

“Era uma vez...viver em mutação”

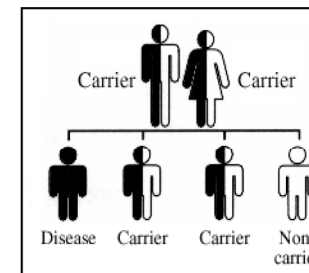


Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães – INSA, IP
Consulta de Nutrição

Manuela F. Almeida
Semana Aberta, 31 de Março de 2011

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO (DHM)

- **Doenças genéticas**, devidas à presença de genes com informação incorrecta que são transmitidos pelos pais à sua descendência.



- **Doenças caracterizadas** pelo comprometimento do normal metabolismo de uma substância, devido à ausência ou actividade reduzida da enzima ou do cofactor.



- **Doenças raras** de incidência variável no mundo.

1908 – 1ª DHM (Alcaptonúria).

Descritas mais de 500 DHM

Incidência mundial global ~1:5000 R/N.

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO (DHM)

Características

- ✓ Baixa incidência individual/ Colectivamente numerosas
(Incidência mundial global ~1:5000 RN)
- ✓ Sinais clínicos pouco específicos/ Clínica intermitente
- ✓ Necessário conhecimento rigoroso das vias metabólicas e suas relações
- ✓ Doenças hereditárias / congénitas
- ✓ Diagnóstico neonatal clínico e bioquímico



DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO (DHM)

Classificação

Doenças das moléculas complexas – Distúrbios na síntese ou degradação de moléculas complexas (doenças dos organelos, ex: lisossomas)

Doenças do metabolismo energético - Defeitos na utilização ou produção de energia (ex: glicogenoses)

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO (DHM)

Classificação

Doenças das moléculas complexas – Distúrbios na síntese ou degradação de moléculas complexas (doenças dos organelos, ex: lisossomas)

Doenças do metabolismo energético - Defeitos na utilização ou produção de energia (ex: glicogenoses)

Doenças causadoras de intoxicação - *Intoxicação aguda ou progressiva, devida à acumulação de substâncias, próximas do bloqueio metabólico, que se comportam como tóxicos para órgãos susceptíveis (ex: fenilcetonúria)*

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO PROTEICO (DHMP)

Apresentação Clínica/Evolução

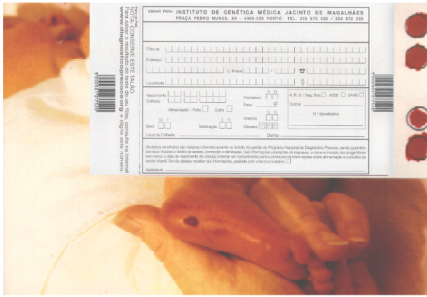
(Exemplo: fenilcetonúria)

Apresentação neonatal normal

Apresentação tardia

- atraso mental
- cheiro característico
- espasmos
- alterações no EEG
- microcefalia
- eczema em 20 a 40%
- baixa pigmentação (olhos, cabelo e pele)

“Era uma vez...viver em mutação”



RASTREIO NEONATAL

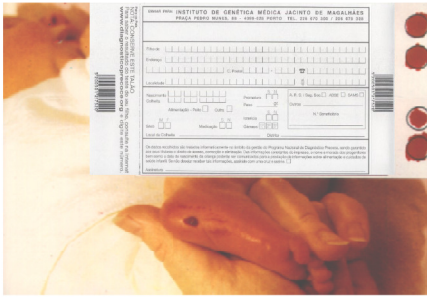


1979 – *Inicia-se em Portugal o rastreio neonatal da fenilcetonúria.*

Incidência 2010– 1:10876R/N

Casos detectados até 2010 – 280 casos

“Era uma vez...viver em mutação”



RASTREIO NEONATAL

Tandem Mass (MS/MS)

- *Espectrometria de Massa* -



O uso deste instrumento analítico é um dos maiores avanços técnicos no rastreio neonatal de DHM com tratamento

Permite

- uma maior especificidade, rapidez e sensibilidade
- **com a mesma amostra de sangue** numa quantidade mínima, dosear muitos tipos diferentes de metabolitos e assim detectar os portadores de doenças metabólicas no período neonatal
- **uma intervenção terapêutica precoce** que possa prevenir ou significativamente reduzir a sintomatologia clínica

RASTREIO NEONATAL

Doenças Rastreadas (25)

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO PROTEICO

Abordagem nutricional no seu tratamento

Aminoacidopatias

Fenilcetonúria (PKU)/ Hiperfenilalaninemias

Tirosinemia Tipo I

Tirosinemia Tipo II

Leucinose (MSUD)

Hipermetioninemia (déf. MAT)

Citrulinemia Tipo I

Acidúria Argininosuccínica

Hiperargininemia

Homocistinúria Clássica

Acidúrias Orgânicas

Acidúria Propiónica (PA)

Acidúria Metilmalónica (MMA)

Acidúria Isovalérica (IVA)

Acidúria 3-Hidroxi-3-Metilglutárica (3-HMG)

