



RELATO DE CASO

ACOMPANHAMENTO E EVOLUÇÃO NUTRICIONAL DE UM PACIENTE PEDIÁTRICO COM ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO 1: RELATO DE CASO**FOLLOW-UP AND NUTRITIONAL EVOLUTION OF A PEDIATRIC PATIENT WITH TYPE 1 GLUTARIC ACIDURIA: CASE REPORT**

Mayara Gabrielly Germano de Araújo¹
Ana Márcia Soares Fernandes Xavier²
Suerda Isa Nascimento Teixeira³
Mara Rúbia de Oliveira Bezerra⁴
Jéssika Rodrigues Clementino⁵
Josilene Maria Ferreira Pinheiro⁶

RESUMO

Este estudo foi realizado com uma paciente pediátrica portadora de acidúria glutárica tipo 1 (AGI). Objetivou-se demonstrar a conduta nutricional utilizada, visando o manejo da glicemia, a prevenção das crises encefalopáticas e da progressão da degeneração neurológica, além do ganho de peso e a melhoria da qualidade de vida. Foram acompanhados dados do prontuário, compostos por história da doença pregressa, história da doença atual, uso de medicamentos e exames bioquímicos. Realizou-se avaliação nutricional por meio de aferição de peso, altura do joelho e perímetro do braço, além de exame físico e anamnese alimentar. Quanto ao tratamento dietoterápico, foram seguidas as recomendações específicas para portadores de AGI, em que é enfatizado o controle do consumo proteico, o qual deve ser composto por proteína natural e mistura de aminoácidos isenta de lisina e pobre em triptofano. Ademais, foi elaborado parecer nutricional e orientação de alta para continuidade do cuidado. Dentre os resultados, mesmo diante de algumas limitações inerentes ao serviço, observou-se melhora considerável do quadro geral, com cessação dos episódios hipoglicêmicos, diminuição da distonia, ganho satisfatório de peso e perímetro do braço. Em suma, destaca-se a importância de um acompanhamento nutricional adequado em todas as etapas do cuidado, incluindo o planejamento para alta hospitalar.

Descritores: Acidúria Glutárica. Dietoterapia. Transtornos da Nutrição Infantil.

¹Pós-graduada em Atenção à Saúde da Criança pela Universidade Federal do Rio Grande do Norte. E-mail: gabrielly_jp@hotmail.com.

²Pós-graduada em Atenção à Saúde da Criança pela Universidade Federal do Rio Grande do Norte. E-mail: nutri.anamarciafernandes@gmail.com.

³Pós-graduada em Cardiologia pela Universidade Federal do Rio Grande do Norte. E-mail: isateixeira.nutri@outlook.com .

⁴Pós-graduada em Atenção à Saúde da Criança pela Universidade Federal do Rio Grande do Norte. E-mail: rub.mara@outlook.com.

⁵Pós-graduada em Atenção à Saúde da Criança pela Universidade Federal do Rio Grande do Norte. E-mail: jessika_clementino@hotmail.com.

⁶Doutora em Saúde Coletiva pela Universidade Federal do Rio Grande do Norte. E-mail: josilenemfp@gmail.com.



ABSTRACT

This study was conducted with a pediatric patient with type 1 glutaric aciduria (AGI). The objective was to demonstrate a nutritional approach used, specifically the management of glycemia, the prevention of encephalopathic crises and the progression of neurological degeneration, in addition to weight gain and improved quality of life. Data from medical records were followed up, consisting of a history of past disease, history of current disease, use of medication and biochemical tests. Nutritional assessment was performed by measuring weight, knee height and arm circumference, in addition to physical examination and food history. As for dietary treatment, specific recommendations for AGI patients were followed, in which the control of protein consumption is emphasized, which must be composed of natural protein and a mixture of amino acids free of lysine and low in tryptophan. In addition, a nutritional opinion and discharge guidance for continuity of care were developed. Among the results, despite some limitations inherent to the service, there was a considerable improvement in the general condition, with cessation of hypoglycemic episodes, decreased dystonia, satisfactory weight gain and arm circumference. In short, the importance of adequate nutritional monitoring in all stages of care, including planning for hospital discharge, is highlighted.

