúria glutárica tipo I. Este diagnóstico suscita muitas dúvidas e também pode ter-lhe despertado alguns receios. Provavelmente nunca ouviu falar desta doença metabólica congénita, nem conhece ninguém a quem também tenha sido diagnosticada esta doença. Também pode ser difícil para si "compreender" esta doença, especialmente quando não são detetáveis quaisquer sinais ou sintomas, em si ou no seu filho.

Por isso, esta 2.^a edição atualizada do presente guia é dirigida principalmente a pais e doentes. O guia pretende responder às perguntas mais frequentes, para lhe dar uma ideia do que é a acidúria glutárica tipo I e da forma como deve ser realizado o tratamento desta doença de acordo com os conhecimentos atuais. Em segundo lugar, o guia também se destina a todos os grupos profissionais que tratam crianças, jovens e adultos com acidúria glutárica tipo I.

Esperamos que o guia seja um auxílio complementar prático na implementação diária do tratamento. No entanto, o guia não pretende nem deve substituir de modo algum uma consulta para esclarecimento de dúvidas estruturada aquando do diagnóstico inicial ou o acompanhamento e formação contínua por parte de uma equipa experiente num centro de metabolismo. Qualquer alteração no tratamento deve ser sempre realizada em consulta com a equipa de metabolismo responsável pelo seu tratamento.

ORIENTAÇÃO ATUAL PARA A ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO I

Todas as recomendações incluídas neste guia estão em conformidade com a diretriz atual (Diretriz da Associação Alemã das Sociedades Médicas e Científicas [Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften, AWMF] n.º 027/018, nível máximo de qualidade "S3") para o "diagnóstico, terapia e gestão da acidúria glutárica tipo I (sinónimo: défice da enzima desidrogenase do glutaril-CoA)". Esta diretriz foi desenvolvida por um grupo dedicado à elaboração de diretrizes internacionais e publicada pela primeira vez em 2007. Para além da Alemanha, a diretriz tomou-se uma recomendação de tratamento a nível nacional também noutros países (Itália, Portugal e Países Baixos, entre outros).

A primeira revisão da diretriz (2011) baseou-se principalmente nos resultados de um estudo realizado em 52 doentes diagnosticados num rastreio neonatal na Alemanha. Neste trabalho, foi demonstrado pela primeira vez o efeito positivo de um tratamento de acordo com a diretriz na evolução clínica (Heringer et al. 2010). Com base nestes elementos, foi desenvolvida a 1.^a edição do presente guia para pais. Nos últimos anos, as colaborações nacionais e internacionais permitiram melhorar os conhecimentos sobre a doença e aumentar o nível de fundamentação das recomendações da diretriz.

Em 2016 ocorreu a segunda revisão da diretriz, que constitui também a base desta 2.^a edição atualizada do guia para pais. Além disso, a diretriz atual possui o nível mais elevado de qualidade da AWMF, "S3". Esta resume a experiência de mais de trinta anos dos especialistas internacionais e obedece às normas elevadas de objetividade, transparência, fundamentação e obtenção de consenso. A diretriz considera ainda outros critérios importantes para o procedimento dos cuidados, por exemplo, relevância e experiência clínicas, consistência das evidências, benefícios e riscos para o doente, perspetiva do doente e da família, aspetos éticos, legais e económicos, aplicabilidade ao sistema de saúde alemão e viabilidade prática no quotidiano. De acordo com os conhecimentos de hoje em dia, as recomendações atuais da diretriz são as mais eficazes para proteger a saúde e desenvolvimento do seu filho ou de si próprio. A diretriz completa pode ser consultada online, através do portal online da Associação Alemã das Sociedades Médicas e Científicas (AWMF) (www.awmf.org/; Menu principal: "Diretrizes"). A diretriz destina-se principalmente a todos os grupos profissionais que tratam doentes com acidúria glutárica tipo I.

Embora a diretriz e o presente guia tenham sido elaborados com o máximo cuidado, não se pode excluir a possibilidade de inconsistências isoladas ou mesmo erros. Também é possível que nem todos os doentes beneficiem do tratamento recomendado da mesma forma. Deste modo, não é possível oferecer garantias relativamente à utilização deste guia e ao sucesso do tratamento. A implementação das recomendações de tratamento na prática e o dever de diligência associado são da responsabilidade exclusiva do médico responsável pelo seu tratamento.

Com os melhores cumprimentos,

Dr. Nikolas Boy

Presidente do grupo dedicado à elaboração de diretrizes desde 2015

Prof. Dr. Stefan Kölker

Diretor do Serviço de Neuropediatria e Medicina Metabólica e Presidente do grupo dedicado à elaboração de diretrizes entre 2003 e 2015

Katja Sahn

Assistente de Dietética

COM A COLABORAÇÃO DE

Petra Schick

Assistente de Dietética

Privatdozent Dr. Peter Burgard

Psicólogo-chefe

Prof. Dr., Prof. h.c. (RCH) Georg F. Hoffmann

Diretor Médico

**Centro de Medicina Pediátrica
Hospital Angelika-Lautenschläger**

Serviço I

Serviço de Neuropediatria e Medicina Metabólica
Centro de Metabolismo



nikolas.boy@med.uni-heidelberg.de

stefan.koelker@med.uni-heidelberg.de

katja.sahm@med.uni-heidelberg.de

P.S.: as suas sugestões são bem-vindas para a melhoria contínua do folheto.

DIAGNÓSTICO



Em caso de diagnóstico confirmado de acidúria glutárica tipo I, deve ser realizado um exame metabólico específico a outros familiares (especialmente irmãos e pais) do doente afetado.



O QUE SIGNIFICA "ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO I"?

A palavra "acidúria glutárica" significa "ácido glutárico na urina". O ácido glutárico é uma substância intermédia do metabolismo humano. Geralmente, apenas está presente em pequenas quantidades no organismo e é excretado com a urina. Já era possível demonstrar um aumento na excreção de ácido glutárico em doentes com acidúria glutárica antes da descoberta da causa real da doença, há mais de 40 anos. Esta anomalia bioquímica identificada inicialmente deu origem ao nome da doença. Como existem outras doenças associadas ao aumento da excreção de ácido glutárico, estas doenças foram divididas em três tipos (tipo I, tipo II, tipo III). Neste guia, debruçamo-nos apenas sobre a acidúria glutárica tipo I. Embora as acidúrias glutáricas tipo II e III tenham um nome muito semelhante, tratam-se de outras doenças que não devem ser confundidas com a acidúria glutárica tipo I.

COMO FOI POSSÍVEL EU OU O MEU FILHO TERMOS SIDO DIAGNOSTICADOS COM A DOENÇA?

Além do aumento da excreção de ácido glutárico, na acidúria glutárica tipo I é possível detetar outras anomalias na urina e noutros fluidos corporais. Alguns exemplos incluem a deteção de ácido 3-hidroxi-glutárico e glutarilcarnitina. Nas pessoas não afetadas pela doença, apenas estão presentes no organismo e no sangue ou são excretadas na urina quantidades muito pequenas destas substâncias. Estas pequenas quantidades também são denominadas "valores normais" ou "valores de referência". Nos doentes, pelo contrário, é possível detetar concentrações mais elevadas destas substâncias, frequentemente muito superiores aos chamados valores normais. Como resultado, a maioria das crianças afetadas pode ser identificada de forma segura logo no rastreio neonatal. Desde 1 de abril de 2005, a acidúria glutárica tipo I é controlada em todos os

recém-nascidos na Alemanha de acordo com a diretriz alemã relativa ao rastreio neonatal (www.g-ba.de: Diretrizes relativas a crianças: Rastreio neonatal ampliado) como parte das medidas de deteção precoce de doenças. Em média, são diagnosticados aproximadamente 6 a 7 novos casos de acidúria glutárica tipo I em recém-nascidos na Alemanha. Tal corresponde a uma incidência de um recém-nascido com acidúria glutárica tipo I em cada 120.000 recém-nascidos (1:120.000).

Para confirmar definitivamente o diagnóstico, são necessários exames adicionais (os chamados exames genéticos moleculares e, se necessário, exames enzimáticos).

OUTROS MEMBROS DA FAMÍLIA PODEM TER TAMBÉM ESTA DOENÇA?

Sim, é possível. Uma vez que se trata de uma doença congénita, outros familiares próximos podem sofrer também da doença. Este pode ser o caso mesmo que não existam sintomas visíveis.

EVOLUÇÃO DA DOENÇA

DE QUE FORMA SE MANIFESTA A DOENÇA NO MEU FILHO/EM MIM?

Recém-nascidos e bebês

Geralmente, a acidúria glutárica tipo I é impercetível em recém-nascidos e bebês e não é possível distinguir os que sofrem da doença de outras crianças saudáveis. Em alguns recém-nascidos e bebês é possível verificar, por vezes, anomalias neurológicas ligeiras e, geralmente, apenas transi-tórias. Estas incluem, entre outras, uma ligeira fraqueza muscular ou tensão muscular reduzida ("hipotonia muscular") na zona do tronco e pequenas diferenças laterais nos movimentos (chamada assimetria), que podem causar um ligeiro atraso no desenvolvimento motor. No entanto, estas anomalias são bastante comuns em bebês e melhoram espontaneamente ou através de fisioterapia. Outra anomalia na maioria das crianças com esta doença é um perímetro da cabeça aumentado (a chamada macrocefalia). No entanto, uma vez que, por definição, 3% das pessoas apresenta um tamanho da cabeça maior e a acidúria glutárica tipo I é muito rara, existe um número muito mais elevado de pessoas com uma cabeça de tamanho maior sem acidúria glutárica tipo I do que de pessoas que sofrem da doença. Portanto, é quase impossível detetar a doença em recém-nascidos e bebês sem o rastreio neonatal.

Crianças de colo e crianças pequenas

Geralmente, se a doença não for detetada e tratada, nas crianças de colo e crianças pequenas surgem lesões permanentes numa zona específica do cérebro (os chamados gânglios basais), que causam limitações de mobilidade permanentes e muitas vezes graves. As alterações no movimento mais frequentes na acidúria glutárica tipo I são denominadas distonia. Esta caracteriza-se pelo funcionamento limitado ou inexistente da interação entre diferentes grupos musculares, que é muito importante para todos os movimentos. Como resultado destas alterações, as crianças afetadas podem perder muitas das capacidades motoras aprendidas anteriormente e passam a depender da ajuda intensiva do meio envolvente. Além disso, muitas crianças desenvolvem perturbações da fala e problemas de deglutição. Os problemas de deglutição afetam a alimentação normal e aumentam o risco de a criança se engasgar (a chamada aspiração). Em contraste com estas alterações físicas acentuadas, as capacidades mentais de muitas crianças afetadas são preservadas. Apesar das deficiências existentes, alguns doentes já se revelaram capazes de concluir a sua educação escolar, formação profissional e estudos universitários.

As alterações cerebrais descritas geralmente desenvolvem-se durante ou logo após uma doença infecciosa acompanhada de febre (por exemplo, infeção gastrointestinal, pneumonia), especialmente nos casos em que a ingestão de alimentos e líquidos foi significativamente limitada ou ocorreram grandes perdas de nutrientes e líquidos devido a vômitos e diarreia. Também foram descritos outros eventos desencadeadores, como por exemplo cirurgias e vacinas. Esta chamada crise encefalopática aguda pode ocorrer até aos 6 anos de idade. Com base nos conhecimentos atuais, estas crises deixam de ocorrer nas crianças mais velhas. O objetivo principal de iniciar o tratamento logo no recém-nascido é evitar a crise encefalopática aguda e as respetivas consequências.

Jovens e adultos

Alguns jovens e adultos foram diagnosticados com acidúria glutárica tipo I mais tarde e, apesar da ausência de diagnóstico e de tratamento, sobreviveram ilesos à infância (o chamado "tipo de manifestação clínica tardia"). Os problemas físicos na juventude e na idade adulta são diferentes dos sentidos na infância. Predominam a marcha insegura, dificuldades de controlo motor e tremores ao manusear objetos, dores de cabeça e tonturas. Em idades mais avançadas, podem surgir sinais de demência. As alterações cerebrais detetáveis não afetam os gânglios basais como na infância, mas principalmente a chamada matéria branca. A matéria branca consiste nas fibras nervosas e no respetivo revestimento (a chamada mielina). As alterações verificadas nestes doentes devem-se, provavelmente, à influência prolongada dos metabolitos acumulados no cérebro.

Além disso, alguns doentes jovens e adultos podem apresentar perturbações da função renal.

Também foram identificadas algumas mães afetadas assintomáticas através do rastreio neonatal (inicialmente perceptível e depois normalizado) dos seus filhos (a chamada AG-I materna).

COMO POSSO IDENTIFICAR UMA CRISE ENCEFALOPÁTICA AGUDA?

De acordo com os conhecimentos atuais, não é possível indicar o momento exato em que uma crise encefalopática aguda começa. Inicialmente, verificam-se pequenas alterações, que normalmente levam a alterações repentinas e, posteriormente, a alterações irreversíveis na maioria dos casos. Habitualmente, os primeiros sintomas estão diretamente associados à ocorrência de uma doença infecciosa, ou seja, febre, cansaço, perda de apetite e ingestão limi-



A ocorrência de uma crise encefalopática aguda pode ser evitada com o início imediato de um tratamento de emergência adequado.

tada de alimentos. No caso de infeções gastrointestinais, também ocorrem vômitos e diarreia, o que deve ser sempre considerado um sinal de alarme, mesmo sem febre. Numa segunda fase, que normalmente pode durar de um a três dias, ocorre um aumento dos sintomas iniciais, durante o qual o nível de vigilância pode ficar gradualmente reduzido, de modo que as crianças afetadas ficam muitas vezes inconscientes e não reagem ou dificilmente reagem a fortes estímulos externos (coma/pré-coma). Finalmente, ocorre frequentemente uma alteração repentina da tensão muscular ("do nada", "como uma apoplexia"). Inicialmente, as crianças afetadas apresentam maioritariamente uma tensão muscular muito fraca (hipotonia), que evolui para distonia em poucos dias.

OUTRAS FORMAS CLÍNICAS DA DOENÇA

Além disso, também existem alguns doentes que desenvolvem sintomas neurológicos ligeiros, mas sem um evento de crise agudo (a chamada forma de início insidioso). Normalmente, a distonia destes doentes não é tão acentuada como nos doentes após uma crise encefalopática. A forma de início insidioso observa-se principalmente em doentes que não receberam tratamento dietético em conformidade com as recomendações da diretriz.

A DOENÇA DESAPARECE AO LONGO DA VIDA?

Não. A acidúria glutárica tipo I trata-se de uma doença congénita. Por isso, a doença não desaparece espontaneamente ao longo da vida. Sabe-se que durante a evolução da doença podem ocorrer lesões cerebrais permanentes e muitas vezes graves nos primeiros 6 anos de vida. Se for possível evitar as lesões cerebrais durante esse período através de um diagnóstico e tratamento precoces de acordo com as recomendações da diretriz, as crianças têm boas hipóteses de continuar o seu desenvolvimento normal. Caso ocorram lesões durante este período, as alterações são permanentes e um tratamento apenas poderia servir para as atenuar. A evolução a longo prazo da doença na juventude e na idade adulta ainda é desconhecida e, portanto, objeto de estudos atuais.

DESENVOLVIMENTO DA DOENÇA

COMO SURGE A DOENÇA?

A acidúria glutárica tipo I é uma doença metabólica congénita. As doenças metabólicas são provocadas por um distúrbio congénito na síntese, transformação e degradação das substâncias corporais ou dos componentes nutricionais. Para estas reações, o organismo precisa de um grande número de enzimas. As enzimas atuam como catalisadores, ou seja, aceleram os processos referidos no nosso organismo. Quando uma enzima específica não funciona corretamente, ocorrem alterações nos processos metabólicos. Algumas destas alterações desencadeiam doenças – incluindo a acidúria glutárica tipo I.

