

INTERVENÇÃO NUTRICIONAL NAS DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

GALACTOSEMIA E FRUTOSEMIA

Cristina Fonseca

Dietista UND | CHUC, EPE – HUC

Diretora: Prof. Lèlita Santos

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

Contextualização

São um grupo de doenças hereditárias causadas por:

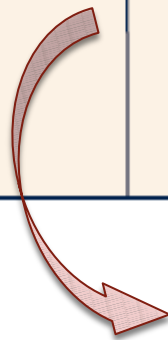
“Erros inatos do metabolismo”, que resultam na falta de atividade de enzimas ou defeitos no transporte de proteínas no organismo.

Estes “erros” das funções metabólicas levam o organismo a acumular substâncias que se tornam tóxicas ou a diminuir outras importantes para o seu funcionamento normal.

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

Classificação Clínica das Doenças Hereditárias

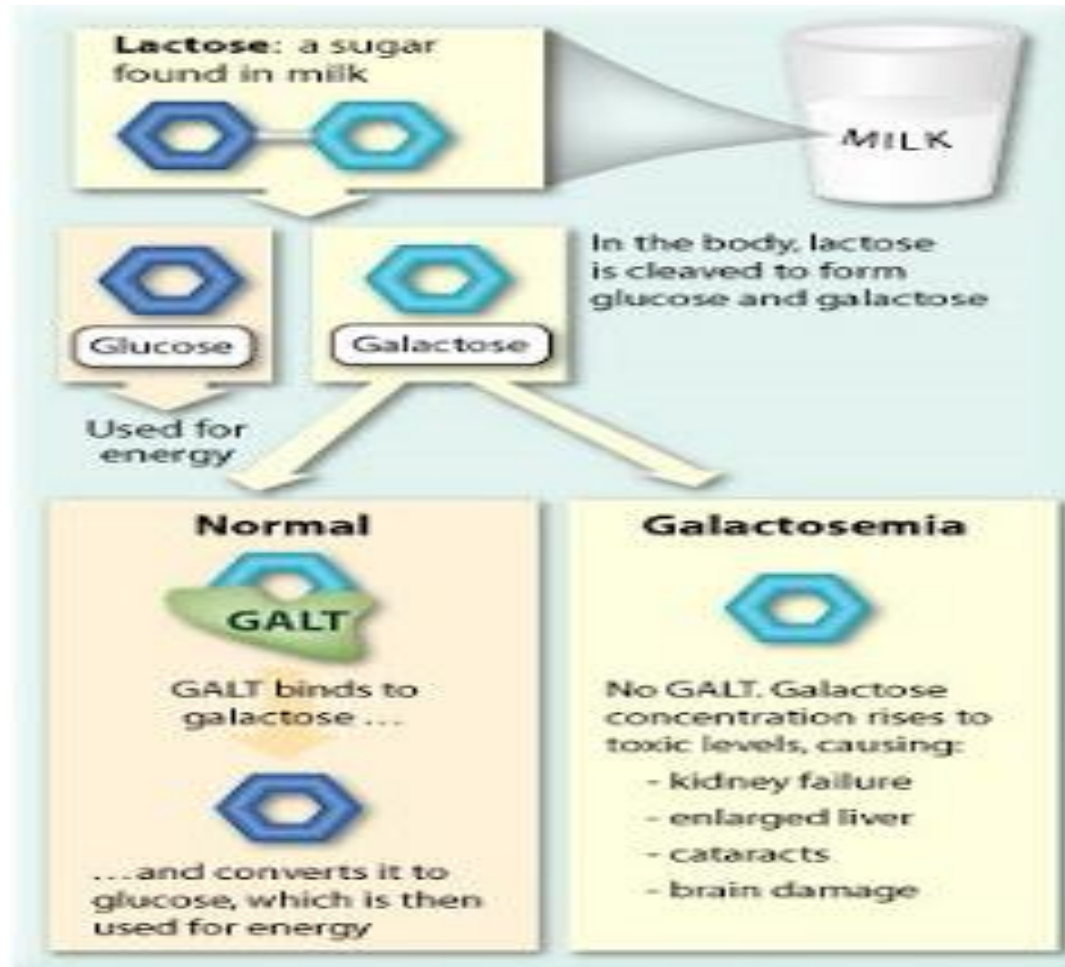
GRUPOS	CARACTERÍSTICAS	DOENÇAS
Grupo 1 - Defeito de síntese ou catabolismo de moléculas complexas	Sinais e sintomas permanentes e progressivos	Doenças lisossomais e peroxissomiais
Grupo 2 - Defeito no metabolismo intermediário	Intoxicação aguda e crônica	Aminoácidos, ácidos orgânicos, ciclo da uréia e intolerância aos açúcares
Grupo 3 - Defeito na produção/utilização de energia	Metabolismo intermediário de fígado, músculo e cérebro	Doenças de depósito de glicogênio, Hiperlaticemias congênitas, Doenças mitocondriais e defeito de β -oxidação de ácidos graxos