Acidúria Glutárica Tipo I (GA I)

3-Metilcrotonilglicinúria (déf. 3-MCG)

Acidúria Malónica

Tandem Mass (MS/MS)



“Era uma vez...viver em mutação”

RASTREIO NEONATAL

Doenças Rastreadas (25)

HIPOTIROIDISMO CONGÊNITO

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DA B-OXIDAÇÃO MITOCONDRIAL DOS ÁCIDOS GORDOS

Abordagem nutricional no seu tratamento

Def. da desidrogenase dos ácidos gordos de cadeia média (MCAD)

Def. da desidrogenase dos ácidos gordos de cadeia muito longa (VLCAD)

Def. da desidrogenase de 3-hidroxi-acilCoA de cadeia longa (LCHAD)

Déf. da desidrogenase de 3-Hidroxi-AcilCoA de cadeia curta (SCHAD)

Def. em carnitina-palmitoil transferase I (CPT I)

Def. em carnitina-palmitoil transferase II (CPT II)

Def. múltipla das desidrogenases dos ácidos gordos (MADD; acidúria glutárica tipo II)

Déf. primária em carnitina (CUD)



Tandem Mass (MS/MS)

“Era uma vez...viver em mutação”

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO PROTEICO (DHMP)

Tratamento Nutricional

É a base de actuação para evitar as múltiplas consequências dos defeitos metabólicos

Objectivos

- ⇒ Corrigir as alterações bioquímicas
- ⇒ Satisfazer as necessidades nutricionais

Princípios gerais do tratamento

1. Controlo do aporte de proteína natural
2. Promoção do anabolismo
3. Suplementação em nutrientes

*evitando a acumulação de produtos tóxicos e
evitando lesões no sistema nervoso central*

“Era uma vez...viver em mutação”

O diagnóstico atempado e o bom controlo metabólico são cruciais para assegurar o prognóstico favorável destes doentes.

Os doentes rastreados precocemente ou diagnosticados clinicamente são encaminhados para

Centros especializados no tratamento deste tipo de patologias, onde funcionam equipas multidisciplinares.

Despacho 4326/2008 de 19 de Fevereiro

“Era uma vez...viver em mutação”

2 — Entidade colectiva ...
2.1 — Designação social: ...
2.2 — Sede: (código postal); telefone ...
2.3 — Pacto social publicado no *Diário da República*, n.º ..., de ... de ... de ...
1.4 — Representantes da entidade colectiva ...
1.5 — Número de pessoa colectiva ...
II — Unidade de dialise:
Localização: ...
Licença de funcionamento n.º ...
Equipamento: ...
Capacidade global de atendimento: ...
Capacidade disponível para convencionamento: ...
Valências: ...
Actividade: ...

ANEXO IV

Ficha técnica n.º 2

Recursos humanos

I — Pessoal:
II — Director clínico:
Nome: ...
Especialidade: ...
Cédula profissional: ...
Secção regional: ...
2 — Substituto do director clínico:
Nome: ...
Especialidade: ...
Cédula profissional: ...
Secção regional: ...
3 — Outros médicos:
Nome: ...
Especialidade: ...
Cédula profissional: ...
Secção regional: ...
4 — Enfermeiro-chefe/substituto:
Nome: ...
Cédula profissional: ...
5 — Horário de presença física do director clínico e seu substituto/especialistas colaboradores/enfermeiro-chefe/substituto: ...
6 — Técnicos:
Nome: ...
Habilitações profissionais: ...
Horário: ...

Despacho n.º 4326/2008

O despacho n.º 25 822/2005, publicado no *Diário da República*, 2.ª série, n.º 239, de 15 de Dezembro de 2005, veio clarificar as condições de comparticipação dos produtos dietéticos que, com carácter terapêutico, são indicados para satisfazer as necessidades nutricionais dos doentes afectados de erros congénitos do metabolismo.

O mesmo despacho define que estes produtos dietéticos são comparticipados na sua totalidade desde que prescritos pelo Instituto de Genética Médica Dr. Jacinto de Magalhães ou nos centros de tratamento protocolados com o este Instituto.

Contudo, alguns dos doentes rastreados naqueles centros de tratamento já atingiram a fase da adolescência e o seu acompanhamento passou a ser efectuado nos serviços de medicina interna de hospitais não protocolados.

Assim, o despacho n.º 25 822/2005 carece de ser alterado de modo a ajustar-se às actuais circunstâncias.

Aproveita-se o ensejo para proceder à actualização da designação de alguns dos hospitais que, entretanto, alteraram a sua natureza jurídica.

Assim, determino o seguinte:
Os centros de tratamento dos hospitais identificados no n.º 2 do despacho n.º 25 822/2005, publicado no *Diário da República*, 2.ª série, n.º 239, de 15 de Dezembro de 2005, passam a ser os seguintes:

- a) Centro Hospitalar de Coimbra, E. P. E.;
- b) Centro Hospitalar de Lisboa Central, E. P. E.;
- c) Centro Hospitalar do Porto, E. P. E.;

- d) Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia, E. P. E.;
- e) Hospital Central do Funchal;
- f) Hospital do Divino Espírito Santo, de Ponta Delgada;
- g) Hospital de Santa Maria, E. P. E.;
- h) Hospital de Santo Espírito, de Angra do Heroísmo;
- i) Hospital de S. João, E. P. E.;
- j) Hospitais da Universidade de Coimbra.