Na acidúria glutárica tipo I, existe uma determinada enzima que não é funcional. Esta chama-se desidrogenase do glutaril-CoA e está envolvida na degradação de certos componentes proteicos (os chamados aminoácidos). Um defeito na desidrogenase do glutaril-CoA afeta a degradação dos aminoácidos lisina, triptofano e hidroxilisina. Tal provoca uma acumulação de determinados metabolitos que podem ser detetados na urina e no sangue (Figura 1). Em caso de perda funcional total da enzima, ocorre uma excreção acentuada destes metabolitos na urina (a chamada excreção elevada); se ainda houver função residual, verifica-se apenas um ligeiro aumento na excreção destas substâncias (a chamada excreção baixa). A função da enzima afetada pode ser assumida por outra enzima.

POR QUE RAZÃO OCORREM LESÕES CEREBRAIS?

Estudos realizados em culturas de células e modelos animais demonstraram que, na acidúria glutárica tipo I, alguns dos metabolitos que se acumulam têm um efeito nocivo no cérebro em altas concentrações (a chamada neurotoxicidade). Além disso, foi possível demonstrar que na acidúria glutárica tipo I, os metabolitos concentram-se de forma especialmente elevada no cérebro, dado que são difíceis de remover novamente do mesmo. A quantidade de metabolitos no cérebro aumenta com a ingestão de alimentos ricos em proteínas ou com um aporte energético insuficiente e diminui com a ingestão reduzida de proteínas ou lisina e um aporte energético suficientemente alto.

Acredita-se também que outros fatores têm um papel importante na ocorrência da crise encefalopática aguda. Estes incluem uma ingestão energética e de componentes nutricionais indispensáveis (essenciais) insuficiente durante doenças infecciosas acompanhadas de febre (o chamado catabolismo). Neste tipo de situações, o organismo mobiliza as suas próprias reservas, libertando proteína muscular e, com ela, também lisina.

PORQUE É QUE O MEU FILHO ESTÁ DOENTE, SE EU SOU SAUDÁVEL?

O facto de uma criança sofrer de uma determinada doença mesmo que ambos os pais ou outros membros da família sejam saudáveis causa muitas vezes um sentimento de insegurança considerável nos pais e nas respetivas famílias. Nestes casos, a veracidade do diagnóstico é muitas vezes questionada ou a família paterna (ou materna) afetada rejeita a "responsabilidade" por esta doença hereditária, atribuindo-a à família materna (ou paterna) ("na nossa família não há disso", "deve vir do vosso lado"). Tal provoca frequentemente uma pressão adicional e sentimento de insegurança significativos, especialmente para a mãe de crianças recém-diagnosticadas.

A ocorrência de uma doença congénita numa família na qual até à data não existiam doenças congénitas não é, na verdade, uma contradição, sendo típica de uma certa forma de hereditariedade: a chamada hereditariedade autossómica recessiva. Nesta forma, uma informação genética defeituosa (gene), neste caso para a enzima desidrogenase do glutaril-CoA, é transmitida do pai e da mãe para o filho. Os próprios pais têm outro gene completo para esta enzima e, por isso, não adoecem. Os pais são transmissores/portadores desta doença, mas não adoecem.

Cada pessoa tem um conjunto duplo de genes: um da mãe e outro do pai. Os genes são como uma página de um livro de receitas, ou seja, contêm as instruções de elaboração de um "prato" específico. Nas doenças autossómicas recessivas, basta um gene intacto para impedir o aparecimento da doença. A doença surge apenas quando dois genes incompletos se unem. A cada criança é transmitida apenas metade da informação genética materna e paterna, para evitar uma duplicação do material genético na geração seguinte. Deste modo, os portadores de uma determinada doença podem ter filhos doentes ou saudáveis. Dois terços das crianças saudáveis são novamente portadores (Figura 2).

Numa família afetada com quatro filhos existem, em média, três filhos saudáveis (2 dos quais portadores) e um filho doente. No entanto, isto é apenas uma suposição matemática e, na realidade, não se aplica a muitas famílias. Portanto, existem pais que têm apenas filhos saudáveis ou apenas filhos doentes. Em contrapartida, a existência de um filho saudável ou doente numa família não tem influência na hipótese de o próximo filho da família ser saudável ou doente. É uma situação semelhante ao lançamento um dado, na qual em cada lançamento pode aparecer um número entre um e seis: cada filho de uma família tem a mesma probabilidade de ser saudável ou doente do que os seus irmãos.

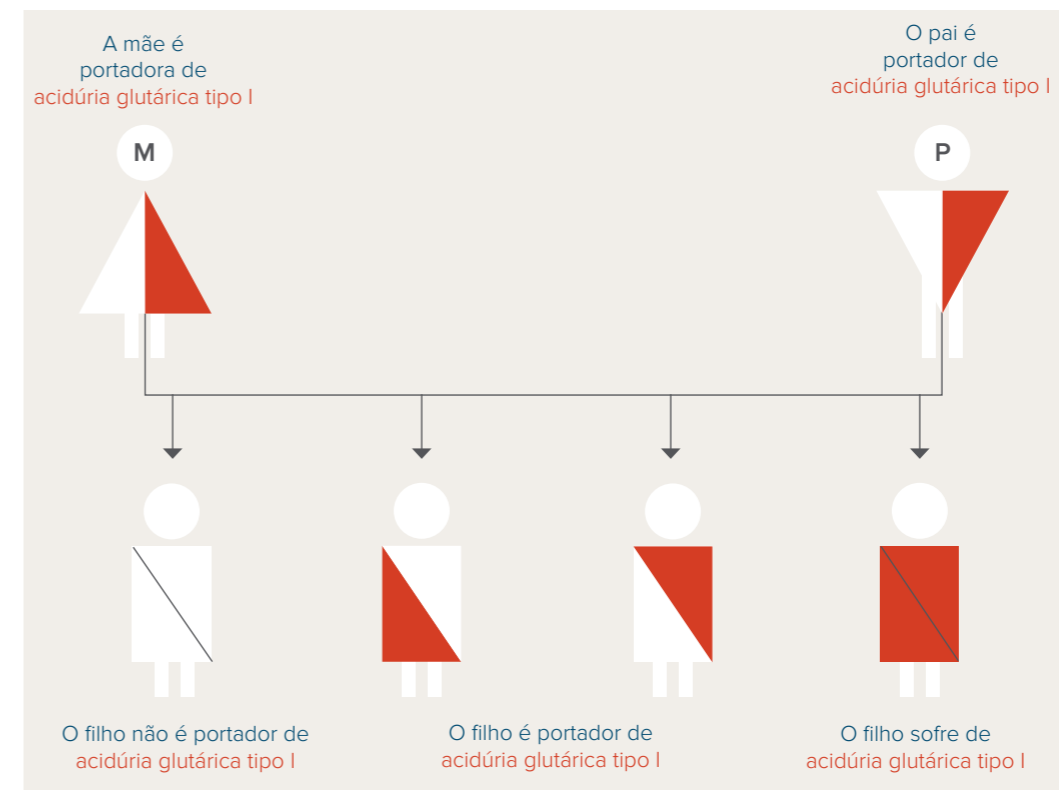
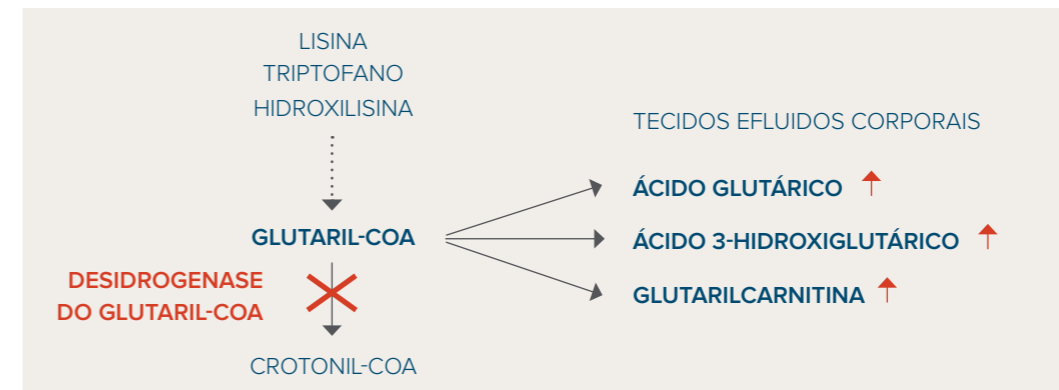


FIGURA 11 (em cima)
CAUSA DA ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO I

A desidrogenase do glutaril-CoA catalisa uma etapa do percurso final completo das vias de degradação dos aminoácidos lisina, hidroxilisina e triptofano. Em termos quantitativos, a degradação da lisina é mais significativa que a do triptofano e da hidroxilisina. Devido ao defeito enzimático congénito, na acidúria glutárica tipo I ocorre uma acumulação de determinados metabolitos (ácido glutárico, ácido 3-hidroxi-glutárico e glutarilcarnitina).

FIGURA 2
HEREDITARIEDADE AUTOSSÓMICA RECESSIVA NA ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO I

Os triângulos em vermelho escuro simbolizam genes defeituosos/incompletos. Os triângulos brancos simbolizam genes intactos/completos.

Para compreender melhor estas relações complexas e poder incluí-las no próprio planeamento familiar, recomenda-se vivamente procurar aconselhamento genético detalhado num instituto de genética humana.

FIZ ALGO DE ERRADO DURANTE A GRAVIDEZ?

Não. Embora o aparecimento de certas doenças, a ingestão de alguns medicamentos, álcool e outras drogas, bem como um comportamento saudável durante a gravidez tenham um grande impacto na saúde de um recém-nascido, não existe nenhuma razão válida para supor que a acidúria glutárica tipo I tenha sido causada por um "comportamento incorreto" durante a gravidez. Não se conhecem quaisquer associações entre estes factos. Pelo contrário, as alterações genéticas acima descritas provavelmente foram transmitidas dos pais para

os filhos dentro de uma família há já muitas gerações. Dado que os portadores de acidúria glutárica tipo I não adoecem, a transmissão deste gene defeituoso passou despercebida. Cada pessoa possui várias alterações genéticas que pode transmitir aos seus filhos de forma despercebida. Geralmente, as alterações genéticas podem ocorrer de maneira espontânea em todas as pessoas.

DIETA E CARNITINA

¿ES TRATABLE LA ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO I? A ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO I PODE SER TRATADA?

A evolução natural da doença no caso da acidúria glutárica tipo I pode ser influenciada positivamente pelo tratamento se 1) o diagnóstico for realizado antes do aparecimento dos primeiros sintomas neurológicos permanentes (rastreo neonatal) e 2) o tratamento for iniciado numa fase inicial para evitar lesões cerebrais permanentes e graves. A terapia atualmente recomendada tem por base um tratamento permanente combinado, que consiste numa dieta pobre em lisina e com suplemento de carnitina, bem como num tratamento de emergência intensivo de caráter temporário no âmbito de doenças infecciosas acompanhadas de febre, do período de jejum antes e depois de cirurgias e quando ocorrem reações febris a vacinas. Atualmente, considera-se que estas medidas possam impedir a ocorrência de uma crise encefalopática aguda em aproximadamente 90% de todas as crianças diagnosticadas precocemente. Por outro lado, uma evolução assintomática em doentes sem tratamento apenas é expectável numa pequena minoria (aprox. 5–10%). Os benefícios do tratamento atualmente recomendado podem, deste modo, ser demonstrados claramente.



O sucesso do tratamento depende essencialmente do esclarecimento e formação adequados dos pais e dos doentes. Os pais e respetivos filhos devem ser esclarecidos e receber formação detalhada por uma equipa interdisciplinar de metabolismo e devem ser-lhes disponibilizados documentos escritos adequados. A formação deve ser repetida e complementada em intervalos regulares.

QUEM ADMINISTRA O TRATAMENTO?

A prescrição de qualquer tratamento dietético e medicação requer uma avaliação dos riscos e benefícios por especialistas familiarizados com este tratamento. Para controlar os problemas associados a esta doença ou à terapia recomendada e para implementar o tratamento com sucesso, o tratamento deve ser iniciado e controlado por uma equipa interdisciplinar de metabolismo composta por médicos especializados em metabolismo pediátrico, nutricionistas pediátricos, enfermeiros, fisioterapeutas, terapeutas da fala, ergoterapeutas (no caso de distúrbios alimentares) e psicólogos. O acompanhamento prolongado dos doentes num centro de metabolismo aumenta a probabilidade de uma evolução assintomática dos doentes.



FIGURA 3
TRATAMENTO DIETÉTICO
POBRE EM LISINA

Em termos quantitativos, a lisina é o aminoácido precursor mais importante dos metabolitos que se acumulam (ácido glutárico, ácido 3-hidroxi-glutárico, glutarilcarnitina) no caso da acidúria glutárica tipo I. Ao limitar a ingestão de lisina através da alimentação, é possível reduzir a acumulação destes metabolitos no organismo, especialmente no cérebro.

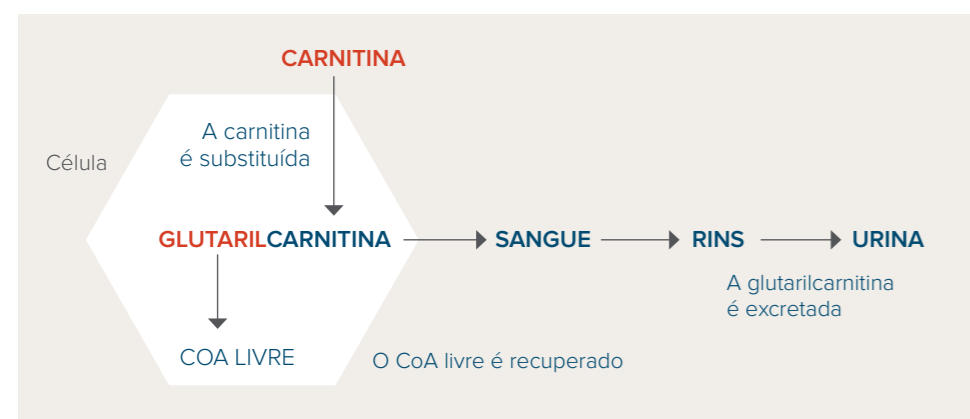


FIGURA 4
TRATAMENTO COM CARNITINA

O glutaril-CoA acumulado liga-se à substância transportadora carnitina e, assim, pode sair das células sob a forma de glutarilcarnitina e ser, finalmente, excretado na urina. Neste processo, é libertado CoA livre nas células e disponibilizado para outras reações metabólicas. No entanto, o organismo perde muita carnitina nesta reação de desintoxicação. Estas perdas são compensadas com o sumo de carnitina.

COMO FUNCIONA O TRATAMENTO DIETÉTICO POBRE EM LISINA?

A ingestão limitada do aminoácido lisina, que na acidúria glutárica tipo I não pode ser degradado adequadamente, reduz significativamente a formação de metabolitos nocivos no organismo e, portanto, também a sua acumulação no cérebro (ver Figura 3). No entanto, não é expectável uma normalização completa destes metabolitos através do tratamento.

Uma dieta pobre em lisina deve ser implementada em todas as crianças que à data do diagnóstico nunca tenham sofrido uma crise encefalopática aguda. Tal inclui todos os novos casos de recém-nascidos diagnosticados. Os benefícios do tratamento dietético são incertos em crianças diagnosticadas apenas depois de uma crise encefalopática aguda. Um dos efeitos possíveis é a prevenção de novas crises ou a interrupção do agravamento dos problemas neurológicos.

O tratamento dietético na acidúria glutárica tipo I deve basear-se nas necessidades diárias gerais, de acordo com a idade e individuais de nutrientes. Tal é essencial para permitir o crescimento e o desenvolvimento normais. A dieta tem em consideração as recomendações nutricionais de associações especializadas alemãs e internacionais (por exemplo, associações alemãs, austríacas e suíças, OMS) que definem as necessidades mínimas de acordo com a idade de uma criança em crescimento.

A implementação prática do tratamento dietético é explicada detalhadamente na segunda parte do guia. Em anexo encontra também tabelas nutricionais atualizadas e outros materiais úteis para a implementação do tratamento dietético.