Galactosemia e Frutosemia

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

Galactosemia



DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

Galactosemia

Trata-se de um erro inato do metabolismo, caracterizado por uma elevada concentração sanguínea do monossacarídeo galactose, devido a deficiência da enzima galactose-1-fosfato uridiltransferase (GALT), responsável pela conversão de galactose-1-fosfato em galactose-1-fosfato uridiltransferase.

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

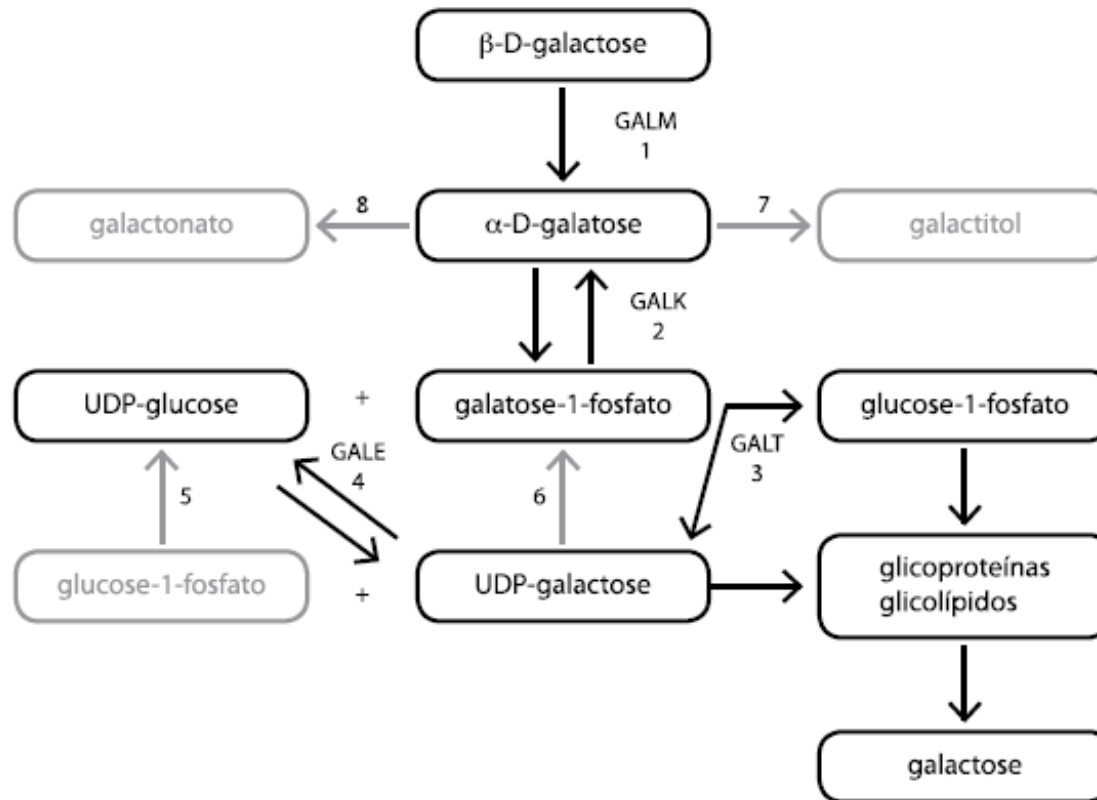
Galactosemia

A galactose é um constituinte importante da dieta alimentar desde o nascimento, sendo a fonte mais importante a lactose do leite. A hidrólise desta leva à formação de glicose e galactose.