O presente despacho entra em vigor no dia seguinte ao da sua publicação.

23 de Janeiro de 2008. — O Secretário de Estado da Saúde, *Francisco Ventura Ramos*.

Administração Regional de Saúde do Norte, I. P.

Despacho n.º 4327/2008

Faz-se público que por ter sido concedido provimento ao recurso hierárquico interposto ao despacho de 12/09/2006 que homologou a lista de classificação final do concurso interno geral, de âmbito sub-regional, para provimento de 17 lugares da categoria de chefe de serviço de clínica geral da carreira médica de clínica geral, a que se reporta o aviso n.º 11 547/2004, publicado no *Diário da República*, 2.ª série, n.º 287, de 9 de Dezembro de 2004, por despacho de 22 de Janeiro de 2008, do Vogal do Conselho Directivo desta Administração Regional de Saúde do Norte, I. P., Dr. Pimenta Marinho, foi nomeado novo júri, que passa a ter a seguinte composição:

Presidente — Dr. Sérgio António Sousa Vieira, chefe de serviço de clínica geral, desta ARS do Norte, I. P.

Vogais efectivos:

Dra. Dra. Aturora Maria Ferreira Pinho Aroso Dias, chefe de serviço de clínica geral, desta ARS do Norte, I. P., que substituirá o Presidente nas faltas e impedimentos;

Dra. Lina Rosa Costa Ribeiro Carvalho, chefe de serviço de clínica geral, desta ARS do Norte, I. P.

Dra. Maria Georgina Esteves Cruz Martins Correia, chefe de serviço de clínica geral, desta ARS do Norte, I. P.

Dra. Olinda Maria Ferreira Teixeira Lopes Maio, chefe de serviço de clínica geral, desta ARS do Norte, I. P.

Vogais suplentes:

Dra. Maria Fátima Queirós Vilela Bouça Machado, chefe de serviço de clínica geral, desta ARS do Norte, I. P.

Dra. Maria Virginia Silva Lobo Teixeira Vale, chefe de serviço de clínica geral, desta ARS do Norte, I. P.

24 de Janeiro de 2008. — A Vogal do Conselho Directivo, *Maria Suzete dos Santos Gonçalves*.

Despacho n.º 4328/2008

Por despacho de 24 de Janeiro de 2008, da vogal do Conselho Directivo, da Administração Regional de Saúde do Norte, I. P., Dra. Isabel Oliveira, Maria Isabel Tereza Gomes Santos, foi nomeada definitivamente na categoria de Técnica Especialista de 1.ª Classe Fisioterapeuta, da carreira Técnica de Diagnóstico e Terapêutica, do quadro de pessoal da Administração Regional de Saúde do Norte/Sub-Região de Saúde do Porto/Centro de Saúde de Barão do Corvo, nos termos dos artigos 15.º e 63.º do Decreto-Lei n.º 564/99, de 21 de Dezembro, conjugado com o n.º 8 do artigo 6.º do Decreto-Lei n.º 427/89, de 7 de Dezembro.

25 de Janeiro de 2008. — A Vogal do Conselho Directivo, *Maria Suzete dos Santos Gonçalves*.

Administração Regional de Saúde do Alentejo, I. P.

Sub-Região de Saúde de Beja

Deliberação (extracto) n.º 411/2008

Por deliberação de 30 de Julho de 2007 do Conselho Directivo da Administração Regional de Saúde do Alentejo:

Bruno Filipe Páunho Nunes Mima — autorizada celebração de contrato de trabalho a termo certo, pelo período de três meses, ao abrigo do n.º 03 do artigo 18.º-A de Estatuto do SNS, aprovado pelo Decreto-Lei n.º 11/03 de 15 de Janeiro, com a alteração introduzida pelo Decreto-Lei n.º 53/98

Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães

Consulta de Diagnóstico Precoce

1º doente em 1980

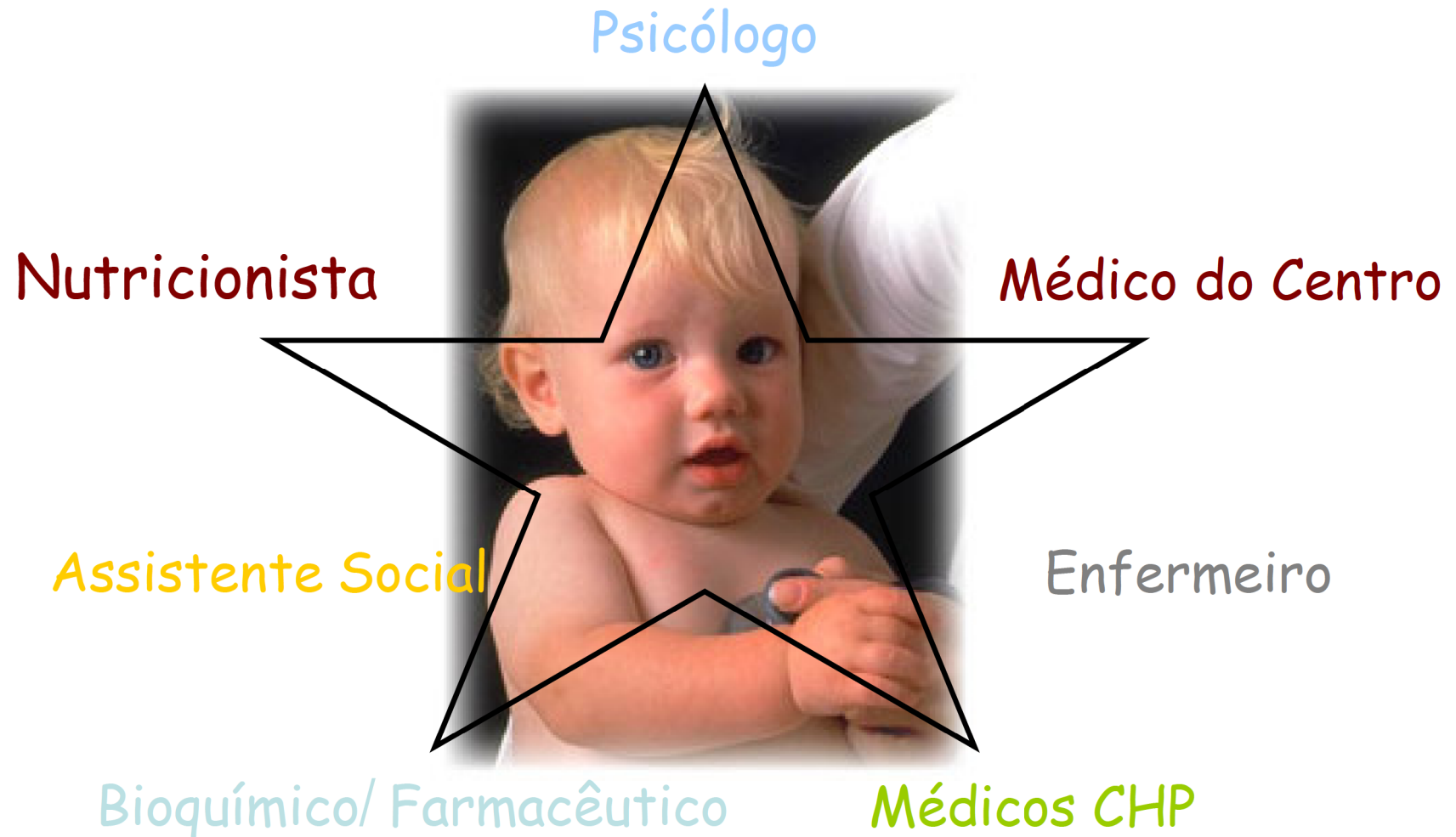
Seguimento de recém-nascidos,
crianças,
adolescentes e
adultos
com doenças hereditárias do metabolismo,