CARNITINA

A carnitina é uma substância transportadora importante do corpo humano. É ingerida principalmente através dos alimentos. A carnitina liga-se ao glutaril-CoA presente nas células do organismo (ver Fig. 1 e 3) e forma a glutarilcarnitina. A glutarilcarnitina é libertada no sangue e, seguidamente, excretada através dos rins junto com a urina. Esta é uma estratégia fisiológica de desintoxicação do organismo, que reduz a acumulação de metabolitos nocivos e aumenta a quantidade disponível da coenzima A livre (CoA), importante para muitas reações metabólicas (ver Fig. 4). Com esta importante reação, porém, o organismo perde uma quantidade de carnitina tão elevada que não pode ser compensada adequadamente a partir dos alimentos. Tal provoca um défice de carnitina. Um défice de carnitina é prejudicial para o organismo, visto que a carnitina também desempenha outras

funções. Em particular, liga-se aos ácidos gordos de cadeia longa, permitindo assim que o organismo recorra às suas reservas de gordura como uma fonte de energia importante.

A administração de carnitina cumpre, deste modo, várias funções: 1) Promove a desintoxicação natural do organismo de metabolitos nocivos 2) Aumenta a disponibilidade de CoA livre e 3) Previne o défice de carnitina. O tratamento vitalício com carnitina é uma base essencial do tratamento e influencia positivamente a evolução da doença. Tal foi comprovado também em doentes que já sofreram uma crise encefalopática aguda. A dose de carnitina é ajustada pela equipa de metabolismo responsável segundo a idade, o peso e a concentração de carnitina livre detetável no sangue. A dose inicial recomendada é de 100 mg de carnitina por kg de peso corporal (dividida em 3 doses individuais). Em algumas crianças, a utilização de carnitina pode provocar um odor corporal forte (a peixe) e diarreia. Nesse caso, pode-se tentar reduzir a dose após consultar a equipa de metabolismo responsável.



É absolutamente desaconselhado reduzir a toma diária de carnitina ou interrompê-la por completo sem consultar a equipa de metabolismo responsável!

LA RIBOFLAVINA (VITAMINA B2)

A enzima desidrogenase do glutaril-CoA afetada pela acidúria glutárica tipo I requer riboflavina (vitamina B2) como cofator para poder funcionar corretamente. A este respeito, esperava-se que a atividade reduzida da enzima defeituosa pudesse ser aumentada através da administração diária de riboflavina. No entanto, não foi possível demonstrar em nenhum estudo recente que a riboflavina tenha efetivamente um efeito benéfico na evolução da doença. Uma explicação provável para este facto é que a riboflavina raramente consegue estimular a enzima defeituosa de maneira relevante. Atualmente não existe nenhum método fiável para testar ou prever a sensibilidade à riboflavina com base em exames genéticos moleculares.



Frequentemente, a riboflavina causa dores abdominais, náuseas e vômitos.

TRATAMENTO DE EMERGÊNCIA

QUE SITUAÇÕES SÃO PERIGOSAS PARA O MEU FILHO?

Em algumas situações, o tratamento permanente combinado (dieta pobre em lisina, suplemento de carnitina) por si só não oferece proteção suficiente a crianças com acidúria glutárica tipo I nos primeiros 6 anos de vida antes da ocorrência de uma crise encefalopática aguda. A administração de um tratamento de emergência intensivo é necessária se surgir uma situação potencialmente perigosa. Alguns exemplos são doenças infecciosas acompanhadas de febre (especialmente se houver vômitos e diarreia), reações a vacinas e cirurgias ou fases de jejum perioperatórias. Dado que existe uma transição gradual entre o aparecimento dos primeiros sinais de uma doença infecciosa e o aparecimento de lesões cerebrais permanentes, não é possível determinar com certeza o início exato de uma crise. Por isso, é vivamente recomendado um rápido início do tratamento de emergência e a intensificação gradual em todas (!) as situações potencialmente perigosas.

COMO FUNCIONA O TRATAMENTO DE EMERGÊNCIA?

O tratamento de emergência intensivo tem os mesmos objetivos que o tratamento permanente combinado, mas com meios mais potentes. Os princípios mais importantes do tratamento de emergência são os seguintes:

- Aporte energético elevado (se necessário, complementado com administração de insulina): este permite evitar ou quebrar um défice energético ou de nutrientes (o chamado catabolismo). Tal é importante para reduzir a formação de metabolitos nocivos. Em caso de infeções acompanhadas de febre e fases de jejum perioperatórias no âmbito de cirurgias, as necessidades energéticas do organismo aumentam (regra geral: um aumento da temperatura corporal de 1 °C aumenta as necessidades energéticas do organismo em aprox. 10%).
- Redução ou interrupção da ingestão de proteínas: em caso de défice energético do organismo, a proteína do organismo (tecido muscular) e os alimentos são utilizados para gerar energia. Tal provoca um aumento dos metabolitos nocivos. Por esse motivo, a ingestão de proteína natural é temporariamente reduzida ou interrompida. As misturas de aminoácidos sem lisina podem continuar a ser administradas se forem toleradas pela criança doente. O aporte energético elevado e a libertação de insulina estimulam fortemente a produção de proteína nas células do organismo. Assim, a quantidade normal de proteína é tolerada novamente após um período de tempo relativamente curto. Deste modo, a ingestão de proteína não deve ser interrompida por mais de 24 h.

— Aumento da ingestão de carnitina: ao duplicar a dose de carnitina ou ao administrar carnitina através de perfusão, a função fisiológica de desintoxicação do organismo (formação de glutarilcarnitina) é estimulada, o que permite evitar de forma efetiva um défice de carnitina.

— Compensação de líquidos, eletrólitos e do equilíbrio ácido-base: geralmente, nas doenças infecciosas acompanhadas de febre ocorre uma perda maior de líquidos, eletrólitos e bases (transpiração, diarreia, vômitos), ao mesmo tempo que a sua ingestão é reduzida. É necessária uma rápida normalização dos défices sofridos e uma compensação suficiente das perdas existentes para promover os processos de cura. Além disso, uma ingestão suficiente de líquidos e bases promove a excreção de metabolitos nocivos na urina.

— Medidas de "poupança" energética: devem ser aplicadas generosamente medidas antipiréticas (físicas e medicamentosas), uma vez que um aumento da temperatura corporal provoca um aumento das necessidades energéticas. Além disso, um tratamento temporário do aumento da tendência ao vômito é útil para reduzir o aumento das perdas de nutrientes e líquidos devido ao vômito repetido e para possibilitar o estabelecimento de uma dieta.

POSSO INICIAR OU SEGUIR O TRATAMENTO DE EMERGÊNCIA EM CASA?

O tratamento de emergência está estruturado como um esquema de etapas, ou seja, existe um esquema de tratamento para o tratamento em casa e no hospital. No entanto, o tratamento de emergência em casa apenas é recomendado se o estado da criança o permitir, se os pais da criança tiverem recebido formação adequada e se a equipa de metabolismo responsável for informada do estado da criança em intervalos regulares. De acordo com a nossa experiência, não é aconselhável que os recém-nascidos e os bebés sigam o tratamento de emergência em casa, devendo este ser administrado no hospital responsável. Do ponto de vista médico, devem ser cumpridas as seguintes condições para seguir o tratamento de emergência em casa:

- Temperatura corporal inferior a 38,5 °C.
- A criança não tem vômitos e come normalmente.
- Não existem sintomas de alarme, como: vômitos, diarreia, cansaço acentuado, fraqueza muscular, distúrbios de movimento.

ASPETO	MEDIDAS PREVENTIVAS
FORMAÇÃO INTENSIVA DOS PAIS	Os pais são informados detalhadamente sobre a evolução da doença e os riscos específicos. Recebem instruções precisas para a implementação da terapia. São ministradas formações em intervalos regulares pelo centro de metabolismo responsável. As formações contínuas também se destinam a melhorar a perceção da doença.
PLANOS DE TRATAMENTO/ CARTÃO DE EMERGÊNCIA	Os planos de terapia por escrito devem ser disponibilizados a todos os envolvidos (pais, centros de metabolismo, hospitais e pediatras locais) e são atualizados em intervalos regulares e adaptados a quaisquer alterações. Os pais também recebem um cartão de emergência que resume brevemente as informações mais importantes e contém o número de telefone do centro de metabolismo responsável.
MANUTENÇÃO DE RESERVAS	Os pais devem receber instruções no sentido de manter reservas suficientes de alimentos especiais e medicamentos (tal também se aplica a viagens de férias, etc.; ver abaixo).
COOPERAÇÃO ESTREITA COM HOSPITAIS PEDIÁTRICOS E PEDIATRAS LOCAIS	O hospital pediátrico ou pediatra locais são contactados e informados pelo centro de metabolismo responsável. São fornecidos atempadamente documentos e informações importantes por escrito (incluindo planos de tratamento por escrito) pelo centro de metabolismo.
	Se o centro de metabolismo responsável se encontrar longe, pode ser iniciada uma terapia de emergência interna no hospital pediátrico local. O centro de metabolismo é informado imediatamente após o internamento e coordena o decurso seguinte do tratamento de emergência
COMPORTEAMENTO EM VIAGENS DE FÉRIAS	Os especialistas/centros de metabolismo do local de férias são informados por escrito sobre a doença e os planos de terapia atuais após o consentimento dos pais. São disponibilizados aos pais o endereço de contato, número de telefone e endereço de e-mail do colega/centro de metabolismo responsável.
CONSULTA EM CASO DE DOENÇAS INFECCIOSAS	Os pais recebem instruções no sentido de entrar em contacto com o centro de metabolismo responsável assim que a temperatura corporal exceder os 38,5 °C, aparecerem sinais clínicos de uma doença infecciosa ou sintomas neurológicos. A terapia de emergência e, se necessário, o internamento no hospital pediátrico local é coordenado pelo centro de metabolismo.
GESTÃO DE CIRURGIAS	No caso de cirurgias programadas, o centro de metabolismo responsável é previamente informado pelos cirurgiões e anestesistas responsáveis, de modo a definir a gestão metabólica perioperatória. Se possível, a monitorização pré e pós-operatória deve ser realizada num centro de metabolismo. Em caso de cirurgias de emergência, o centro de metabolismo é informado de imediato.

TABELA 1 ESTRATÉGIAS DE OTIMIZAÇÃO PARA A IMPLEMENTAÇÃO DA TERAPIA DE EMERGÊNCIA

O tratamento de emergência é administrado em casa durante um período inicial de 12–24 h. O estado da criança (estado de consciência, febre, ingestão de alimentos, vômitos, diarreia outras anomalias) é examinado a cada 2 horas durante esse período. Qualquer agravamento implica o internamento imediato e o início do tratamento de emergência no hospital responsável. Se necessário, os pais, após terem recebido a formação necessária, também podem administrar a solução de maltodextrina através de uma sonda gástrica para garantir um aporte energético ideal (incluindo à noite). Se o tratamento de emergência em casa tiver sido bem-sucedido e não tiverem surgido quaisquer sintomas alarmantes durante as primeiras 12–24 h, a ingestão de proteína natural deve ser aumentada gradualmente durante 24–48 h até que seja alcançado o plano dietético normal. Tal é necessário para evitar um défice de proteína que, por sua vez, pode favorecer uma crise metabólica.

Encontra as recomendações para a administração do tratamento de emergência em casa na página 35. As recomendações para a administração do tratamento de emergência em hospitais não são relevantes para este guia, pois os planos de tratamento de emergência correspondentes são guardados no processo da criança no centro de metabolismo responsável. Além disso, estas recomendações podem ser consultadas na diretriz (www.awmf.org).

COMO POSSO EVITAR ATRASOS NO TRATAMENTO DE EMERGÊNCIA?

O início tardio do tratamento de emergência ou a ausência deste durante uma situação perigosa (infecção acompanhada de febre, reação a vacina, cirurgia) é a causa mais comum da ocorrência de uma crise encefalopática aguda com problemas neurológicos permanentes, apesar do diagnóstico e tratamento precoces.

Geralmente, o problema do atraso no tratamento de emergência ou da ausência deste deve-se a uma formação insuficiente dos pais. No entanto, também pode ser devido ao envolvimento de médicos "externos" (serviço e urgências de um hospital externo, por exemplo, no local de férias; inacessibilidade ou falta de comunicação com o médico especializado em metabolismo anteriormente responsável), que até ao momento não estavam familiarizados com o tratamento da criança e com a acidúria glutárica tipo I. Algumas estratégias de otimização demonstraram ser úteis para identificar a necessidade de um tratamento de emergência e para iniciar o tratamento sem atrasos. Estas estão resumidas na Tabela 1.



O início tardio do tratamento de emergência ou a ausência deste durante uma situação perigosa (infecção acompanhada de febre, reação a vacina, cirurgia) é a causa mais comum da ocorrência de uma crise encefalopática aguda com problemas neurológicos permanentes, apesar do diagnóstico e tratamento precoces.

O TRATAMENTO DE EMERGÊNCIA É NECESSÁRIO DEPOIS DOS 6 ANOS DE IDADE?

Embora não haja conhecimento de nenhuma crise encefalopática aguda numa criança com acidúria glutárica tipo I após os 6 anos de idade a nível mundial até à data, não se pode descartar que doenças infecciosas acompanhadas de febre, reações a vacinas e cirurgias após os 6 anos de idade possam causar lesões neurológicas subclínicas (ou seja, não visíveis imediatamente ou apenas após episódios repetidos). São imprescindíveis observações futuras para poder avaliar a sensibilidade do cérebro a situações consideradas perigosas (doenças infecciosas, reações a vacinas, cirurgias) até aos 6 anos de idade. Por esse motivo, o grupo dedicado à elaboração de diretrizes recomendou que deve ser considerado o tratamento de emergência em crianças após os 6 anos de idade em caso de doença grave ou no âmbito da gestão perioperatória (por exemplo, ao realizar uma cesariana). Neste caso, o tratamento de emergência baseia-se no tratamento da faixa etária mais jovem, ou seja, até aos 6 anos de idade, inclusive.

FIGURA 5

CARTÃO DE EMERGÊNCIA PARA A ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO 1 (AMOSTRA)

O cartão de emergência deve ser emitido pelo centro de metabolismo responsável. O médico especializado em metabolismo responsável deve verificar a exatidão do conteúdo. O cartão aqui ilustrado tem o formato de um cartão de crédito, é dobrado ao meio e seguidamente laminado.

CARTÃO DE EMERGÊNCIA

Deve ser emitido um cartão de emergência, de preferência laminado e num formato prático (por exemplo, cartão de crédito) por cada criança com acidúria glutárica tipo I, que os pais ou os doentes deverão levar consigo. Recomenda-se realizar várias cópias caso diversas pessoas estejam envolvidas nos cuidados da criança. No automóvel, deve ser colocado um cartão de emergência num local bem visível. Antes de viajar para o estrangeiro, recomenda-se também solicitar uma tradução do cartão de emergência para a respetiva língua do país em questão (e/ou para inglês). O cartão de emergência deve resumir as informações essenciais sobre a acidúria glutárica tipo I e incluir o número de telefone do centro de metabolismo responsável. O cartão de emergência visa garantir a implementação rápida das medidas iniciais necessárias em caso de emergência. As doses indicadas devem ser verificadas regularmente pelo médico especializado em metabolismo responsável e, se necessário, ajustadas. A figura seguinte (Fig. 5) ilustra, a título de exemplo, um cartão de emergência utilizado pelo Centro de Medicina Pediátrica do Hospital Universitário de Heidelberg

UNIVERSITÄT
HEIDELBERG

Centro de Pediatría y Medicina de la Adolescencia
Serviço de Neuropediatria e Medicina Metabólica

Acidúria glutárica tipo I / Glutaric aciduria type I

Cartão de emergência

Doença metabólica congénita
Perigo de crises metabólicas com risco de vida

Emergency Card

Inborn Error of Metabolism
Risk of life-threatening metabolic decompensations

Acidúria glutárica tipo I

Glutaric aciduria type I

Nome/Name:
Data de nasc./DOB:
Morada/Address:

Telefone/Phone:

Chamada de emergência 112 Emergency Call

Contactar imediatamente!
Contact immediately!