No fígado, a galactose é rapidamente metabolizada a glucose-1-fosfato pela ação de quatro enzimas que constituem a “via de Leloir”: galactose mutarotase (GALM), galactocinase (GALK), galactose-1-fosfato uridiltransferase (GALT) e UDP galactose-4-epimerase (GALE).

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

Galactosemia



DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

Galactosemia

Estas deficiências enzimáticas, causam **Galactosemia**; todas com padrão autossômico recessivo e convencionou-se definir a **Galactosemia** consoante a sua etiologia.

Galactosemia por deficiência de (GALT), **Galactosemia Tipo I.**

Esta disfunção leva ao acúmulo de galactose 1-fosfato impedindo a formação de glicose-1-fosfato que entraria na glicogenólise.

A incidência deste tipo é de 1:50000 .

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

Galactosemia

Galactosemia por deficiência da (GALK), **Galactosemia Tipo II**

Consiste no defeito na galactoquinase, quando ocorre esta deficiência enzimática a galactose acumula-se podendo tomar vias alternativas. Ela pode ser convertida em galactitol que é um polialcool de toxicidade elevada, ou galactonato que também é um produto tóxico.

A incidência dessa deficiência é de 1:40000 .

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

Galactosemia

Galactosemia Tipo III por deficiência da (GALE)

Consiste na deficiência na uridil difosfogalactose-4-epimerase.

Normalmente os doentes apresentam leves défices de função nessa atividade enzimática, não causando mudanças no seu estado fisiológico.

Porém há aqueles que apresentam severas desordens no metabolismo da galactose podendo apresentar quadros sintomáticos semelhantes ao da **Galactosemia Clássica**.

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

Galactosemia

GALACTOSEMIA TIPO I - GALT

Galactosemia Clássica, Galactosemia por deficiência de (GALT) ou Galactosemia tipo I, é a forma mais comum.

Sinais e sintomas mais frequentes:

- Baixo ganho pondero-estatural
- Dificuldades alimentares
- Vômitos e diarreia
- Catarata
- Icterícia
- Letargia e hipotonia
- Hepatomegalia e esplenomegalia
- Encefalopatia
- Fontanela ampla
- Sangramento ou hematomas

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

Galactosemia

GALACTOSEMIA TIPO I - GALT

Problemas Neurológicos:

- Edema cerebral difuso
- Fontanela anterior ampla
- Alterações cognitivas
- Alteração na fala
- Ataxia e tremores
- Crise convulsiva

Diagnóstico superior a 2 meses

Prognóstico desfavorável



Maior gravidade e complicações tardias

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

Galactosemia

GALACTOSEMIA TIPO I - GALT

Tratamento dietético - objetivos:

- Remover o tóxico e/ou os seus precursores (galactose / lactose).
- Fornecer nutrientes adequados para o crescimento e desenvolvimento normais.
- Suplementar vitaminas e minerais (cálcio).
- Acompanhamento nutricional individualizado

Ingestão recomendada, de acordo com tolerância individual:

Até 1 ano	50-200 (mg/dia)
De 1 a 4 anos	150-200 (mg/dia)
De 4 a 14 anos	200-300 (mg/dia)
Adolescentes	250-400 (mg/dia)
Adultos	300-500 (mg/dia)

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

Galactosemia

Alimentos	<i>Livres (<2 mg de galactose /100 g)</i>	<i>Controlados (2-8 mg de galactose/100g)</i>	<i>A evitar (>8 mg de galactose/100g)</i>
FRUTOS	Abacate Damasco Nozes Todos os sumos sem lactose ou de frutos não proibidos	Laranja Limão Maçã Melão Morango Pêra Pêssego Toranja Uva	Ameixa Amora Avelã Banana Diospiro Figos Kiwi Manga Melancia Papaia Tâmaras Uvas passas Todas as conservas com lactose
LEGUMES E HORTALIÇAS	Alcachofra Beterraba Espinafre Batata Batatas fritas comerciais (atenção à composição nutricional) Cardo Cogumelos Espargos Rabanete Salsa Sopas e caldos caseiros	Aipo Alface Alho-porro Azeitonas Beringela Brócolos Cebola Cenoura Couve-flor Couve lombarda Feijão verde Milho doce Nabo Pepino Repolho	Abóbora Batata-doce Beterraba Couve-de-bruxelas Malagueta Pimenta Pimentos Tomate e derivados Esparregado comercial Legumes pré-cozinhados e em conserva Preparações de batata com leite Sopas e caldos comerciais