essencialmente da zona norte do país

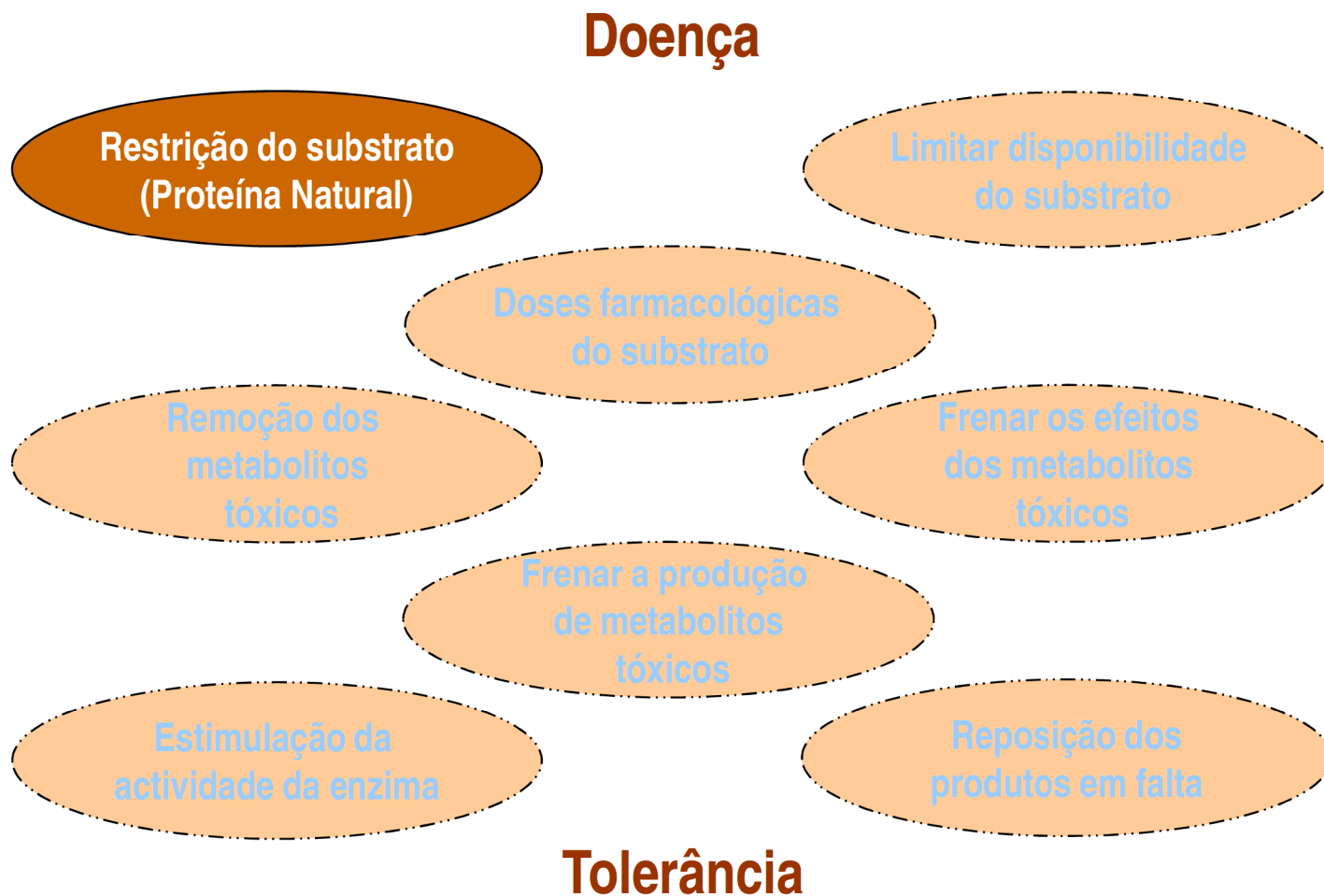
“Era uma vez...viver em mutação”

ORGÂNICA E FUNCIONAMENTO DO CENTRO



“Era uma vez...viver em mutação”

TRATAMENTO DHMP



Fernandes J et al. Inborn Metabolic Diseases, 2000

“Era uma vez...viver em mutação”

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO PROTEICO

Aspectos Gerais do Tratamento Dietético

- Fase Inicial do tratamento -

Explicação da doença à família

- Implicações na “digestão das proteínas”,
- Em que consiste uma dieta hipoproteica

Início da terapêutica dietética

- Leite materno e/ou fórmula comercial dados conforme o controlo metabólico e as necessidades
- Substituto do leite (mistura de a.a.) é a principal fonte proteica
- Produtos modulares especiais (polímeros de glucose, emulsões lipídicas, ...)

DOENÇA	COMPOSTO TÓXICO	TIPO DE DIETA	SUBST. ° “LEITE”	TRAT. ° MÉDICO
Fenilcetonúria	Fenilalanina	Restrição Phe	PKU 1, 2 Prima/Secunda, 3 Advanta [®] (M) PhenylAde [®] (G), ... Saqueta Pó/Bebível, Tablete, Cp,,	
Tirosinemia I	Succinilacetona (SA) Ác.δaminolevulínico (AL)	Restrição Phe, Tir	TYR 1,2 [®] (M)	NTBC [®]
Leucinose	Leucina, Isoleucina, Valina e Cetoderivados	Restrição Leu, Ile, Val	MSUD 1,2 [®] (M)	Tiamina (Vit. B1) (nas formas sensíveis)
Homocistinúria Clássica	Homocistina	Restrição Met	HOM 1,2 [®] (M)	Citrato de betaína Vit. B6 e Ácido Fólico
Acidémia Propiônica	Ácido Propiônico e Derivados	Restrição Ile, Val, Met, Thr	OS 1,2 [®] (M)	Carnitina, Flagyl [®] Biotina
Acidémia Metilmalônica	Ácido Metilmalónico e Derivados (Homocistina)	Restrição Ile, Val, Met, Thr	OS 1,2 [®] (M)	Carnitina, Flagyl [®] (B12, Betaína)
Acidémia Isovalérica	Ácido Isovalérico	Restrição Proteica e em Leucina-1º ano	1º ano-MSUD [®] ? (M)	Glicina, Carnitina
Doenças do Ciclo da Ureia	Amónia	Restrição Proteica	UCD 1,2 [®] (M)	Benzoato sódio Fenilbutirato Suplem. Citrulina/ Arginina (Sargenor [®])

Em comum na dieta o uso de suplementação energética

Em comum no tratamento médico o uso de polivitamínico e ferro

“Era uma vez...viver em mutação”

Recomendações nutricionais

Quadro I – Recomendações nutricionais para a AGI. Acima dos 6 anos de idade recomenda-se evitar o aporte excessivo de proteína natural, optando por alimentos com baixo teor em lisina.