+49 (0) 6221 56-4002
Serviço de metabolismo 24 h
Metabolic specialist on call 24h/7d

Descompensación metabólica inminente / Impending metabolic decompensation

Situaciones: recusa alimentar, vômitos, diarreia, infecção acompanhada de febre, fase de jejum em caso de cirurgia
Situations: Refusal to feed, vomiting, diarrhea, febrile illness, perioperative fasting

Síntomas: perturbações do estado de consciência, convulsões, distúrbios do movimento (dystonia, coreia)
Symptoms: Altered consciousness, seizures, movement disorders (dystonia, chorea)

Medidas/Treatment:

- Interromper a ingestão de proteína (máx. 24 h)
 - Stop protein (max. 24 h)
- Perfusão de glucose (g/kg/d), se necessário + insulina
 - Glucose perfusion (g/kg/d), if necessary + insulin

0-12 meses Months	1-3 anos Years	4-10 anos Years	11-15 anos Years	>16 anos Years
12-15	10-12	7-10	4-7	3-5

- L-Carnitina i.v. (100 mg/kg/d)
 - L-Carnitine IV (100 mg/kg/d)
- Análises laboratoriais: gases no sangue, eletrólitos
 - Investigations: blood gases, electrolytes

07-2018

TRATAMENTO DE DISTÚRBIOS DO MOVIMENTO

Os distúrbios do movimento na acidúria glutárica tipo I são variáveis e difíceis de tratar. A eficácia dos medicamentos utilizados não pode ser prevista com exatidão e requer as competências de especialistas (neuropediatras). Portanto, este guia para pais e doentes não contém informações sobre doses nem uma explicação em pormenor deste tema. Uma análise mais detalhada deste tópico pode ser encontrada na diretriz (www.awmf.org).

Os medicamentos mais utilizados para o tratamento de distúrbios do movimento na acidúria glutárica tipo I (designação do princípio ativo) são o baclofeno (se necessário, também utilizado como bomba de baclofeno), as benzodiazepinas (por exemplo, diazepam), o triexafenid, a tetrabenazina e a toxina botulínica A. Em casos individuais, o tratamento com zopiclona também foi comprovado. Alguns dos medicamentos sem eficácia comprovada para o tratamento dos distúrbios do movimento são os anti-epilépticos (por exemplo, vigabatrina, carbamazepina, valproato), amantadina e L-Dopa. Além disso, o valproato não deve ser utilizado, pois teoricamente pode ter uma influência negativa no metabolismo energético e provocar um déficit de carnitina.

Relativamente a tratamentos neurocirúrgicos ou estimulação cerebral profunda, utilizados noutros doentes com distonia, ainda existe muito pouca experiência, e por vezes negativa, na acidúria glutárica tipo I. Os benefícios a longo prazo destas intervenções neurocirúrgicas ainda não podem ser avaliados.



COMPOSIÇÃO DA NOSSA ALIMENTAÇÃO

Através da alimentação, ingerimos nutrientes essenciais. Tal inclui os nutrientes essenciais que fornecem energia, como proteínas, lípidos e hidratos de carbono, bem como os micronutrientes como as vitaminas, minerais e oligoelementos, que não fornecem energia.

A acidúria glutárica tipo I é um distúrbio que afeta o nutriente da proteína. No organismo, a proteína serve principalmente como material de construção, por exemplo, para os órgãos, músculos e células. Mas as substâncias reguladoras (enzimas, hormonas) e substâncias protetoras (anticorpos) do organismo também consistem em proteína. Todas as proteínas são constituídas por 20 componentes diferentes, os aminoácidos. Os aminoácidos são ligados em diferentes sequências para formar cadeias de diferentes comprimentos. Oito destes aminoácidos são essenciais (vitais). Isto significa que devem ser ingeridos através dos alimentos em quantidades suficientes, porque o organismo não consegue produzi-los.

Os nutrientes que compõem os nossos alimentos encontram-se nestes últimos em diferentes quantidades e combinações. Os alimentos que contêm os três nutrientes essenciais são sobretudo o leite, o iogurte e os frutos secos. A combinação dos nutrientes proteína e lípidos encontra-se sobretudo na carne, no peixe e no queijo. Os alimentos que só contêm um nutriente são os hidratos de carbono (por exemplo, açúcar e refrigerantes) e os lípidos (por exemplo, óleos vegetais e margarina).

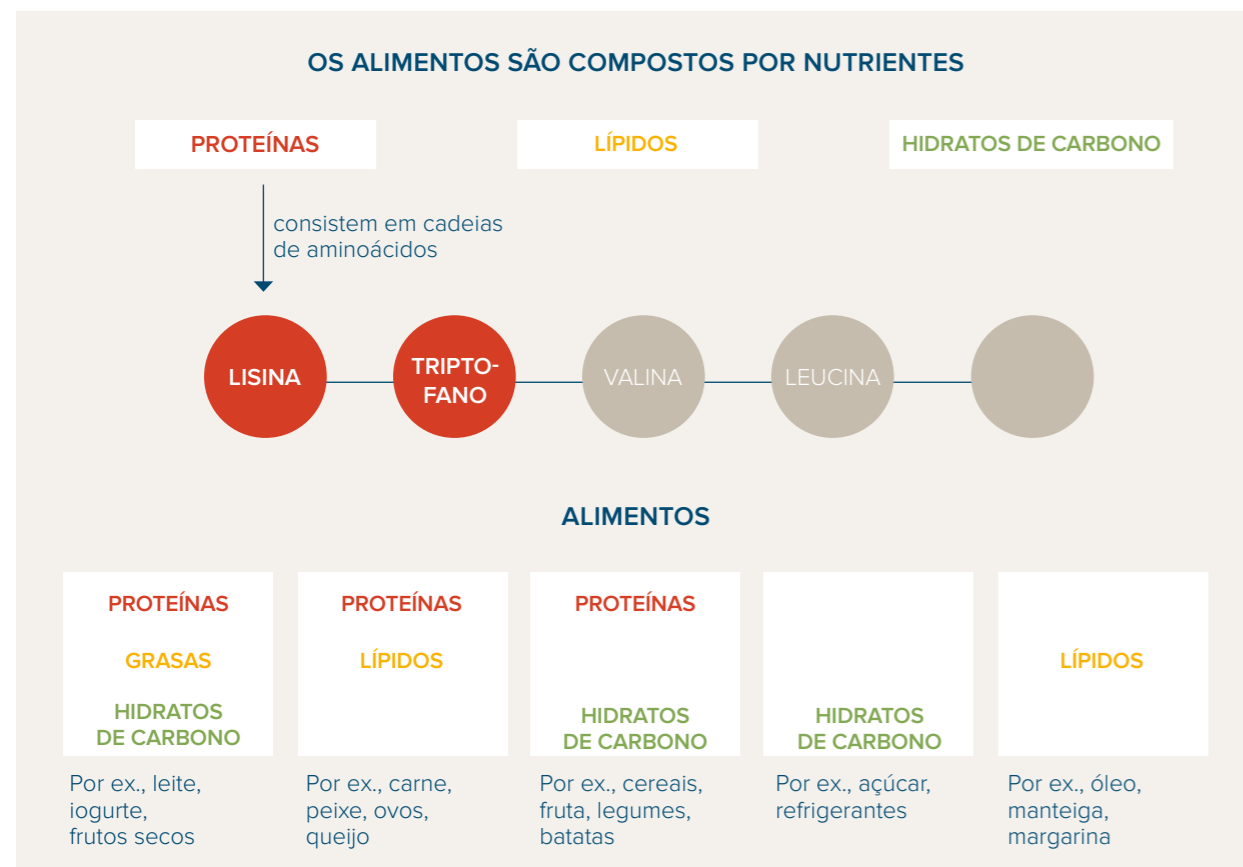


FIGURA 6 COMPOSIÇÃO DA NOSSA ALIMENTAÇÃO

CLASSIFICAÇÃO DE ALIMENTOS PARA A DIETA POBRE EM LISINA



FIGURA 7 ALIMENTOS CLASSIFICADOS POR CORES

COMPOSIÇÃO DA DIETA

A ALIMENTAÇÃO NO PRIMEIRO ANO DE VIDA

Bebês amamentados

O bebé é alimentado com uma quantidade definida de leite especial sem lisina (LIS) e com baixo teor de triptofano (TRP). Além deste, o bebé pode ser alimentado com leite materno conforme necessário. Não é necessário medir a quantidade de leite materno.

Bebês não amamentados

O bebé é alimentado com uma quantidade definida de leite para bebés normal.

Além deste, é administrado um leite especial sem lisina (LIS) e com baixo teor de triptofano (TRP). O bebé pode beber este último em quantidades ilimitadas.

Do 5.º ao 6.º mês de vida, a alimentação com leite é complementada com alimentos suplementares e é iniciado o suplemento da mistura de aminoácidos concentrados.

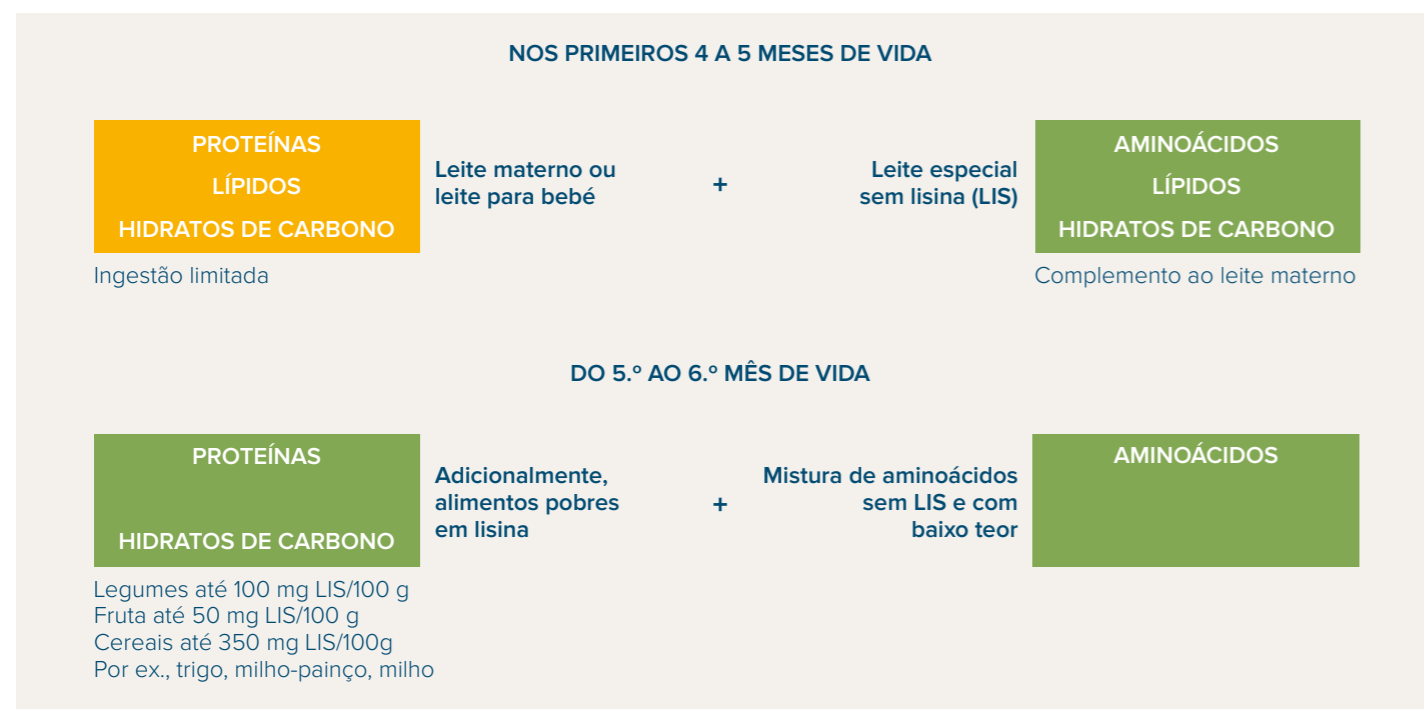


FIGURA 8 A ALIMENTAÇÃO NO PRIMEIRO ANO DE VIDA

DIETA À MESA COM A FAMÍLIA

Depois do primeiro ano de vida, os alimentos do grupo verde constituem os alimentos básicos da dieta. Estes são complementados pelos alimentos do grupo amarelo.

A criança pode comer muitos dos alimentos da dieta familiar, por exemplo:

- Pão, massas, arroz, batatas e bolinhos de massa
- Legumes (exceto leguminosas), salada, fruta
- Panquecas, waffles, bolos e pastelaria de massa folhada, massa quebrada, massa lêveda e massa de bolo. Para reduzir o teor de lisina, a massa do bolo também pode ser preparada sem ovo e/ou leite.



FIGURA 9 A ALIMENTAÇÃO A PARTIR DO 1.º ANO DE VIDA

PRINCÍPIO DO TRATAMENTO DIETÉTICO

A LISINA E O TRIPTOFANO SÃO OS PRECURSORES DAS SUBSTÂNCIAS NOCIVAS

As substâncias nocivas na acidúria glutárica tipo I – ácido glutárico e ácido 3-hidroxi glutárico – são formadas a partir da lisina e do triptofano.

A LISINA E O TRIPTOFANOSÃO AMINOÁCIDOS ESSENCIAIS

Ambos os aminoácidos pertencem ao grupo dos aminoácidos essenciais (vitais). Isto significa que estes aminoácidos têm de ser ingeridos através dos alimentos em quantidades suficientes, porque o organismo não consegue produzi-los. Por isso, os doentes com acidúria glutárica tipo I também devem ingerir pequenas quantidades destes aminoácidos com os alimentos.

A INGESTÃO DE LISINA NUMA DIETA "NORMAL" É DUAS VEZES SUPERIOR ÀS NECESSIDADES

Uma criança de 3 anos com uma dieta normal ingere aprox. 2000 mg de lisina por dia. No entanto, as necessidades reais de uma criança de 3 anos são significativamente menores: em média, de 900 mg por dia, ou seja, 60 mg/kg de peso corporal (PC).

RECOMENDAÇÕES PARA A INGESTÃO DE LISINA E DE NUTRIENTES

À exceção dos aminoácidos lisina e triptofano, as crianças ingerem os mesmos nutrientes que as crianças sem doenças metabólicas.

A Tabela 2 é utilizada nos centros de tratamento para ajustar regularmente a dose diária de lisina e de mistura de aminoácidos ao peso corporal atual. Esta recomendação corresponde à diretriz S3 atual da acidúria glutárica tipo I (www.awmf.org).

As necessidades energéticas são específicas de cada pessoa e variam consoante a idade e a atividade física. Portanto, as recomendações indicadas na Tabela são valores meramente orientativos. Os controlos regulares do aumento de peso e crescimento longitudinal mostram se a ingestão selecionada corresponde efetivamente às necessidades da criança. Em doentes com distúrbios do movimento deve-se contar com um aumento das necessidades energéticas e de líquidos.

DIETA POBRE EM LISINA E TRIPTOFANO

O princípio da dieta é limitar o teor de lisina e triptofano dos alimentos à quantidade de que o organismo precisa para a produção da proteína endógena e para um crescimento e desenvolvimento adequados para a idade. A lisina e o triptofano são componentes do nutriente proteico. Por isso, uma redução destes aminoácidos através dos alimentos apenas é possível por meio de uma limitação da proteína (dieta pobre em proteína).

A REDUÇÃO DE LISINA É PRIORITÁRIA EM RELAÇÃO À REDUÇÃO DE TRIPTOFANO

A proporção de lisina nos alimentos é muito superior à proporção de triptofano. Uma redução de lisina na dieta reduz simultaneamente a ingestão de triptofano.

POR KG E DIA		0–6 M	7–12 M	1 A	2 A	3 A	4–5 A	A PARTIR 6 A
LISINA DE PROTEÍNA NATURAL	mg	100	90	80	70	60	50–55	Consultar o ponto ²
PROTEÍNA SINTÉTICA DE MAA	g	1,3–0,8	1,0–0,8	0,8	0,8	0,8	0,8	
ENERGIA¹	kcal	100–80	80	94–81	94–81	94–81	86–63	

TABELA 2

M = mes, A =ano

¹ De acordo com as recomendações da Alemanha, Áustria e Suíça (D-A-CH) (2015)

² Depois dos 6 anos: ingestão de proteína controlada em conformidade com as recomendações do Optimix^{®3}. Consultar a Tabela 11, pág. 40

³ Optimix[®], Instituto de Investigação de Alimentação Infantil, Dortmund; URL: <http://www.fke-do.de/index.php>

O CÁLCULO DE LISINA NOS ALIMENTOS É MAIS PRECISO DO QUE O CÁLCULO DE PROTEÍNA

Uma redução de lisina direcionada não é possível apenas com o cálculo da proteína, porque o teor de lisina na proteína da dieta varia consideravelmente dependendo do grupo de alimentos. O teor de lisina na proteína da dieta situa-se entre os 2 e os 10%. Isto significa que o teor de lisina pode variar substancialmente entre dois alimentos com o mesmo teor de proteína.