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

Galactosemia

Alimentos	<i>Livres (<2 mg de galactose /100 g)</i>	<i>Controlados (2-8 mg de galactose/100g)</i>	<i>A evitar (>8 mg de galactose/100g)</i>
LEITE E DERIVADOS	AL 110 Olac Formulas de soja	Formulas de soja com farinha de soja	Bebidas lácteas Iogurtes Leite e derivados Leite materno Leites fermentados Soro de leite, leite em pó Coalhada Queijos frescos, fundidos e em creme Sobremesas lácteas
BEBIDAS	Bebidas com gás Café Cerveja Vinho		Qualquer bebida com leite, lactose, cálcio ou sódio
CEREAIS	Arroz Aveia Centeio Cevada Fécula de batata Milho Amido de milho Tapioca Trigo Todas as massas fabricadas sem leite	Farinha de girassol Farinha de soja	Cereais de pequeno-almoço com leite ou chocolate Côdea de pão Farinhas lácteas Massas folhadas Gérmen de trigo Pão de forma Pão-de-leite, doce ou integral Todos os fabricados com leite ou manteiga
CONFEITARIA E PASTELARIA	Gelatina Todos os fabricados com produtos sem leite		Biscoitos Pasteis Todos os fabricados com ingredientes proibidos

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

Galactosemia

Alimentos	<i>Livres (<2 mg de galactose /100 g)</i>	<i>Controlados (2-8 mg de galactose/100g)</i>	<i>A evitar (>8 mg de galactose/100g)</i>
GORDURAS	Bacon Banha de porco Margarinas sem leite Óleos vegetais Sebo Toucinho		Manteiga Manteiga de amendoim com leite Margarina com leite Natas Produtos com caseinato / caseína
AÇUCARES E EDULCORANTES	Açúcar de cana Marmelada de frutas permitidas Sacarina Xarope de milho	Cacau Fermentos Levedura Marmeladas de fruta a controlar Mel	Caramelos Edulcorantes com lactose Marmeladas de frutas proibidas Melaço Xarope de maçã
CARNE E PEIXE	Almôndegas caseiras Carne de frango, boi, cordeiro, anho, porco, vaca e vitela Presunto e fiambre caseiros sem leite e produtos lácteos Atum e sardinha em óleo ou em azeite puro (sem molhos) Peixe Marisco		Almôndegas industriais Carnes e peixes panados comerciais Conservas e cozinhados com leite Charcutaria artesanal e industrial Molhos com ingredientes proibidos Patês comerciais Vísceras e órgãos de animais Frutos do mar (ex: algas)
OVOS		Todos	Receitas com leite
LEGUMINOSAS E SEMENTES	Amendoins	Azeitonas Sementes de girassol	Ervilhas Feijão Favas Grão-de-bico Lentilhas

EXEMPLOS DE PRODUTOS DISPONÍVEIS



Nota: Ler atentamente os rótulos antes de ingerir qualquer alimento ou medicamento.