		0-6 meses	7-12 meses	1-3 anos	4-6 anos	>6 anos	adultos
Lisina	mg.kg ⁻¹ .dia ⁻¹	100*	90 *	60-80 *	50-60 *	- *	- *
Triptofano	mg.kg ⁻¹ .dia ⁻¹	20 *	17 *	13-17 *	13 *	- *	- *
Proteína natural	g.kg ⁻¹ .dia ⁻¹	1,3-1,4 *	1,3-1,5 *	1,3-1,4 *	1,1-1,3 *	1,1-1,5 *	1,0 *
Mistura de a.a.	g.kg ⁻¹ .dia ⁻¹	0,8-1,3 *	0,8-1,0 *	0,8 *	0,8 *	- *	- *
Energia	kcal.kg ⁻¹ .dia ⁻¹	82-115 *	80-95 *	82-95 *	78-90 *	60-70 *	40-50 *
L-Carnitina	mg.kg ⁻¹ .dia ⁻¹	100 *	100 *	100 *	50-100 *	50-100 *	50 *
Micronutrientes	% [†]	≥100 *	≥100 *	≥100 *	≥100 *	>100 *	- *

a - Adaptado de Köiker et al¹; b - Adaptado de Hoffmann GF²; c - Não disponível; d - De acordo com as DRI's, Dietary Reference Intakes, Institute of Medicine.

Quadro I – Recomendações nutricionais para o tratamento da PKU. Adaptado de *Elsas and Acosta*³.

		<6 meses	6-12 meses	1-4 anos	4-7 anos	7-11 anos	11-15 anos	15-19 anos
Energia	Kcal.kg ⁻¹ .d ⁻¹	145-95	135-80	-	-	-	-	-
	Kcal.d ⁻¹	-	-	1300	1700	2400	2200-2700	1800-2100
Proteínas totais	g.kg.d ⁻¹	3,0-3,5	2,5-3,0					
(intactas + mistura de aa)	g/d			30	35	40	50-55	50-65
Glicídios	g/d	30-35% VET				50-60% VET		
Lípidos	g/d	50% VET				35% VET		
Fenilalanina	mg.kg ⁻¹ .d ⁻¹	20-70	15-50	15-40	15-35	15-30	15-30	10-30
Tirosina	mg.kg ⁻¹ .d ⁻¹	300-350	250-300	230	175	140	110-120	110-120
Água	mL.Kg ⁻¹ .d ⁻¹	135-160	120-145	95	90	75	50-55	50-65

Legenda: aa – aminoácidos; VET – Valor energético total.

Acta Paediatr Port 2007;38(3):120-8

SPDM – Tratamento nutricional da leucínose

Quadro I – Recomendações nutricionais para o tratamento da MSUD. Adaptado de *Elsas et Acosta*³.

		< 6 meses	6-12 meses	1-4 anos	4-7 anos	7-11 anos	11-15 anos	15-19 anos
Energia	kcal.kg ⁻¹ .d ⁻¹	150-95	135-80	-	-	-	-	-
	kcal/d	-	-	1300	1700	2400	2200-2700	1800-2100
Proteínas totais	g.kg ⁻¹ .d ⁻¹	3,0-3,5	2,5-3,0					
	g.d ⁻¹			30	35	40	50-55	50-65
Glicídios	g.d ⁻¹	30-35% VET				50-60% VET		
Lípidos	g.d ⁻¹	50% VET				35% VET		
Leucina	mg.kg ⁻¹ .d ⁻¹	60-100	40-75	40-70	35-63	30-60	30-50	15-40
Isoleucina	mg.kg ⁻¹ .d ⁻¹	30-90	30-90	20-85	20-80	20-30	20-30	10-30
Valina	mg.kg ⁻¹ .d ⁻¹	40-95	30-60	30-85	30-50	25-30	20-30	15-30
Água	mL.kg ⁻¹ .d ⁻¹	135-160	120-145	95	90	75	50-55	50-65

*VET - valor energético total

Quadro II – Recomendações nutricionais para o tratamento da PKU materna. Adaptado de *Elsas and Acosta*³.

Trimestre e idade	Fenilalanina (mg/d)	Tirosina (mg/d)	Proteína (g/d)	Energia (kcal/d)
Trimestre 1				
15-19 anos	200 < 820	7600	76	1600 - 3400
19-24 anos	180 < 800	7400	74	2100 - 3200
≥ 24 anos	180 < 800	7400	74	2100 - 3400
Trimestre 2				
15-19 anos	200 < 1000	7600	76	1600 - 3400
19-24 anos	180 < 1000	7400	74	2100 - 3200
≥ 24 anos	180 < 1000	7400	74	2100 - 3400
Trimestre 3				
15-19 anos	330 < 1200	7600	76	1600 - 3400
19-24 anos	310 < 1200	7400	74	2100 - 3200
≥ 24 anos	310 < 1200	7400	74	2100 - 3400

Quadro I – Recomendações nutricionais para doentes com acidúria propiónica e acidúria metilmalónica. (Adaptado de Yannicelli S, 2006⁸).