QUANTIDADE	ALIMENTO	PROTEÍNAS	LISINA
65 g	Pão branco contém	5 g	122 mg
150 g	Leite contém	5 g	425 mg

EXEMPLO

IMPORTÂNCIA DA MISTURA DE AMINOÁCIDOS

Para garantir que são fornecidos ao organismo todos os outros componentes proteicos em quantidade suficiente, apesar da ingestão limitada de proteínas de alimentos naturais, é aconselhável complementar a dieta com uma mistura de aminoácidos. Consultar o capítulo Mistura de aminoácidos.

CONTROLO DA DIETA

Através de um cálculo regular do peso corporal e do crescimento longitudinal é controlado se o tratamento dietético é suficiente e se está a ser seguido com sucesso. O cálculo dos aminoácidos presentes no plasma é utilizado para avaliar se os aminoácidos estão a ser fornecidos em quantidade suficiente. A concentração de lisina e de outros aminoácidos no plasma deve encontrar-se sempre dentro dos valores normais

IMPORTÂNCIA DA ARGININA PARA O TRATAMENTO DIETÉTICO

A arginina é um aminoácido semi-essencial que, ao contrário da lisina, é produzido pelo próprio organismo. Por outro lado, a ingestão através dos alimentos também é importante, sendo que apenas cerca de 40% desta é absorvida pelo intestino. A arginina "expulsa" a lisina na barreira sangue-cérebro, uma vez que ambas utilizam a mesma "porta de entrada" (transportador) para o cérebro. Teoricamente, este mecanismo pode ser utilizado para o tratamento dietético. No entanto, num modelo animal, só um aumento da dose de arginina administrada oralmente, além de uma dieta pobre em lisina, provocou uma redução adicional perceptível dos metabolitos tóxicos no cérebro. Este fenómeno não foi ainda estudado de forma sistemática em seres humanos. Além disso, esta situação também pode provocar problemas de saúde (hipotensão arterial, dores de cabeça, hipoglicémia).

Tal como a lisina, o teor de arginina na proteína natural está sujeito a variações significativas. O teor de arginina das misturas de aminoácidos enriquecidas com arginina, sem lisina e com baixo teor de triptofano comercialmente disponíveis na Alemanha ainda mostrou diferenças no primeiro ano de vida em produtos utilizados anteriormente, mas estes já não estão presentes nos produtos atualmente disponíveis. O teor de arginina é, assim, suficiente e todos os doentes a quem foi administrado um suplemento de misturas de aminoácidos sem lisina, com baixo teor de triptofano e enriquecidas com arginina como parte de uma terapia pobre em lisina demonstram um efeito positivo desta terapia no desenvolvimento neurológico.

✎ Atualmente, não há provas do benefício de um suplemento adicional em altas doses de arginina como parte da terapia metabólica de emergência ou permanente. Portanto, a arginina deve ser administrada exclusivamente através de alimentos naturais e da mistura de aminoácidos.

MISTURA DE AMINOÁCIDOS

A mistura de aminoácidos sem lisina e com baixo teor de triptofano (MAA) complementa o tratamento dietético com todos os aminoácidos – exceto a lisina. Além disso, é enriquecida com vitaminas, minerais e oligoelementos presentes nos alimentos ricos em proteínas. Deste modo, é um complemento importante da dieta pobre em lisina. A composição de todos os aminoácidos, vitaminas, minerais e oligoelementos (micronutrientes) é adaptada às necessidades de cada idade. Uma ingestão suficiente destas substâncias é essencial para a produção de proteína endógena e, assim, para o crescimento adequado à idade, bem como para muitas funções importantes do organismo.

A todas as MAA disponíveis no mercado alemão é adicionada uma pequena quantidade de triptofano. A adição deste aminoácido pretende reduzir o risco de ingestão insuficiente de triptofano. Um défice de triptofano pode, entre outras coisas, provocar alterações neurológicas graves. Com a toma regular da mistura de aminoácidos na dose prescrita, combinada com os alimentos recomendados da dieta pobre em lisina, todos os aminoácidos, incluindo o triptofano, bem como todos os micronutrientes, são fornecidos nas quantidades corretas.

DISTRIBUIÇÃO DA DOSE DIÁRIA

A MAA deve ser dividida em, pelo menos, 3 doses individuais, tomadas à refeição ou logo a seguir. Esta é a única maneira de garantir que todos os aminoácidos são utilizados para produzir a proteína endógena. Se a dose diária total for administrada em apenas uma toma ou com o estômago vazio, os aminoácidos chegam ao sangue muito rapidamente. Nesse caso, uma parte dos aminoácidos entra no metabolismo energético e deixa de poder ser utilizada para a síntese de proteína. A absorção de micronutrientes também pode ser prejudicada.

RECOMENDAÇÕES PARA A PREPARAÇÃO

A mistura de aminoácidos em pó pode ser preparada como bebida, creme ou gel. A quantidade prescrita de líquido deve ser respeitada, caso contrário, podem ocorrer náuseas, dores abdominais ou diarreia.

O pó pode ser misturado com menos líquido se o líquido em falta for bebido imediatamente a seguir.

Para dar sabor, podem ser utilizados os seguintes alimentos:

- Chá, sumo de fruta ou de vegetais, néctar de fruta, refrigerantes
- Chá granulado ou misturas em pó para bebidas
- Xarope de fruta
- Chantilly e açúcar baunilhado
- Alternativa vegana ao leite à base de grãos – exceto bebida de soja
- Puré de fruta, por ex., de maçã
- Preparado para pudim com baixo teor de proteína
- Puré de legumes
- Ketchup, sumo de tomate

DICAS PARA A TOMA

- Tomar à refeição ou logo a seguir, como um ritual diário fixo
- Tratar como um medicamento
- O sabor é suavizado quando refrigerado
- Administrar com consistência, especialmente em crianças pequenas. Não admitir exceções.
- Elogiar as crianças pequenas quando tomam a mistura pode facilitar o processo



ALIMENTAÇÃO DO BEBÉ

AMAMENTAÇÃO

Um bebé com acidúria glutárica tipo I também pode ser amamentado. Neste caso, a quantidade de leite materno é reduzida e complementada com uma quantidade definida de leite especial sem lisina e com baixo teor de triptofano.

O leite especial é administrado ao início da toma. Depois deste, o bebé pode mamar até ficar satisfeito. Uma vez que a quantidade de leite materno e, portanto, a ingestão de lisina são estimadas, são necessários controlos regulares do aumento de peso e do crescimento longitudinal, bem como dos aminoácidos presentes no plasma. Este procedimento é utilizado habitualmente e é considerado um método seguro.

Se, por outro lado, for especificada uma dose diária precisa de lisina, o leite materno deve ser medido. A quantidade de leite materno ingerida é calculada pesando o bebé antes e depois de mamar (teste de pesagem do bebé). Os resultados são registados e contabilizados ao longo de 24 horas. No início da toma, é administrada a quantidade especificada de leite materno e, a seguir, o leite especial sem lisina e com baixo teor de triptofano, conforme necessário.

CÁLCULO DA QUANTIDADE DE LEITE ESPECIAL SEM LISINA E COM BAIXO TEOR DE TRIPTOFANO

Ao reduzir a quantidade diária de leite materno em cerca de 20% já é possível conseguir uma redução suficiente de lisina. Isto significa que o bebé ingere aproximadamente 20% da sua quantidade habitual de leite através do leite especial sem lisina e com baixo teor de triptofano e 80% através do leite materno.

A tabela que se segue mostra a proporção de leite especial e de leite materno na quantidade total de leite, com base no peso corporal.

PESO (KG)	LEITE ESPECIAL (ML)	LEITE MATERNO QUANTIDADE ESTIMADA (ML)	QUANTIDADE DE LEITE TOTAL QUANTIDADE ESTIMADA (ML)
3,0–3,5	100	400	500
3,6–4,0	120	450–500	600
4,1–4,5	140	550–600	700
4,6–5,5	160	600–650	800
5,6–6,0	180	700–750	900
> 6	200	800	1000

TABELA 4 DOSAGEM DO LEITE ESPECIAL



Regra geral: um bebé toma aproximadamente a quantidade de leite correspondente a um sexto do seu peso corporal em 24 horas.

ALIMENTAÇÃO COM LEITE PARA BEBÉ

Os leites para bebé contêm mais lisina do que o leite materno. Por isso, a proporção de leite especial é maior em bebés não amamentados. A dose diária especificada de lisina é alcançada através de uma quantidade calculada de leite para bebé. Esta deve ser distribuída por várias tomas ao longo do dia. No início da toma, é administrada ao bebé a quantidade especificada de leite para bebé e, a seguir, o leite especial conforme necessário.

Se for consumido o leite para bebé, em todas as outras tomas será administrado exclusivamente leite especial.

INTRODUÇÃO DE ALIMENTOS SUPLEMENTARES

Tal como no caso dos bebés sem doenças metabólicas, a introdução de alimentos suplementares com papas de legumes, cereais e fruta deve ser realizada de acordo com o plano alimentar do Instituto de Investigação de Alimentação Infantil de Dortmund (www.fke-do.de). Neste caso, a seleção de alimentos é adaptada aos requisitos dietéticos especiais para a acidúria glutárica tipo I.

- 1.^a etapa: papa de batata e legumes aos 4–5 meses
- 2.^a etapa: papa de cereais e leite com baixo teor de proteína aos 5–6 meses
- 3.^a etapa: papa de cereais e fruta aos 6–7 meses
- 4.^a etapa: pão aos 10–12 meses

Assim que a dieta com alimentos suplementares é iniciada, a lisina nela contida deve ser calculada. O leite materno ou leite para bebé é reduzido em conformidade.

TOMA DA MISTURA DE AMINOÁCIDOS NA PRIMEIRA INFÂNCIA

Com o início da dieta com alimentos suplementares, deve ser administrada uma mistura de aminoácidos. Este início precoce é importante para que o bebé se habitue ao sabor no momento oportuno. A experiência demonstra que uma habituação ao sabor o mais cedo possível aumenta a aceitação posterior da mistura de aminoácidos por parte do bebé.

Inicialmente, a mistura de aminoácidos pode ser misturada com 1 ou 2 colheres de papa. Deve ser administrada durante a refeição ou no fim desta, de modo a conseguir a digestibilidade ideal de todos os componentes. Inicialmente, começa-se com uma pequena dose, que posteriormente é ajustada pelo nutricionista responsável ou pelo médico especializado em metabolismo.

CLASSIFICAÇÃO DE ALIMENTOS

GRUPO 1

ALIMENTOS ADEQUADOS

Estes alimentos são relativamente pobres em lisina ou não contêm lisina. Para estes alimentos pode ser calculada uma quantidade fixa diária de lisina.

- **Cereais selecionados e produtos derivados de cereais**
Pão, produtos de panificação sem adição de leite ou ovos
Massa sem ovo
Arroz
Farinha, flocos e sêmolos de cereais de: trigo, espelta, centeio, milho, milho-painço, arroz
- **Legumes até 100 mg LIS/100 g**
por ex., tomate, pepino, cenoura, couve-rábano, pimento
- **Fruta até 50 mg LIS/100 g**
por ex., maçã, pera, morangos, uvas, ameixas
- **Alternativas veganas aos produtos lácteos**
por ex., bebidas, iogurte, natas ou alternativa ao queijo – que não sejam à base de soja
- **Produtos para barrar no pão com teor de proteína de até 3 g/100 g**
- **Óleos vegetais, margarina, manteiga, banha**
- **Todos os tipos de açúcar, marmelada, geleia, mel, xarope**
- **Doces sem adição de gelatina, leite, cacau ou frutos secos**
- **Sobremesas sem gelatina e sem leite**
por ex., gelatina vegetal, sorvete de fruta, doces de fruta, cremes de fruta, pudins à base de alternativa ao leite
- **Bebidas**
por ex., água, sumo de maçã, bebidas à base de sumo de fruta, refrigerantes

GRUPO 2

ALIMENTOS ADEQUADOS COM MODERAÇÃO

Estes alimentos contêm bastante lisina. Por isso, têm de ser calculados e pesados. Nos alimentos deste grupo, a lisina está disponível na quantidade resultante da diferença entre a ingestão especificada de lisina e a quantidade fixa diária de.

- **Cereais e produtos derivados de cereais de aveia e trigo mourisco**
- **Batatas**
- **Legumes com mais de 100 mg LIS/100 g**
por ex., couve-flor, brócolos, espinafres (leguminosas não)
- **Fruta com mais de 50 mg LIS/100 g**
por ex., banana, kiwi, melão
- **Sumos de fruta com mais de 15 mg LIS/100 mg**
Todos os sumos puros exceto sumo de maçã
- **Produtos para barrar no pão com mais de 3 g de proteína/100 g**
- **Enchidos especiais com baixo teor de proteína ou vegetais**
- **Leite e produtos lácteos**
por ex., leite, iogurte, natas, crème fraîche, creme coalhado, queijo creme
- **Frutos secos e sementes até 450 mg LIS/100 g**
por ex., coco, nozes Macadâmia, nozes, avelãs, castanhas, nozes Pecan
- **Chocolate e doces que contenham chocolate**

GRUPO 3

ALIMENTOS INADEQUADOS

Estes alimentos são muito ricos em lisina e, portanto, não são adequados.

- **Carne, aves**
- **Peixe**
- **Ovos**
- **Queijos com menos de 60% teor gord. na m.s., equeijão magro**
- **Leguminosas, por ex., lentilhas, feijão, grão-de-bico**
- **Frutos secos e sementes com mais de 450 mg LIS/100 g**
por ex., amêndoas, amendoins, cajú, castanhas do Brasil, pistachos, sementes de abóbora, pinhões, sementes de girassol, linhaça, sésamo, sementes de papoila, quinoa, amaranto

A QUANTIDADE FIXA DIÁRIA DE LISINA

A chamada "quantidade fixa diária de lisina" pode facilitar a implementação diária da dieta no quotidiano.

A partir dos alimentos de consumo diário do grupo verde, é calculado um teor médio de lisina e definido como quantidade fixa diária de lisina. Esta é subtraída da dose diária de lisina.

Deste modo, não é necessário pesar nem calcular diariamente estes alimentos, como por ex.: pão, massas, legumes e frutas pobres em lisina. O valor da quantidade fixa diária deve ser verificado em intervalos regulares para registar as alterações nas quantidades consumidas. O nutricionista do seu centro de tratamento deverá ensinar-lhe a utilizar este tipo de cálculo.

ESTIMATIVA DO TEOR DE LISINA NA PROTEÍNA ALIMENTAR

Nos produtos finais, o teor aproximado de lisina pode ser calculado com a ajuda dos dados da lista de ingredientes. Para este tipo de cálculo, são necessárias as seguintes informações:

- Teor de proteína do produto final
- Fonte principal da proteína do produto final

Diferentes fontes de proteína têm diferentes teores de lisina. A fonte de proteína pode ser consultada na lista de ingredientes. Nesta lista, são apresentados os ingredientes de um produto final por ordem decrescente de proporção.

Para o cálculo, dependendo da composição do alimento em questão, a fonte de proteína é selecionada na tabela seguinte e é consultado o teor correspondente em mg de lisina por 1 g de proteína. Este número é o fator pelo qual o teor de proteína do produto final é multiplicado.