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

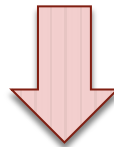
Frutosemia



DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

Frutosemia

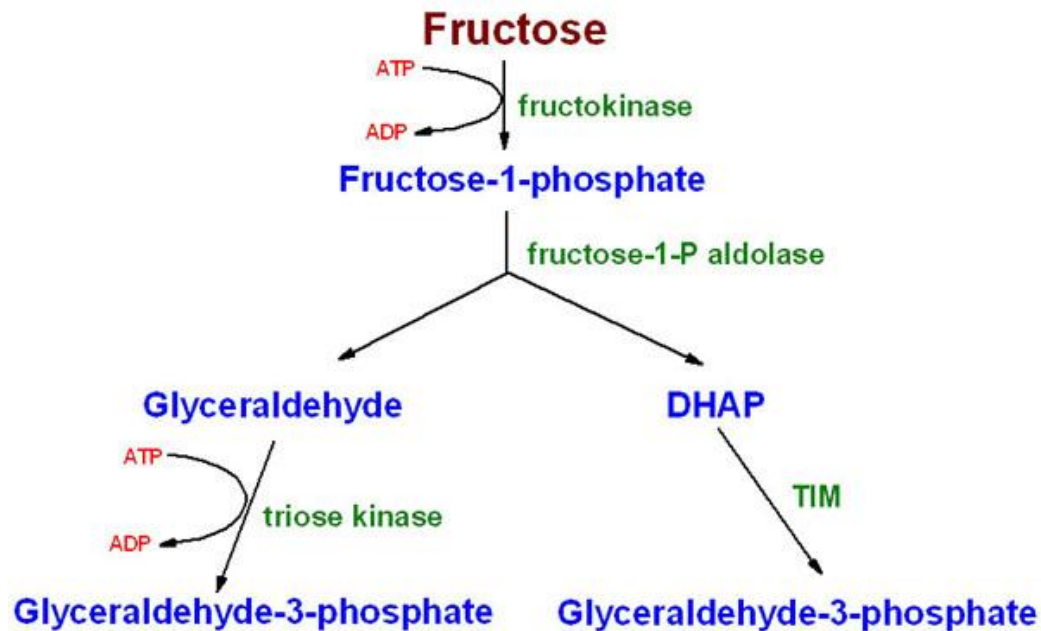
É uma doença metabólica autossômica recessiva, causada pela deficiência da enzima frutose-difosfato-aldolase ou aldolase B, que interfere na conversão de frutose-1-P em DHAP e Gliceraldeído.



Intoxicação progressiva com aumento de frutose-1-P.

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

Frutosemia



copyright M.W.King 1997

A aldolase B é essencial para o metabolismo da frutose no fígado, rins e intestino.

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

Frutosemia

Manifestações clínicas:

- Irritabilidade
- Letargia
- Recusa alimentar
- Vômitos
- Dor abdominal
- Hipoglicemia
- Convulsão
- Coma



Após ingestão de frutose, sorbitol ou sacarose

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

Frutosemia

Manifestações clínicas:

Ingestão persistente de frutose pode levar à síndrome da toxicidade crónica.

Identificada e tratada precocemente, a frutosemia é compatível com qualidade e expectativa de vida normais.



Frutosemia

Tratamento dietético:

Objetivos:

- Remover o tóxico e/ou os seus precursores (frutose /sacarose /sorbitol).
- Fornecer nutrientes adequados para o crescimento e desenvolvimento normais.
- Suplementar vitaminas e minerais (vitamina C).
- Acompanhamento nutricional individualizado.

Ingestão recomendada, de acordo com tolerância individual:

1-2 g de frutose/dia

Frutosemia

Alimentos	<i>Livres</i>	<i>A evitar</i>
FRUTOS		Todos os frutos e produtos dos frutos
LEGUMES COZIDOS (FERVIDOS E DEPERDIÇADA A ÁGUA)	<p>Grupo I (<0,5 g de frutose / 100 g)</p> <p>Brócolos (frescos)</p> <p>Aipo</p> <p>Espinafres</p> <p>Batatas velhas</p> <p>Alcachofra</p> <p>Cogumelos</p> <p>Agrião</p> <p>Feijão verde</p> <p>Feijão encarnado</p> <p>Grão-de-bico</p> <p>Lentilhas</p> <p>Grupo II (0,5 – 1,0 g de frutose / 100 g)</p> <p>Brócolos congelados</p> <p>Batatas novas</p> <p>Abóbora</p> <p>Favas</p> <p>Couve</p> <p>Couve-flor</p> <p>Pepino</p> <p>Soja</p> <p>Alho-porro</p> <p>Alface</p> <p>Rabanete</p> <p>Nabo</p> <p>Ervilhas</p>	<p>Raiz de beterraba</p> <p>Couves de Bruxelas</p> <p>Saladas de couve</p> <p>Cenoura</p> <p>Pepino de conserva</p> <p>Cebola</p> <p>Milho doce</p> <p>Tomate</p> <p>Feijão</p> <p>Todos os vegetais e legumes enlatados e conservados</p> <p>Maionese ou molho de salada</p>