Nutriente	Idade (anos)					
	0-0,5	0,5-1,0	1-4	4-7	7-11	11-19
isoleucina (mg)	60-110/kg	40-90/kg	485-735/dia	630-960/dia	715-1090/dia	956-1470/dia
metionina (mg)	20-50/kg	15-40/kg	275-390/dia	360-510/dia	410-580/dia	550-780/dia
treonina (mg)	50-125/kg	20-75/kg	415-600/dia	540-780/dia	610-885/dia	830-1200/dia
valina (mg)	60-105/kg	40-80/kg	550-830/dia	720-1080/dia	815-1225/dia	1105-1655/dia
D-biotina (mg)	5-10/dia para a AP (ensaio terapêutico)					
L-carnitina (mg)	100-300/kg					
proteína (g)	~2,5/kg	~2,5/kg	≥30/dia	≥35/dia	≥40/dia	≥50/dia
energia (kJ)	100-125% da RDA para a idade					

“Era uma vez...viver em mutação”

Misturas de aminoácidos

Inicialmente:

3 misturas – PKU
7 misturas – Outras DHMP

Actualmente:

43 misturas – PKU
20 misturas – Outras DHMP

– Características –

em pó - lata

sabor “*neutro*”

dada de acordo com a idade e peso



em pó – lata

saquetas p/ preparar
comprimidos
cápsulas
tabletes
bebível – bolsas

sabor “*neutro*”

neutro
vários sabores

dada de acordo com a idade e peso

“Era uma vez...viver em mutação”

Misturas de aminoácidos

– Características –

Inicialmente:

difícilmente transportável

difícilmente dada no contexto da refeição

preparada para um dia com idêntico modo de preparação

Actualmente:

facilmente transportável

facilmente dada no contexto da refeição

preparada para um dia ou individualmente com diferentes modos de preparação

Importância

- controlo metabólico
- fonte proteica
- efeito saciante

Nome:	Idade: 8 M	Peso: 10,14 Kg	Comp:	P.C. :					
	Factor	IDADE Meses	Phe mg/Kg/dia	Proteínas g/Kg/dia	Energia Kcal/Kg/dia				
	1	0 - 3	58 ± 18	4,4	14,7%	120			
	1	4 - 6	40 ± 10	3,3	11,5%	115			
	10,14	7 - 9	32 ± 9	25,35	9,1%	1115			
	1	10 - 12	30 ± 8	2,5	9,5%	105			
ALIMENTOS		Factor	Peso (g)	Partes	Fen	Prot. (g)	Gord. (g)	H. C. (g)	Kcal
Leite Materno	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Leite Vaca	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Nidina HA	4	20	6	140	2,8	5,6	10,8	104	104
Nutribem 1ª Papa	1,5	45	1,5	30	0,6	0,6	4,2	74,5	74,5
Batata	4	80	4	80	2	0	16	72	72
Vegetais	3	---	3	60	2,1	0	4,2	27	27
Fruta	1	---	1	20	0,7	0	14	67	67
Fécula de batata	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Farinha de pau	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Tapioca	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Arroz cru	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Lofenalac	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Pku 1	9,5	47,5	0	0	28,5	0	0	0	0
Pku 2 Prima	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Pku 2 Secunda	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Pku 3 Advanta	0	0	0	0	0	0	0	0	0
PhenylAde	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Cooler 10	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Açúcar	5,5	55	0	0	0	0	55	220	220
Compota/Marmelada	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Óleo/Azeite	6	30	0	0	0	30	0	270	270
Margarina/Manteiga	0	0	0	0	0	0	0	0	0
TOTAL PARCIAL			15,5	330	36,7	36,2	150,55	1069	
Diferença para chegar ao total desejado					4,46	-1,35556	9,89		
Total em g desejado					41,16	34,84444	160,44	1120	
TOTAL PRODUTOS		Factor	Peso (g)	Partes	Fen	Prot. (g)	Gord. (g)	H. C. (g)	Kcal
Biscoito (APROTEIN)-180g	2	10	0,3	6	0,1	1,4	8	45	45
TOTAL DO DIA ALIMENTAR			15,8	336	36,8	37,6	158,55	1114	
% Proteína	Observações:								
13,2%									
% Gordura									
30,4%									
% Hidratos Carbono									
57,0%									
+									
% Total									
100,6%									

CÁLCULO DA DIETA

Controlo Metabólico

Peso

Dados Análises Gerais, BIA, ...