ALIMENTO	FONTE DE PROTEÍNA	MG LIS/G PROTEÍNA
1 Pão, massas, sêmolas, flocos, farinha, produtos de pasteleria sem leite ¹ nem ovos	Trigo, espelta, milho-painço, milho	30
2 Pão, massas, flocos, farinha, produtos de pasteleria sem leite ¹ nem ovos	Centeio, aveia, cevada, arroz	40
3 Produtos derivados de cereais e produtos de panificação com proporção reduzida de leite ¹ e/ou ovos, por ex., papas, produtos de pasteleria e bolos	Trigo, espelta, milho, milho-painço, centeio, aveia, cevada, arroz, ovos, leite ¹	45
4 Produtos derivados de cereais e produtos de panificação com proporção elevada de leite ¹ e/ou ovos, por ex., papas com leite, panquecas com ovo, biscoitos	Leite ¹ , ovos, trigo, espelta, milho, milho-painço, centeio, aveia, cevada, arroz	60
5 Fruta, por ex., sumos de fruta, sorvete de fruta, doces de fruta, doces com gelatina	Fruta, gelatina	55
6 Preparados de legumes, por ex., molhos e sopas	Legumes	40
7 Preparados de legumes com leite ¹ ou ovos	Legumes, leite ¹ , ovos	60
8 Produtos à base de batata, por ex., sopas e molhos com leite ¹ e/ou ovos, produtos à base de soja	Batatas, soja e outras leguminosas, ovos, leite ¹	60
9 Leite ¹ e todos os produtos lácteos, fermento de padeiro	Leite ¹ , fermento	80
10 Leite com chocolate	Cacau, leite ¹	45
11 Carne e enchidos	Carne	90
12 Peixe e marisco	Peixe, marisco	100

TABELA 5

¹ Leite refere-se também a produtos lácteos, por exemplo, queijo, iogurte, requeijão, leite magro, leite em pó magro, etc. As informações baseiam-se em valores médios calculados a partir da base de dados nutricional Prodi 6.6 (Bundeslebensmittelschlüssel 3.02, Souci, Fachmann, Kraut 2015)

**QUANTOS MG DE LISINA CONTÊM 100 G DE BISCOITOS DE MANTEIGA?**

Além da lista de ingredientes, a embalagem também deve indicar o teor de proteína.

Teor de proteína

100 g de biscoitos de manteiga contém 5,4 g de proteína
Fonte de proteína
Ver lista de ingredientes

Lista de ingredientes

Farinha de trigo, manteiga concentrada, açúcar, ovos inteiros, sal

1. Anotar o teor de proteína: 5,4 g de proteína (por 100 g de biscoitos de manteiga)

2. Consultar a(s) fonte(s) de proteína na lista de ingredientes da embalagem. Dado que o trigo se encontra em primeiro lugar e os ovos inteiros em penúltimo, o trigo está presente em maior proporção.

3. Na tabela, selecionar a combinação de fontes de proteína que corresponde maioritariamente à lista de ingredientes e consultar o fator. Trata-se da linha 3 com o fator 45.

4. Cálculo do teor de lisina (valor estimado): este fator (45) é multiplicado pelo teor de proteína das bolachas.

45 mg de lisina × 5,4 g de proteína = 243 mg de lisina

Resultado

100 g de biscoitos de manteiga contém 243 mg de lisina.

DOENTES COM DISTÚRBIOS DO MOVIMENTO

Aplicam-se recomendações especiais a doentes com distúrbios do movimento que têm uma maior necessidade de nutrientes e dificuldade em comer ou em se alimentarem. Estas crianças possuem um risco maior de malnutrição (subnutrição) e atrasos no desenvolvimento. Tal pode provocar um agravamento rápido e significativo do estado nutricional e dos distúrbios do movimento. Por esse motivo, devem ser realizados controlos médicos e dietéticos regulares nestas crianças.

1. RECOMENDAÇÕES GERAIS

- Controlos regulares do peso e do crescimento longitudinal
- Garantir que a criança está corretamente posicionada quando está a ser alimentada
- Dependendo da gravidade da distonia, ter em consideração o aumento das necessidades energéticas e de líquidos
- Considerar a alimentação por sonda (à noite)

2. CRIANÇAS COM LIGEIRAS DIFICULDADES EM MASTIGAR E ENGOLIR

Para a alimentação destas crianças, são adequados os seguintes alimentos:

- Papas de cereais, leite e fruta
- Purés de legumes com batata, massas ou flocos de cereais
- Muesli
- Pão mole
- Batidos de fruta e legumes

Distribuição dos alimentos em pequenas refeições frequentes; eventualmente, introduzir uma ceia antes de ir para a cama

Consoante as necessidades energéticas individuais da criança, pode ser aumentado o valor calórico das refeições, adicionando, por exemplo:

- Maltodextrina
- Óleos vegetais ou natas de alta qualidade
- Leite em pó sem proteína

Para saber as doses recomendadas, consulte o nutricionista do seu centro de tratamento. Para triturar as refeições, pode utilizar uma varinha mágica ou um acessório misturador para robôs de cozinha.

3. CRIANÇAS COM PROBLEMAS GRAVES DE ALIMENTAÇÃO

- Para obter dicas de alimentação, consultar o ponto 2
- Preparar os alimentos o mais concentrados possível (muitas calorias, volume reduzido)
- Se necessário, espessar as bebidas
- Se não houver melhorias, utilizar uma sonda nasogástrica ou gastrostomia endoscópica percutânea (PEG).

4. ALIMENTAÇÃO POR MEIO DA Sonda NASOGÁSTRICA OU PEG

- É possível administrar uma alimentação parcial ou exclusiva por sonda. Às crianças que ainda comem bem, podem ser dadas refeições "normais" durante o dia e, à noite, através de uma sonda e uma bomba de alimentação.
- Recomenda-se uma alimentação por sonda totalmente equilibrada. No entanto, na maioria dos casos esta deve ser complementada com suplementos energéticos.
- A composição da alimentação por sonda deve ser verificada regularmente relativamente à ingestão de lisina e ao fornecimento de todos os nutrientes e energia.

TRATAMENTO DE EMERGÊNCIA

(APÓS CONSULTA DO CENTRO DE TRATAMENTO)

PROCEDIMENTO GERAL

Reduzir a ingestão de lisina para, pelo menos, 50%. Depois, aumentar gradualmente a ingestão de lisina até que o plano normal seja alcançado em 1 a 3 dias.

Cessar o consumo de alimentos ricos em lisina, por exemplo, leite e produtos lácteos, legumes e frutas ricos em lisina (escolher exclusivamente os alimentos do grupo verde).

Continuar a dar a mistura de aminoácidos sem lisina e com baixo teor de triptofano.

Adicionar maltodextrina/glucose às bebidas (ver Tabela Solução de maltodextrina).

A elaboração de um plano de emergência personalizado pode facilitar a implementação do tratamento de emergência.



Se a quantidade total de líquidos especificada no plano de emergência não for alcançada, deve ser administrado adicionalmente chá ou água enriquecidos com glucose ou maltodextrina a cada 2 horas aproximadamente (ver Tabela Solução de maltodextrina).

BEBÉS

No caso dos bebês, pode ser administrado leite com lisina temporariamente (durante 24 a 48 h no máximo) em vez do leite especial sem lisina e com baixo teor de triptofano. Administrar o leite especial (de fórmula consoante o plano de emergência individual) em intervalos curtos e, no máximo, durante 24 a 48 h. A partir do 2.º ou, o mais tardar, do 3.º dia, a ingestão de lisina deve ser aumentada.

2.º dia: 50% da dose diária de lisina

3.º dia: 75–100% da dose diária de lisina

4.º dia: dose diária completa de lisina

CARNITINA

Durante o tratamento de emergência, a ingestão de carnitina deve ser duplicada.

IDADE	SOLUÇÃO DE DEXTRINOMALTOSA		QUANTIDADE DIARIA
ANOS	%	Kcal/100 ml	ml
0–1	10–15	40–60	150–200/kg de peso corporal
1–2	15	60	120/kg de peso corporal
2–6	20	80	1200–1500
6–10	20	80	1500–2000
> 10	25	100	2000

TABELA 6

SOLUÇÃO DE MALTODEXTRINA EM CASO DE DOENÇA¹

A informação refere-se à percentagem em volume, por exemplo, 100 g de maltodextrina em 1000 ml de água correspondem a uma solução a 10%.

¹Segundo: Dixon MA y Leonard JV. Intercurrent illness inborn errors of intermediary metabolism. Arch Dis Child 1992; 67:1387-1391

EXEMPLOS DE PLANOS ALIMENTARES

IDADE: 1 MÊS – O BEBÉ É AMAMENTADO

Peso em kg: 3,40 | Comprimento: 52 cm

Quantidade total de leite estimada: aprox 500 ml | **Objetivo:** 20% da quantidade de leite estimada sob a forma de leite especial 100 ml sem LIS e com baixo teor de TRP | Lisina: 100 mg/kg PC = 340 mg/dia

	QUANTIDADE	LIS (MG)	PROTEÍNAS (G)	LÍPIDOS (G)	HC (G)	CALORIAS
BIBERÃO DE LEITE ESPECIAL SEM LIS E COM BAIXO TEOR DE TRP distribuído em 6 tomas	100 ml	0	2,0	3,5	7,5	70
LEITE MATERNO conforme necessário	400 ml	344	4,4	16,0	28,0	276
TOTAL POR DIA		344	6,4	19,5	35,5	346
TOTAL POR DIA/KG PC		101	1,9	5,7	10,4	102
ENERGÍA EM %			7%	51%	42%	

TABELA 7

No início da toma, é administrada a quantidade prescrita de leite especial sem LIS e com baixo teor de TRP. Depois deste, o bebé pode ser alimentado com leite materno conforme necessário.

IDADE: 3 MESES – COM LEITE DE BEBÉ

Peso em kg: 5,10 | Comprimento: 60 cm

Objetivo: 100 mg lisina/kg PC = 510 mg/dia Leite especial sem LIS e com baixo teor de TRP: conforme necessário

	QUANTIDADE	LIS (MG)	PROTEÍNAS (G)	LÍPIDOS (G)	HC (G)	CALORIAS
BIBERÃO DE LEITE PARA BEBÉ 1.ª ETAPA OU PRÉ distribuir em 6 x 70 ml	420 ml	512	5,5	13,9	31,5	277
SEM LIS E COM BAIXO TEOR DE TRP conforme necessário	300 ml	0	6,0	10,5	22,5	210
TOTAL POR DIA		512	11,5	24,4	54,0	487
TOTAL POR DIA/KG DE PESO		100	2,2	4,8	10,6	95
ENERGÍA EM %			9%	47%	44%	

TABELA 8

No início da toma, é administrada a quantidade especificada de leite para bebé e, a seguir, o leite especial conforme necessário. A especificação de uma quantidade mínima de leite apenas é necessária em caso de aumento de peso insuficiente.

Alimentos incluídos na quantidade fixa diária de lisina

Alimentos que são calculados e pesados

IDADE: 8 MESES

Peso em kg: 8,50 | Comprimento: 72 cm

Quantidade total de leite estimada: aprox. 500 ml | **Objetivo:** Lisina: 90 mg/kg PC = 760–800 mg/dia Proteína da mistura de aminoácidos (MAA)/kg PC: 0,8–1 g = 7–9 g no total

	QUANTIDADE	LIS (MG)	PROTEÍNAS (G)	LÍPIDOS (G)	HC (G)	CALORIAS
BIBERÃO DE LEITE PARA BEBÉ 1.ª ETAPA OU PRÉ distribuído em 6 tomas	150 ml	183	2,0	5,0	11,3	99
LEITE ESPECIAL SEM LIS E COM BAIXO TEOR DE TRP conforme necessário	50 ml	0	1,0	1,75	3,75	35
REFEIÇÃO DE LEGUMES						
POR EX., MASSA COM CREME DE BRÓCOLOS	220 g	271	4,6	4,6	17,2	134
MANTEIGA OU ÓLEO aprox. 1 colher de chá	5 g	0	0	5	0	45
MAA SEM LIS E COM BAIXO TEOR DE TRP (com 50 g proteína/100 g) misturar com 1–2 colheres de papa	5 g	0	2,5	0	1,1	15
PAPA DE CEREAIS E FRUTA						
PURÉ DE FRUTA, conforme necessário	150 g	36	0,8	0,2	22,5	74
TOSTAS	20 g	39	2	0,9	14,6	77
MANTEIGA OU ÓLEO aprox. 1 colher de chá	5 g	0	0	5	0	45
MAA SEM LISINA E COM BAIXO TEOR DE TRP (ver acima), misturar com 1–2 colheres de papa	5 g	0	2,5	0	1,1	15
PAPA DE CEREAIS COM LEITE						
LEITE PARA BEBÉ 1.ª ETAPA OU PRÉ	150 ml	183	2,0	5,0	11,3	99
LEITE ESPECIAL SEM LIS E COM BAIXO TEOR DE TRP	50 ml	0	1,0	1,75	3,75	35
FLOCOS DE ARROZ OU SÊMO-LA	20 g	44	1,4	0,2	17,3	77
PERA	20 g	5	0,1	0,1	2,5	12
MAA SEM LISINA E COM BAIXO TEOR DE TRP (ver acima), misturar com 1–2 colheres de papa	5 g	0	2,5	0	1,1	15
Líquidos adicionais aprox. 100 ml						
TOTAL POR DIA		761	22,3	29,4	107,5	776
TOTAL POR DIA/KG DE PESO		90	2,6	3,5	12,6	91
ENERGÍA EM %			11%	34%	55%	

TABELA 9



- Alimentos incluídos na quantidade fixa diária de lisina
- Alimentos que são calculados e pesados

IDADE: 3 ANOS

PESO: 15 kg | **Comprimento:** 100 cm

Objetivo: 60 mg LIS/kg PC = 900 mg/dia | Proteína da mistura de aminoácidos (ASM)/kg PC = 0,8 g proteína = 12 g proteína da MAA

QUANTIDADE	INGREDIENTES	LIS (MG)	PROTEÍNAS (G)	LÍPIDOS (G)	HC (G)	CALORIAS
PEQUENO-ALMOÇO						
40 g	PÃO DE MISTURA DE TRIGO E CENTEIO	96	3,4	1	19	98
1,5 c.chá	MANTEIGA	4	0,1	6	0	56
2 c.chá	COMPOTA	1	0,0	0	7	28
40 g	UVAS	6	0,3	0	6	29
80 ml	LEITE DE VACA 3,5% M.G	226	2,7	3	4	52
7 g	MAA SEM LIS E COM BAIXO TEOR DE TRP		4,2		1	21
60 ml	SUMO DE MAÇÃ	3	0,0		7	28
	SUBTOTAL	336	10,7	10	43	312
ALMOÇO						
100 g	MASSA COZIDA PESADA	96	5,0	0	28	143
80 g	TOMATE	29	0,8	0	2	16
50 g	CURGETE	67	1,0	0	1	12
10 g	NATAS 30% M.G.	17	0,2	3	0	30
2 c.chá	ÓLEO DE COLZA	0	0,0	10	0	88
7 g	MAA SEM LIS E COM BAIXO TEOR DE TRP		4,2		1	21
60 ml	SUMO DE MAÇÃ	3	0,0		7	28
	SUBTOTAL	336	10,7	10	43	312
ENTRE REFEIÇÕES						
40 g	PERA	10	0,2	0	5	23
30 g	CROISSANT	72	2,2	2	15	91
1,5 c.chá	MANTEIGA	4	0,1	6	0	56
	SUBTOTAL	86	2,5	9	20	169
JANTAR						
40 g	PÃO DE MISTURA DE TRIGO E CENTEIO	96	3,4	1	19	98
1 c.chá	MANTEIGA	2	0,0	4	0	37
20 g	QUEIJO FRESCO MÍN. 70% TEOR DE GORD. NA M.S.	145	1,9	7	1	75
60 g	MAÇÃS E CENOURAS CRUAS	23	0,4	5	6	73
7 g	MAA SEM LIS E COM BAIXO TEOR DE TRP		4,2		1	21
60 ml	SUMO DE MAÇÃ	3	0,0		7	28
	SUBTOTAL	269	10,0	17	32	332
BEBIDAS						
300 ml	ÁGUA, CHÁ	0	0,0	0	0	0
100 ml	SUMO DE MAÇÃ	5	0,1		11	47
	SUBTOTAL	5	0,1	0	11	47
	TOTAL POR DIA	907	34,6	50	145	1198
	TOTAL POR DIA/KG PC	60	2,3	3,3	9,7	80
	ENERGIA EM %		12	37	51	

TABELA 10

A ALIMENTAÇÃO DEPOIS DOS 6 ANOS DE IDADE

QUANTIDADES DE CONSUMO RECOMENDADAS

A alimentação baseia-se nas recomendações da Optimix® (dieta variada otimizada), um conceito para uma alimentação saudável para crianças e jovens. A Optimix® foi desenvolvida pelo Instituto de Investigação de Alimentação Infantil (FKE) em Dortmund. www.fke-do.de

Os alimentos básicos nesta faixa etária são os cereais e produtos derivados de cereais, bem como fruta e legumes, complementados por uma quantidade limitada de alimentos de origem animal.