Frutosemia

Alimentos	<i> Livres </i>	<i> A evitar </i>
LEITE E DERIVADOS	Fórmulas para lactentes Leite de vaca Leite evaporado não açucarado Leite desidratado em pó Natas Iogurte natural Queijos	Leite de soja Leite condensado Leite aromatizado Pó para batidos e xaropes Natas em spray Iogurtes com aromas e frutos Queijo fresco Queijo com ingredientes adicionados (nozes, ananás, ...)
BEBIDAS	Chá, café, água mineral, cacau, soda, refrigerantes (adoçados com sacarina ou aspartame, sem açúcar, sem sabor a fruta) Lucosade (não com aroma de fruta), ferguzade	Misturas de chá instantâneas, essência de café Sumos de fruta, sumos de vegetais, refrigerantes, bebidas para diabéticos contendo sorbitol ou frutose Leite achocolatado Bebidas alcoólicas
MISCELÂNEAS	Sal, pimenta, vinagre, corantes alimentares, fermento em pó, gelatina, sementes de sésamo, pevides de abóbora e girassol (10 g/dia) Mostarda Especiarias	Pickles Caldos de carne, picante Molhos para saladas, polpa de tomate, maionese, molhos comerciais (ketchup) Sopas embaladas Frutos secos Manteiga de amendoim Massapão
CEREAIS	Farinha Arroz Massa (branca de preferência, não integral nem de soja, tapioca ou milho) Pão branco (pré-embalado) Cream crackers, bolachas de água e sal, araruta, sêmola, aveia e cevada Papa de aveia, Shredded Wheat (só uma refeição / dia)	Farelo Gérmen do grão, trigo Cereais de pequeno-almoço (em especial os que contem açúcar, fruta ou gérmen de grão) Massas com molhos de tomate Pão de mistura, pão com passas, pão com doce, bolos, biscoitos Aperitivos

Frutosemia

Alimentos	<i>Livres</i>	<i>A evitar</i>
PAPAS LÁCTEAS	Papa de milho e/ou arroz	
OVOS	Ovos	
GORDURAS E ÓLEOS	Manteiga, margarina, óleos vegetais, banha	
AÇUCARES E EDULCORANTES	Glicose / glucose, polímeros de glicose Xarope de glicose Dextrose Lactose Amido Maltose Maltodextrina Sacarina Aspartame Extracto de malte Acesulfame K Ciclamato Lucosade drageiras - original Glucose - drageias	Açúcar (sacarose) Açúcar de fruta (frutose) Levulose Sorbitol Poliol Açúcar invertido, xarope de ácer Xarope de glicose hidrogenado Mel Melaço Compota Marmelada Doces Chocolate Molhos para sobremesas Gelatina
CARNE E PEIXE	Todos os frescos, se processados verificar se tem adição de sacarose, frutose ou mel	Processados que tenham adição de sacarose (ex: pastas de carnes, salsichas, salames e patês) Fiambre Refeições pré-cozinhadas contendo vegetais

Nota: Ler atentamente os rótulos antes de ingerir qualquer alimento ou medicamento.

Referências Biográficas

- Segal S, Berry GT. (1995) Disorders of galactose metabolism. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WJ, Valle D, eds
- Galactosaemia and allelic variation at the galactose-1-phosphate uridylyltransferase
- Vásquez AB. (2007) Errores congénitos del metabolismo de la galactosa. In: Sanjurjo P, Vasquez AB, eds.
- Diagnóstico y tratamiento de las endermedades metabólicas hereditrias. 2ª ed. Madrid: Ediciones Ergon;
- <http://www.galactosemia>.
- Rev. Nutr. vol.18 no.3 Campinas May/June 2005 “Frutose em humanos: efeitos metabólicos, utilização clínica e erros inatos associados.”
- www.fructosemia.
- www.hepcentro.com.br/fructosemia.htm

pp. 282-291.

Obrigada pela atenção!