Keywords: Child Nutrition Disorders; Diet Therapy; Glutaric Aciduria.

INTRODUÇÃO

Caracterizada como um erro inato do metabolismo, a acidúria glutárica tipo 1 provém de uma herança autossômica recessiva causada pela deficiência da glutaril-CoA desidrogenase, enzima que participa na via catabólica da L-lisina, L-hidroxilisina e L-triptófano. Atualmente o diagnóstico é feito na triagem neonatal, através do teste do pezinho, e sua incidência é de 1 para cada 100.000 nascidos vivos. Devido ao acúmulo dos ácidos glutárico, glutacônico, 3-hidroxi glutárico e da glutarilcarnitina ocorrem danos neurológicos e crises metabólicas, levando ao aparecimento de crises encefalopáticas aguda com hipotonia e convulsões¹.

No presente artigo, relatamos o caso de uma paciente pediátrica acometida por acidúria glutárica tipo 1, admitida em um hospital universitário localizado em Natal, Rio Grande do Norte. Descrevemos a conduta e evolução nutricional no decorrer da internação.

RELATO DE CASO

E.A.G.S. tem 5 anos e 9 meses, é do sexo feminino, de cor negra, residente em Extremoz – RN. Nascida de parto cesáreo, com baixo peso, evoluindo com desconforto respiratório precoce, hipoglicemia e hemorragia intraventricular grau II. A mãe refere um pré-natal sem intercorrências, sem consanguinidade e outras morbidades, mas que teve um filho falecido aos 2 anos em decorrência de complicações inerentes a acidúria glutárica tipo 1. Aos 8 meses de vida, a criança foi diagnosticada com acidúria glutárica tipo 1, com história de choros inconsoláveis, rigidez em região de articulações



de mãos e dedos, constipação e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, apresentando redução da força e da capacidade de sustentar a cabeça, interferindo na recusa alimentar. A genitora foi orientada na alta hospitalar com dieta adequada a condição clínica, sendo também encaminhada para acompanhamento multiprofissional a nível ambulatorial, mas, no entanto, foi negado pela mãe e, portanto, não foi feito nenhum acompanhamento. Na admissão atual, apresentava-se irritada; com bradicardia; hipertonia; postura de opistótono e trismo; com sinais de desnutrição e perda ponderal; broncopneumonia; história de hipoglicemias; rebaixamento do nível de consciência (*Glasgow* 3); *gaspings*.

Na avaliação nutricional, apresentava-se com 10,5kg, 84,3cm (estimada pela altura do joelho), IMC de 15,1 kg/m², e 15cm de perímetro do braço (PB). A classificação do estado nutricional foi obtida pelas curvas de paralisia cerebral propostas por Brooks², considerando o fato de que a criança tem um comprometimento cerebral instalado (não consegue falar e andar, além de apresentar dificuldade na sustentação e movimentação dos membros). Ao exame físico, foram observados sinais de deficiência de micronutrientes e desnutrição (cabelos secos, pele e conjuntivas hipocoradas, depleção da bola gordurosa de Bichart, musculatura temporal e fossas supra e infraclaviculares, além de unhas hipocoradas e rugosas). Quanto a história alimentar, em domicílio, fazia uso de uma dieta pastosa, com alimentos industrializados, compondo aproximadamente 960kcal, 36g de proteína. Ao internamento, recebia uma dieta polimérica, normocalórica, hiperproteica, (600kcal, 15g de proteínas), gotejando 30ml/h, com intervalo de 1 hora a cada 6h, administrada por sonda naso gástrica, passada na unidade de terapia intensiva de onde ela foi encaminhada.

Para determinação do diagnóstico nutricional, foi utilizado a classificação proposta pela Associação Brasileira de Nutrição³. De acordo com os parâmetros antropométricos, anamnese, sinais físicos, clínicos e bioquímicos abordados, o diagnóstico nutricional foi: ingestão oral inadequada (IN-2.1); ingestão de aminoácidos em desacordo com as necessidades (IN-5.7.3); baixo peso (NC-3.1) e taxa de crescimento abaixo do esperado (NC-3.5)³. As recomendações nutricionais foram calculadas com base nas equações estabelecidas para crianças de 4-6 anos com acidúria glutárica tipo 1¹, conforme apresentado no Quadro 1.