As quantidades de alimentos de origem animal indicadas na tabela seguinte estão classificadas de acordo com as faixas etárias. São consideradas um quadro geral para uma dieta com quantidade controlada de proteína. Se estas quantidades forem respeitadas, todos os nutrientes importantes serão fornecidos em quantidades suficientes.

ALIMENTO DE ORIGEM ANIMAL	QUANTIDADES RECOMENDADAS	6 A	7-9 A	10-12 A	13-14 A	15-18 A
LEITE, PRODUTOS LÁCTEOS¹	ml/dia, g/dia	350	400	420	425 (m) 450 (h)	450 (m) 500 (h)
CARNE, ENCHIDOS	g/dia	40	50	60	65 (m) 75 (h)	75 (m) 85 (h)
OVOS	unidades/semana	2	2	2-3	2-3 (m/h)	2-3 (m/h)
PEIXE	g/dia	50	75	90	100 (m/h)	100 (m/h)

Tabela 11
Quantidades de consumo recomendadas de alimentos de origem animal para crianças em idade escolar e jovens de acordo com a Optimix®.
f = sexo feminino; m= sexo masculino

¹ 100 ml de leite podem ser substituídos por aprox. 15 g de queijo de pasta semidura.



SELEÇÃO DE ALIMENTOS (DEPOIS DOS 6 ANOS DE IDADE)

ADEQUADOS

— Cereais e produtos derivados de cereais

Pão, massas, arroz, produtos de panificação sem frutos secos ou sementes ricos em lisina

— Batatas cozinhadas de qualquer forma

— Legumes, exceto leguminosas

— Fruta

— Matérias gordas para cozinhar e barrar

Manteiga, margarina, óleos vegetais, banha

— Natas, crème fraîche

— Sementes e frutos secos até 450 mg LIS/100 g

Coco, nozes Macadâmia, nozes, avelãs, nozes Pecan, castanhas

— Açúcar e alimentos açucarados

Marmelada, geleia, mel, xarope, doces, doces com chocolate – de preferência sem frutos secos e sementes ricos em lisina

ADEQUADOS COM MODERAÇÃO

(Para saber as quantidades, ver Tabela 11)

— Leite e produtos lácteos

por ex., iogurte, queijo com mais de 30% de matéria gorda

— Ovos

— Carne, enchidos

— Peixe

— Leguminosas

(100-150 g cozidas por semana)

— Frutos secos e sementes até 800 mg LIS/100 g

por ex., amêndoas, castanhas do Brasil, sésamo

Os alimentos do grupo amarelo são necessários para uma ingestão suficiente de proteínas, minerais, vitaminas e oligoelementos de elevada qualidade. Deve ser dada preferência ao leite e aos produtos lácteos relativamente à carne e enchidos.

INADEQUADOS

— Frutos secos e sementes com mais de 800 mg LIS/100 g

Amendoins, cajú, pistachos, sementes de abóbora, sementes de girassol, sementes de papoila, linhaça, pinhões

— Peixe, carne e enchidos

Doses maiores do que as indicadas na tabela

— Leguminosas

Doses maiores de lentilhas, favas, feijões de soja, ervilhas, grão-de-bico

IDADE: 6 ANOS

Peso: 20 kg | Comprimento: 119 cm

Ingestão de proteína de acordo com as quantidades de consumo recomendadas do Instituto de Investigação de Alimentação Infantil (Optimix®) para uma alimentação equilibrada

QUANTIDADE	INGREDIENTES	LIS (MG)	PROTEÍNAS (G)	LÍPIDOS (G)	HC (G)	CALORIAS
PEQUENO-ALMOÇO						
150 ml	SUMO DE LARANJA	13	1,0	0	13	65
40 g	MISTURA DE CEREAIS	139	4,1	2	24	141
5 g	LASCAS DE COCO	15	0,4	3	0	33
100 g	FRUTOS VERMELHOS	38	0,8	0	6	36
100 g	IOGURTE DE FRUTA 3,5% M.G.	279	3,9	3	15	106
SUBTOTAL		484	10,3	9	58	381
ENTRE REFEIÇÕES						
50 g	PÃO INTEGRAL	116	4,2	1	21	116
10 g	MANTEIGA	5	0,1	8	0	74
15 g	SALAME	248	2,9	5	0	56
40 g	PEPINO	11	0,2	0	1	6
SUBTOTAL		380	7,4	14	22	252
ALMOÇO						
160 g	MASSA COZIDA PESADA	154	8,0	1	45	229
10 g	AZEITE	0	0,0	10	0	88
5 g	CEBOLAS	3	0,1	0	0	2
5 g	CONCENTRADO DE TOMATE	5	0,1	0	0	2
50 g	COGUMELOS	85	2,1	0	0	12
100 g	TOMATE	36	1,0	0	3	20
40 ml	CALDO DE LEGUMES	4	0,1	1	0	8
SUBTOTAL		287	11,3	12	49	361
ENTRE REFEIÇÕES						
100 g	FRUTA	19	0,3	0	14	65
20 g	BARRA DE CHOCOLATE	72	1,3	4	13	96
SUBTOTAL		91	1,7	4	28	161
JANTAR						
50 g	PÃO DE MISTURA DE TRIGO E CENTEIO	120	4,3	1	23	123
10 g	MANTEIGA	5	0,1	8	0	74
15 g	QUEIJO DE PASTA SEMIDURA MÍN. 45% TEOR GORD. NA M.S.	235	3,1	3	0	44
30 g	PIMENTÃO	18	0,3	0	1	7
150 ml	LEITE DE VACA 3,5% M.G.	425	5,1	5	7	98
SUBTOTAL		802	12,9	18	31	345
BEBIDAS						
700 ml	ÁGUA, CHÁ	0	0,0	0	0	0
TOTAL POR DIA		2045	43,5	57	188	1500
TOTAL POR DIA/KG DE PESO		102	2,2	2,9	9,4	75
ENERGIA EM %			12	34	54	

TABELA 12

TABELA NUTRICIONAL PARA O CÁLCULO DE LISINA

TODAS AS INFORMAÇÕES NUTRICIONAIS REFEREM-SE A 100 G DOS ALIMENTOS ESPECIFICADOS

Fonte dos dados: Prodi 6.6 Expert (Bundeslebensmittelschlüssel 3.02, SOUCI FACHMANN KRAUT 2015)

ALIMENTO	LIS (MG)	PROTEÍNAS (G)	LÍPIDOS (G)	HC (G)	CALORIAS
PRODUTOS DE PANIFICAÇÃO					
Apfelstrudel	64	2,3	6	26	171
Base de torta de massa de biscoito/esponjosa	335	7,6	11	48	322
Bolachas de manteiga	308	8,1	11	75	441
Bolas de berlim recheadas de doce de cereja	236	6,2	11	46	310
Bolinhos de massa lêveda	213	6,5	14	50	354
Bolo de mel	135	4,4	1	68	310
Bolos de manteiga de massa quebrada	192	6,3	25	60	502
Bolos de massa de bolo, por ex., bolo mármore, bolo esponjoso, muffins	242	6,4	15	48	365
Brioche sem recheio	303	7,5	11	36	273
Cheesecake	610	9,1	9	23	216
Croissant de massa folhada	233	7,5	33	45	514
Croissants de manteiga de massa lêveda, por ex., pão doce alemão	240	7,5	8	49	302
Massa folhada	98	4,1	32	29	422
Merengue	321	5,6	0	84	364
Palitos La Reine	588	11,8	7	74	412
Palmiers de massa folhada	110	5,6	30	53	505
Tarte de maçã de massa quebrada	93	2,9	9	35	233
Torta de limão	255	4,7	9	30	221
Tostas	195	9,9	4	73	385
Trança de pão doce de massa lêveda	270	7,8	1	52	257
Trança de pão doce de massa lêveda	270	7,8	1	52	257
INGREDIENTES PARA PANIFICAÇÃO					
Cacau em pó parcialmente desengordurado	720	22,6	20	18	390
Fermento de padeiro fresco prensado, fermento em cubo	1230	16,7	1	1	96
Fermento de padeiro seco	2894	35,6	2	32	328
Gelatina	3800	84,2	0	0	343
Fermento em pó, bicarbonato de sódio, tártaro, solidificador de natas, pudim em pó, etc., não calculados					
PÃO					
Pães/baguete	190	8,9	2	56	278
Pão ázimo	188	8,2	1	49	248
Pão branco/torrada	188	8,2	1	49	248
Pão de centeio	299	8,0	2	39	226
Pão de mistura de centeio	300	6,7	1	46	230
Pão de mistura de trigo		7,4	1	46	236
Pão Graham	200	8,4	1	40	220
Pão integral/multicereais	253	8,3	1	51	267
Pão integral	297	7,3	1	39	213

ALIMENTO	LIS (MG)	PROTEÍNAS (G)	LÍPIDOS (G)	HC (G)	CALORIAS
Pão pretzel	181	9,1	4	56	307
Pão sueco crocante	338	11,0	2	68	356
Tosta integral	213	7,9	3	48	262
PASTA PARA BARRAR NO PÃO					
Calda de açúcar	79	1,2	0	67	278
Compota, geleia, marmelada	7	0,1	0	69	284
Creme coalhado 22% M.G.	200	2,8	22	4	220
Creme de cacau com avelãs	181	4,3	31	58	537
Mel	17	0,4	0	75	306
Xarope de ácer	0	0,0	0	67	274
OVOS					
1 ovo de galinha classe M (aprox. 58 g)	409	6,9	5	1	79
Clara de ovo de galinha	638	11,1	0	1	48
Gema de ovo de galinha	1123	16,1	32	0	348
Ovo de galinha	706	11,9	9	2	137
PRODUTOS GOURMET					
Alcaparras de conserva escorridas	140	2,1	0	3	28
Caldo de carne, preparado	22	0,4	0	0	3
Caldo de legumes, preparado	11	0,2	2	0	20
Caldo, granulado, produto seco	1049	17,0	4	11	149
Concentrado de tomate	103	2,3	1	6	43
Ketchup	94	2,1	0	24	112
Maionese 80% M.G.	98	1,5	83	2	743
Molho de soja, produto final	588	8,7	0	8	70
Molho tártaro 65% M.G.	72	1,1	65	15	642
Mostarda	362	6,0	4	6	88
Vinagre (de sidra, de ervas aromáticas, de vinho, etc.)	19	0,4	0	1	20
GORDURAS E ÓLEOS					
Banha de porco	9	0,1	100	0	882
Manteiga concentrada	18	0,3	100	0	880
Manteiga	48	0,7	83	1	741
Margarina	15	0,2	80	0	709
Óleos vegetais, por ex., óleo de girassol, óleo de colza, azeite, etc.	0	0,0	100	0	884
PEIXE E ORGANISMOS MARINHOS					
Argolas de lulas fritas	1296	14,6	4	9	134
Barrinhas de peixe panadas ultracongeladas	1033	12,1	9	14	183
Bivalves	842	10,5	1	3	66
Crustáceos cozinhados	1468	18,6	2	1	92
Peixe cozinhado	2207	22,2	3	0	114

ALIMENTO	LIS (MG)	PROTEÍNAS (G)	LÍPIDOS (G)	HC (G)	CALORIAS
Peixe cru	1923	19,3	2	0	100
CARNE/ENCHIDOS					
Enchido de porco fumado "Teewurst"	1033	12,0	45	2	456
Enchido de porco fumado "Teewurst"	1033	12,0	45	2	456
Frango cru	1768	19,9	10	0	166
Mortadela de Bolonha	930	12,1	28	0	300
Mortadela de porco	1437	16,6	10	3	172
Peito de peru cru	2110	24,1	1	0	107
Presunto de porco cozido	2320	22,5	4	1	128
Presunto de porco cozido	2320	22,5	4	1	128
Presunto de porco fumado cru (perna)	1878	21,2	6	0	136
Presunto de porco fumado cru (perna)	1878	21,2	6	0	136
Rolo de carne da Baviera	1019	11,8	27	0	292
Salame	1650	19,4	33	2	375
Salame	1650	19,4	33	2	375
Salsicha de fígado	963	12,5	31	1	331
Salsicha para fritar	1110	12,8	27	0	289
Salsichas/salsicha de vitela e porco/salsichas tipo Viena	1138	13,1	25	0	271
Salsichas/salsicha de vitela e porco/salsichas tipo Viena	1138	13,1	25	0	271
LEGUMES					
Abóbora	53	1,1	0	5	29
Acelga	84	2,1	0	1	21
Aipo-rábano	74	1,6	0	2	27
Aipo	19	1,2	0	2	21
Alcachofra	158	2,4	0	3	43
Alface iceberg	59	1,0	0	2	15
Alface romana	95	1,6	0	2	18
Alface-de-cordeiro	110	1,8	0	1	18
Alface	70	1,2	0	1	14
Alho-francês	139	2,1	0	3	29
Alho	363	6,0	0	28	145
Azedas	196	3,2	0	1	26
Azeitonas pretas marinadas escorridas	65	1,8	17	4	200
Azeitonas verdes marinadas escorridas	51	1,4	14	2	148
Beldroega	92	1,5	0	1	17
Beringela	34	1,2	0	2	20
Beterraba	82	1,5	0	8	47
Brócolos	150	3,8	0	3	34
Cebolas	57	1,2	0	5	30
Cebolinhas	82	1,3	0	6	34

ALIMENTO	LIS (MG)	PROTEÍNAS (G)	LÍPIDOS (G)	HC (G)	CALORIAS
Cenoura	47	0,8	0	7	39
Chicória	71	1,2	0	2	16
Chucrute escorrido	71	1,5	0	1	21
Couve branca	65	1,4	0	4	30
Couve chinesa	58	1,1	0	1	16
Couve frisada	240	4,3	1	3	45
Couve-de-bruxelas	250	4,5	0	3	44
Couve-flor	140	2,5	0	2	28
Couve-nabo	48	1,2	0	6	36
Couve-rábano	64	1,9	0	4	28
Couve-roxa	71	1,5	0	4	27
Curgete	133	2,0	0	2	23
Dente-de-leão	189	3,1	1	2	35
Endívia	42	1,2	0	2	20
Ervilhas verdes	610	6,5	0	12	91
Escarolas	105	1,8	0	1	18
Escorcioneira	92	1,4	0	2	54
Espargos	89	2,0	0	2	21
Espinafres em folha	160	2,8	0	1	22
Feijão verde	140	2,4	0	5	37
Funcho	92	1,4	0	3	23
Gengibre	68	1,2	1	9	53
Milho doce	130	3,3	1	16	95
Nabo	51	1,0	0	5	32
Pastinaga	78	1,3	0	12	64
Pepino	26	0,6	0	2	14
Pimentão	59	1,1	0	3	23
Quiabo	125	2,1	0	2	29
Rabanete vermelho	71	1,1	0	2	17
Rabanete	58	1,1	0	2	18
Rábano	123	2,8	0	12	78
Repolho	92	2,8	0	3	32
Rúcula	18	2,6	1	2	30
Salsa de raiz grossa	113	2,9	0	6	48
Tomate	29	0,9	0	3	20
Urtigas	415	7,4	1	1	48
CEREAIS, FLOCOS DE CEREAIS, FARINHA					
Amaranto cru	747	14,5	7	66	403
Amido de milho	11	0,4	0	86	353
Amido de trigo	9	0,4	0	86	355