Para a realização deste estudo, a progenitora da paciente assinou um termo de autorização para a coleta de dados e divulgação científica, além disso, garantiu-se o anonimato da criança.

RESULTADOS E DISCUSSÃO



Com a admissão na enfermaria pediátrica, a paciente foi acompanhada pela equipe multiprofissional, composta por médicos, enfermeiras, técnicas de enfermagem, nutricionistas, assistentes sociais, psicólogos, fisioterapeutas e fonoaudiólogas, durante os 42 dias de internamento.

Quanto a avaliação e evolução nutricional, a alimentação da paciente a nível domiciliar é marcada pelo consumo de alimentos industrializados, rica em proteína de origem animal, hipocalórica e pouco fracionada, se considerada a estabilização da glicemia, o que possivelmente contribuiu para o agravamento do quadro clínico e nutricional, já que favoreceu o consumo de altas quantidades de lisina e triptofano, aminoácidos relacionados a produção de componentes neurotóxicos em pacientes com AGI¹.

A intervenção nutricional foi baseada na avaliação clínica, nutricional e social, inicialmente planejada visando o ajuste da dieta ofertada; o controle glicêmico, com a administração contínua da dieta; a partir do 3^o dia, a adição de módulos de carboidratos; além da redução das crises encefalopáticas, com o aporte adequado de proteína, lisina e triptofano. Ao longo do internamento, foram realizadas ações de educação nutricional para orientar e conscientizar a genitora quanto ao processo do cuidado.

A evolução dietoterápica durante a internação hospitalar está descrita no Quadro 1. Pode-se observar a correção imediata da conduta nutricional, com adequação da oferta proteica de fonte natural, devendo o restante ser complementada com fontes proteicas isentas de lisina e triptofano¹. Atualmente é comercializada uma fórmula específica para essa condição, visando a adequação nutricional, porém sua aquisição pela instituição é limitada por se tratar de um produto com preço elevado e de pouca utilização. Quando a criança estava em uso de SNE exclusivo, não foi possível quantificar a quantidade de lisina e triptofano ofertada, pois os valores desses aminoácidos não se encontravam disponíveis no rótulo e biografia das fórmulas utilizadas. Apesar de terem sido solicitados aos fabricantes, eles não foram disponibilizados.

Devido à redução na oferta proteica, foi necessário adicionar módulos de carboidratos e de lipídeos (triglicéridos de cadeia média - TCM e ácidos graxos essenciais) para compor a oferta calórica. A maltodextrina (carboidrato) foi ofertada ao longo do dia para manutenção dos níveis glicêmicos e o TCM, para prover energia de rápida absorção e utilização.

No início da internação, entre o D4 e D9, diante de melhora da contratatura, foi possível iniciar a alimentação via oral na consistência pastosa, após avaliação pela fonoaudiologia, a qual permitiu analisar a quantidade de aminoácidos ofertados, priorizando-se fontes vegetais. Ao longo do período, também foi possível progredir o volume da dieta, mas diante de algumas intercorrências clínicas e do



surgimento de hipersecreção, a qual aumenta o risco de broncoaspiração, foi necessário retornar a oferta exclusivamente via SNE, mantendo-se até a alta hospitalar. A administração da dieta foi feita de forma contínua, porém com a estabilidade da paciente, preparo para alta hospitalar e a impossibilidade do uso de bomba de infusão em domicílio, foi realizada a transição para a administração por gavagem no D18. Quanto à evolução do peso, disponível no Quadro 2, apenas entre o D16 e D23 houve uma estagnação, sem ganho ponderal, mas foi recuperado em seguida, mesmo diante da manutenção da oferta energética (Quadro 2), porém com controle da oferta proteica. Para adequação de vitaminas e minerais, foi utilizado um polivitamínico. A literatura também recomenda a suplementação de L-carnitina, no entanto, não estava disponível na instituição.