ALIMENTO	LIS (MG)	PROTEÍNAS (G)	LÍPIDOS (G)	HC (G)	CALORIAS
Arroz cru	270	7,4	1	78	355
Arroz descascado cozido	77	2,1	0	19	87
Aveia crua	440	10,7	7	56	351
Centeio cru	375	9,5	2	61	326
Cevada crua	377	11,2	2	63	338
Cuscuz cru	319	11,7	2	69	353
Espelta verde/espelta crua	316	11,6	3	63	347
Farinha de araruta	20	0,4	0	94	388
Farinha de centeio tipo 1150	350	9,0	1	68	338
Farinha de espelta verde	284	10,4	2	77	383
Farinha de fécula de batata	41	0,6	0	83	341
Farinha de trigo mourisco	305	5,1	1	78	351
Farinha de trigo tipo 1050	300	12,1	2	67	347
Farinha de trigo tipo 405	211	10,0	1	72	348
Flocos de aveia integral	457	13,2	7	60	373
Flocos de milho-painço	240	10,6	4	69	364
Flocos de milho	180	7,7	1	80	368
Flocos de trigo	316	11,4	2	60	330
Grumos de cevada crua	320	10,4	1	71	351
Grumos de trigo mourisco cru	390	8,1	2	73	348
Grãos inteiros de milho-painço cru	226	9,6	4	64	355
Muesli sem frutos secos ou sementes	371	11,0	7	59	364
Pão ralado	276	10,1	2	74	368
Quinoa crua	860	12,2	6	62	369
Sêmola de milho, polenta, crua	237	8,8	1	74	354
Sêmola de trigo	281	10,3	1	69	342
Trigo cru	316	11,4	2	60	330
LEGUMINOSAS					
Ervilhas maduras cruas	1613	22,9	1	42	309
Feijão branco cru	1694	21,3	2	40	277
Feijão branco maduro de conserva escorrido	715	9,0	1	17	117
Feijão vermelho cru	1768	22,1	1	37	292
Feijão vermelho de conserva escorrido	750	9,4	1	15	124
Feijões de soja maduros crus	1937	33,7	18	6	365
Grão-de-bico de conserva escorrido	516	7,3	3	17	133
Grão-de-bico maduro cru	1402	19,8	3	38	309
Lentilhas maduras cruas	1731	23,5	1	49	329
BATATAS, PRODUTOS À BASE DE BATATA E ALIMENTOS RICOS EM AMIDO					
Banana-pão	69	1,1	0	28	127
Batata-doce	70	1,6	1	24	117

ALIMENTO	LIS (MG)	PROTEÍNAS (G)	LÍPIDOS (G)	HC (G)	CALORIAS
Batatas assadas, rosti de batata, panquecas de batata, fritas/prontas para consumo	189	2,9	8	26	190
Batatas descascadas cruas	127	1,9	0	16	76
Batatas fritas prontas para consumo	275	4,2	15	36	295
Batatas fritas	400	5,5	39	45	562
Bolinhos de batata crus	231	4,8	2	23	131
Bolinhos de batata fritos	167	2,9	5	16	123
Gnocchi crus	167	3,9	1	34	165
Topinambo cru	122	2,4	0	4	54
QUEIJO					
Brie mín. 60% teor gord. na m.s	1199	16,8	33	0	362
Creme de queijo fresco mín. 60% teor gord. na m.s.	1200	11,3	32	3	337
Mascarpone mín. 80% teor gord. na m.s.	390	4,5	40	3	387
Mozarela de leite de vaca mín. 45% teor gord. na m.s.	1440	17,1	21	2	263
Parmesão mín. 40% teor gord. na m.s.	2447	34,3	30	0	407
Queijo azul mín. 50% teor gord. na m.s. por ex., roquefort	1628	21,6	30	1	358
Queijo de cabra mín. 45% % teor gord. na m.s.	2012	25,3	27	0	344
Queijo de ovelha/Feta mín. 50% teor gord. na m.s.	1204	15,7	24	1	284
Queijo de pasta cozida mín. 40% teor gord. na m.s.	904	12,0	14	3	187
Queijo de pasta semidura mín. 30% teor gord. na m.s.	2107	26,5	16	0	252
Queijo de pasta semidura mín. 50% teor gord. na m.s.	1649	21,9	30	0	356
Queijo de pasta semidura mín. 45% teor gord. na m.s.	2012	25,3	27	0	344
Queijo fresco granulado	927	12,3	4	3	104
Queijo fundido mín. 50% teor gord. na m.s.	904	12,0	27	7	318
Queijo Raclette mín. 45% teor gord. na m.s.	1620	22,7	28	0	343
Requeijão mín. 20% teor de gord. na m.s.	1050	12,5	5	3	109
Requeijão mín. 40% teor gord. na m.s.	930	11,1	11	3	159
ERVAS AROMÁTICAS					
Agrião fresco	321	4,2	1	2	41
Alho dos ursos fresco	57	0,9	0	3	23
Cebolinho fresco	192	3,6	1	2	40
Endro fresco	243	3,7	1	8	65
Manjeriço fresco	204	3,1	1	5	47
Salsa em folha fresca	280	4,4	0	7	60
Sálvia fresca	113	1,7	2	7	59
LEITE E PRODUTOS LÁCTEOS					
Crème fraîche/creme azedo 40% M.G.	150	2,1	40	2	373
logurte 10% M.G.	221	3,1	10	4	118
logurte 3,5% M.G.	280	3,9	4	4	69
logurte de frutas 3,5 % M.G.	279	3,9	3	15	106

ALIMENTO	LIS (MG)	PROTEÍNAS (G)	LÍPIDOS (G)	HC (G)	CALORIAS
Kefir 3,5 % M.G.	230	3,2	4	4	64
Leite coalhado (leite fermentado) 3,5% M.G.	242	3,4	4	4	64
Leite coalhado com frutas	206	2,9	3	14	99
Leite de vaca 3,5% M.G.	283	3,4	4	5	65
Leite materno	86	1,1	4	7	69
Leitelho	330	3,5	1	4	37
Natas 30% M.G.	168	2,4	32	3	303
Natas ácidas 10% M.G.	200	2,8	18	3	187
Soro doce	79	0,8	0	5	25
MASSAS					
Massa integral sem ovo de trigo cozida	163	6,0	1	27	153
Massa integral sem ovo de trigo crua	366	13,4	3	61	345
Massa sem ovo à base de sêmola de trigo duro crua	240	12,5	1	70	357
Massa sem ovo à base de sêmola de trigo duro cozida	107	5,6	1	31	159
FRUTOS SECOS E SEMENTES					
Amêndoas doces	580	24,0	53	6	611
Amendoins	1100	29,8	48	7	599
Avelãs	450	16,3	63	6	664
Cajus	1000	21,0	47	22	598
Castanhas do Brasil	530	17,0	68	4	697
Castanhas	150	2,9	2	41	212
Lascas de coco	300	7,4	65	8	668
Linhaça	880	22,3	37	8	488
Nozes Macadâmia	336	8,8	73	4	719
Nozes Pecan	441	11,0	72	4	717
Nozes	410	16,1	71	6	723
Pinhões	868	24,0	51	7	589
Pistachos	1108	20,8	52	12	608
Sementes de abóbora	2283	35,5	46	3	581
Sementes de girassol	960	26,1	26	35	491
Sementes de papoila	1195	23,8	42	4	526
Sésamo	640	20,9	50	10	593
FRUTA					
Abacate	90	1,4	13	4	138
Aírelas-vermelhas	11	0,3	1	6	41
Alperce	69	0,9	0	9	45
Ameixa Mirabelle	24	0,7	0	14	67
Ameixas	19	0,6	0	10	48
Amoras	38	1,2	1	6	43
Ananás	35	0,5	0	12	59

ALIMENTO	LIS (MG)	PROTEÍNAS (G)	LÍPIDOS (G)	HC (G)	CALORIAS
Banana	57	1,1	0	20	93
Cerejas	36	0,9	0	13	64
Clementinas	41	0,7	0	9	50
Dióspiros	42	0,6	0	16	76
Figos secos	140	3,5	1	55	272
Figos	60	1,3	1	13	67
Framboesas	42	1,3	0	5	43
Groselha verde	25	0,8	0	7	43
Groselhas	36	1,1	0	5	40
Kiwi	76	1,0	1	9	62
Laranja	39	1,0	0	8	47
Líchias	68	0,9	0	17	78
Lima	31	0,5	2	2	48
Limão	35	0,7	1	3	39
Maçã	15	0,3	0	14	65
Manga	58	0,6	0	12	62
Maracujá	182	2,4	0	10	67
Marmelo	23	0,4	1	7	50
Melancia	89	0,6	0	8	39
Meloa	67	0,9	0	12	57
Mirtilos	16	0,6	1	6	46
Morangos	34	0,8	0	6	36
Nectarina	44	0,9	0	12	60
Papaia	52	0,5	0	7	36
Passas de uva	71	2,5	1	68	314
Pera	26	0,5	0	12	58
Pêssego	29	0,8	0	9	44
Romã	53	0,7	1	16	80
Ruibarbo	25	0,6	0	1	20
Tâmaras	90	2,0	1	65	297
Tangerinas	36	0,7	0	10	54
Toranja	19	0,6	0	7	45
Uvas	15	0,7	0	15	72
COGUMELOS					
Armillaria cru	215	3,2	1	0	30
Boleto cru	190	5,4	0	1	39
Cantarelo cru	39	2,4	0	0	21
Champignon cru	170	4,1	0	1	24
Cogumelo Leccinum scabum cru	41	4,7	1	0	38
Cogumelo Leccinum versipelle cru	98	2,2	1	0	26

ALIMENTO	LIS (MG)	PROTEÍNAS (G)	LÍPIDOS (G)	HC (G)	CALORIAS
Cogumelo Shitake cru	56	1,6	0	12	46
Míscaro cru	57	2,8	1	0	28
Morchella cru	168	2,5	0	1	28
Pleuroto cru	150	3,5	0	3	35
Trufa crua	490	8,3	1	7	90
REBENTOS					
Rebentos de bambu crus	128	2,5	0	1	23
Rebentos de bambu de conserva escorridos	113	2,2	19	1	0
Rebentos de feijão mungo	246	3,2	0	2	26
Rebentos de luzerna (alfalfa) crus	224	4,0	1	2	35
Rebentos de soja crus	444	6,3	1	5	59
DOCES, GELADOS, SNACKS					
Alcaçuz	105	4,4	1	87	381
Aperitivos tufados de amendoim	335	10,4	35	45	538
Arroz tufado	291	7,5	2	84	394
Batatas fritas	400	5,5	39	45	562
Bolachas de água e sal	218	11,1	3	75	386
Bolachas de chocolate	222	6,7	24	55	466
Bolachas de manteiga	308	8,1	11	75	441
Chocolate granulado	335	7,2	18	62	458
Chocolate preto	377	8,1	31	46	514
Drageias de chocolate	215	4,6	4	78	381
Fondant	0	0,0	0	88	357
Gelado com leite	116	1,6	22	12	250
Gelado de água/gelado de sabores artificiais	0	0,0	0	15	61
Gomas açucaradas	71	1,6	0	79	352
Gomas de ursinhos com gelatina	434	6,6	0	79	348
Gomas de ursinhos sem gelatina	0	0,1	0	83	334
Leite com chocolate	393	9,2	32	54	539
Leite gordo com chocolate e frutos secos	553	9,2	32	50	531
Marshmallows com cobertura de chocolate	216 ¹	3,6	11	64	357
Marshmallow	132	2,0	0	80	333
Nougat	94	3,3	13	81	457
Palitos salgados	185	9,7	1	76	354
Pastilha elástica	7	0,1	0	95	387
Pipocas	342	12,7	5	67	388
Rebuçados	33	0,5	0	95	391
Sorvete de fruta	107	1,5	2	29	142
Sorvete	12	0,2	0	32	139



REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

DIRETRIZ

Diretriz da Associação Alemã das Sociedades Médicas e Científicas [Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften, AWMF] n.º 027/018 (nível de qualidade "S3") para o "diagnóstico, terapia e gestão da acidúria glutárica tipo I (sinónimo: défice da enzima desidrogenase do glutaril-CoA)". 2. Revisão de junho de 2016. URL: www.awmf.org

RECOMENDAÇÕES DIETÉTICAS, ANÁLISES ALIMENTARES

Sociedade Alemã de Nutrição, Sociedade Austríaca de Nutrição, Sociedade Suíça de Investigação Nutricional, Associação Suíça de Investigação Alimentar (D-A-CH) (2015): Valores de referência para a ingestão de nutrientes. Bona, 2.ª edição; Neuer Umschau Buchverlag. ISBN 978-3865281487.

Base de dados nutricional Nutribase (incl. Bundeslebensmittelschlüssel 3.02)

Optimix®. Instituto de Investigação de Alimentação Infantil (FKE) em Dortmund. URL: www.fke-do.de

Prodi 6.6 (Bundeslebensmittelschlüssel 3.02, Souci, Fachmann, Kraut 2015)

OBRAS ORIGINAIS (EM INGLÊS)

Boy N, Mühler C, Maier EM, et al (2017) Proposed recommendations for diagnosis and management of individuals with glutaric aciduria type I—second revision. *J Inher Metab Dis* 40:75–101.

Boy N, Mengler K, Thimm E, et al (2018) Newborn screening: A disease-changing intervention for glutaric aciduria type 1. *Ann Neurol* 83:970–979.

Dixon MA und Leonard JV (1992) Intercurrent illness inborn errors of intermediary metabolism. *Arch Dis Child* 67: 1387–1391.

Heringer J, Boy SPN, Ensenauer R, et al (2010) Use of guidelines improves the neurological outcome in glutaric aciduria type I. *Ann Neurol* 68:743–752.

Müller E, Kölker S (2004) Reduction of lysine intake while avoiding malnutrition—major goals and major problems in dietary treatment of glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency. *J Inher Metab Dis* 27: 903–910.

Kölker S, Greenberg CR, Lindner M, Müller E, Naughten ER, Hoffmann GF (2004) Emergency treatment in glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency. *J Inher Metab Dis* 27:893–902.

Kölker S, Garbade S, Greenberg CR, et al (2006) Natural history, outcome, and treatment efficacy in children and adults with glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency. *Pediatr Res* 59:840–847.

Kölker S, Garbade SF, Boy N, et al (2007) Decline of acute encephalopathic crises in children with glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency identified by neonatal screening in Germany. *Pediatr Res* 62:353–362.

Kölker S, Christensen E, Leonard JV (2011) Diagnosis and management of glutaric aciduria type I revised recommendations. *J Inher Metab Dis* 34:677–694.

Kölker S, Christensen E, Leonard JV, et al (2007) Guideline for the diagnosis and management of glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency (glutaric aciduria type I). *J Inher Metab Dis* 30:5–22.

Monavari AA, Naughten ER (2000) Prevention of cerebral palsy in glutaric aciduria type I by dietary management. *Arch Dis Child* 82:67–70.

Strauss KA, Puffenberger EG, Robinson DL, Morton DH (2003) Type I glutaric aciduria, part 1: Natural history of 77 patients. *Am J Med Genet* 121C:38–52.

Yannicelli S, Rohr F, Warman FL (1994) Nutrition support for glutaric acidemia type I. *J Am Diet Assoc* 94:183–191.

HIPERLIGAÇÕES DA INTERNET

Alemão

- Grupo de apoio para afectados por acidúria glutárica: www.glutarazidurie.de
- Asociación de trastornos metabólicos pediátricos (APS) en la sociedad de medicina pediátrica y de la adolescencia (DGK): www.aps-med.de
- Asociación de sociedades médico-científicas (AWMF): www.uni-duesseldorf.de/AWMF/
- Asociación de dietética pediátrica (APD): www.netzwerk-apd.de
- Instituto de investigación sobre nutrición infantil (FKE): www.fke-do.de
- Sociedad alemana de nutrición (DGE): www.dge.de
- Sociedad alemana de distonía (DDG): www.dystonie.com
- Orphanet – El portal sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos: www.orpha.net
- Alianza de enfermedades crónicas raras (ACHSE): www.achse-online.de

Internacionais

- Organic Acidemia Association (OAA): www.oaanews.org
- International Organization for Glutaric Acidemia (IOGA): www.glutaricacidemia.org
- Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM): www.ssiem.org