A criança também evoluiu clinicamente, com melhora da postura de opistótono, da hipertonia, contrações e dos valores glicêmicos capilar, o qual inicialmente era de no mínimo de 50 mg/dL aumentando para 68 a 145mg/dL ao final do internamento.

CONCLUSÃO

De acordo com o exposto, pode-se destacar a importância de um acompanhamento nutricional adequado em todas as etapas do cuidado, incluindo o planejamento para alta hospitalar, a fim de prevenir agravos e suscitar na melhoria da qualidade de vida do paciente. Assim, a nutrição surge objetivando atender as necessidades nutricionais e reestabelecer a homeostase metabólica, ainda que sejam demandadas algumas adaptações diante da falta de insumos. O atendimento multiprofissional permitiu a interação de conhecimentos e uma conduta mais integral, contribuindo para a articulação e garantia da continuidade do cuidado com a equipe da atenção primária em saúde do município de residência da criança.

REFERÊNCIAS

1. Kolker S, Christensen E, Leonard JV, Greenberg CR, Boneh A, Burlina AB, et al. Diagnosis and management of glutaric aciduria type I - revised recommendations. *J Inher Metab Dis* 2011;34:677-694.
2. Brooks J, Day S, Shavelle R, Strauss D. Low weight, morbidity, and mortality in children with cerebral palsy: new clinical growth charts. *Pediatrics* 2011;128(2):299-307.
3. ASBRAN - Associação Brasileira de Nutrição. Manual Orientativo: Sistematização do Cuidado de Nutrição. São Paulo: ASBRAN; 2014. 66p.

TABELAS

Tabela 1 - Conduta dietoterápicas adotada durante o período de internação hospitalar.

Dia de Internação	D1	D3	D4	D7	D9	D23
Dieta	Polimérica	Polimérica + CH +TCM	Polimérica + CH + TCM + Purê (V.O)	Polimérica + CH + TCM + Purê (V.O)	Polimérica + CH + TCM	Polimérica + CH + TCM
Volume	600ml	600ml	480ml + 300ml	360ml +600ml	600ml	600 ml
Infusão	30ml/h	30ml/h	24ml/h	18ml/h	30ml/h	Bólus
Nec. Calórica (78-90 kcal/kg)	819-945 kcal/dia	819-945 kcal/dia	819-945 kcal/dia	819-945 kcal/dia	889-1026 kcal/dia	905-1044 kcal/dia
Oferta Calórica	600 kcal/dia	979 kcal/dia	952 kcal/dia	926 kcal/dia	979 kcal/dia	1030 kcal/dia
Nec. Proteica (1,1-1,3 g/kg/d)	11,6-13,7g	11,6-13,7g	11,6-13,7g	11,6-13,7g	12,5-15,0 g	12,8-15,1 g
Oferta Proteica	15,0 g	15,0 g	13,9 g	12,9 g	15,0 g	15,0 g
Nec. Triptofano (13 mg/kg/d)	136,5 mg	136,5 mg	136,5 mg	136,5 mg	148,2 mg	150,8 mg
Oferta Triptofano	-	-	49 mg/dia*	98 mg/dia*	-	-
Nec. Lisina (50-60 mg/kg/d)	525-630 mg	525-630 mg	525-630 mg	525-630 mg	570-684 mg	580-696 mg
Oferta Lisina	-	-	164 mg/dia*	328 mg/dia*	-	-

Fonte: Os autores (2020). **D:** dia de internação; **TNE:** terapia nutricional enteral; **BI:** bomba de infusão; **HC:** carboidrato; **TCM:** triglicérideo de cadeia média; **V.O.:** via oral; **GAV:** gavagem. Palavras ou siglas em negrito indicam as alterações realizadas na dieta. * valores provenientes da via oral.

Tabela 2 – Dados antropométricos e respectivas classificações no decorrer do tempo de internação

	Referência	D1	D9	D16	D23	D31	D37	D44
Peso (kg)	20,2	10,5	11,4	11,6	11,6	11,6	12,0	12,4
PB (cm)	17,5	15,0	15,7	15,7	15,7	15,8	15,8	15,8

Fonte: Os autores (2020). **D:** dia de internação; **PB:** perímetro do braço.