Alteração de dieta na consulta,
por telefone,
... por correio

1ª Consulta
Consultas Subsequentes
(Dieta entregue e explicada na consulta)

“Era uma vez...viver em mutação”

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO PROTEICO

Aspectos Gerais do Tratamento Dietético

- Diversificação Alimentar -

Início aos 4-6 meses:

- Alimentos em puré (cereais, legumes, fruta)

É com a sopa e a fruta que:

- Se explica o conceito de “Parte”
- Se fornece a Tabela de Equivalentes (+autonomia, + variedade), a Tabela de Alimentos de Consumo Livre e de Alimentos Proibidos (restrição de alimentos ricos em proteínas)

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO PROTEICO

Aspectos Gerais do Tratamento Dietético

Distribuição harmoniosa do total de proteína natural ao longo do dia;

Suplementação energética;

Ajudar na escolha de alimentos com baixo teor em proteínas encontrados nos supermercados (ensinar a ler o rótulo nutricional);

Pesquisa no mercado da composição nutricional de alimentos potencialmente permitidos;

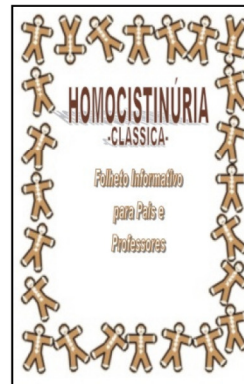
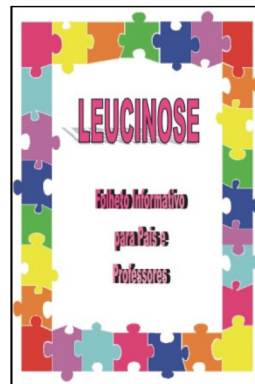
Dadas as restrições alimentares características do padrão alimentar destes doentes, tem de ser feita **suplementação vitamínica e mineral** *que deve ser cumprida na íntegra pelo doente, pois se não o fizer poderá vir a sofrer de défices nutricionais específicos que poderão prejudicar o seu desenvolvimento e estado nutricional.*

Livros



Fenilcetonúria

Outras DHMP



DHMP



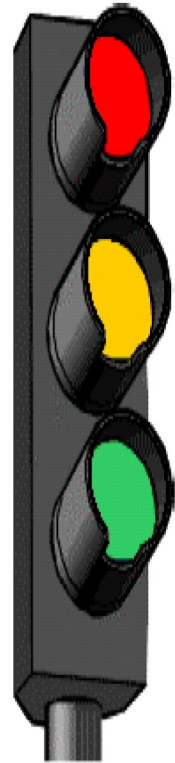
“Era uma vez...viver em mutação”

Livro Truques e Dicas

- Leite Especial
- Papa
- Sopa e Prato
- Sobremesa
- Merendas
- Adaptação Ementa Familiar
- Adaptação Ementa Escola
- Festas de Aniversário
- Idas a Restaurante
- Férias e Viagens
- Congelação de Alimentos
- ...



A MAIORIA DOS ALIMENTOS DE ORIGEM ANIMAL ESTÃO PROIBIDOS 🚫 POR SEREM RICOS EM PROTEÍNAS



OS PROIBIDOS - carne, peixe, aves, mariscos, moluscos e crustáceos (polvo, lulas, conchilha, amêijoia, camarão, gamba, lagosta), fiambre, presunto, produtos de salsicharia (salsicha, chouriço, patês), caldos de carne concentrados, ovos, leite (excepcionalmente pode ser permitido em quantidades controladas), queijo, gelados de leite ou nata, iogurte, suíssonho®, natas, sobremesas lácteas, farinha, pão, massas, leguminosas (feijão, grão, favas, ervilhas, lentilhas, milho, tremoços), soja, biscoitos, bolachas, bolos e produtos de pastelaria, farinhas infantis excepto as prescritas, chocolate, cacau, bombons, caramelos de leite ou de chocolate, gelatina animal, frutos secos ou oleaginosos (castanha, noz, amêndoa, amendoim, avelã, caju, pistácio, pinhão), manteiga de amendoim, adoçantes artificiais (canderel®, aspartame®)*.

OS PERMITIDOS MAS CONTROLADOS – vegetais, batata, fruta, sumos de vegetais, sumos de fruta, arroz, farinhas infantis (Nutribén 1ª Papa), farinha de mandioca, fécula de batata, Maizena®, tapioca, pipocas.

OS LIVRES – gorduras: todos os óleos, manteigas e margarinas vegetais. Produtos açucarados: açúcar sob todas as formas, chupas, rebuçados, “sugus®”, marmelada, compota, geleia, mel, gelatina vegetal, groselha, sumos de fruta, xaropes de fruta, refrigerantes (excepto de dieta - light), sorvetes de água, pastilha elástica com açúcar. Cevada, chá, limonada. Condimentos frescos ou em pó, salgados ou açucarados: sal, vinagre. Especiarias: louro, estragão, pimenta, açafrão. Canela, baunilha, açúcar baunilhado. Extractos de frutos. Alimentos com baixo teor de proteínas**.

*Alimentos, bebidas rebuçados ou pastilhas elásticas que contenham Canderel, Aspartame ou qualquer outro adoçante artificial devem ser evitados pelas crianças com PKU porque estes adoçantes são feitos com mais de 50% de PHE.



**Algumas fábricas alimentares usam ingredientes especiais para fazer alimentos com baixo teor em proteínas, tal como massas e bolachas para a dieta dos PKU. Alguns destes alimentos podem ser levados para a escola, fazendo parte da refeição ou do lanche da criança PKU. Estes alimentos são um importante complemento da dieta da criança PKU, porque variam a alimentação sem fornecer muita PHE.

CN/ IGM/ Dr.ª Manuela F. Almeida/Manuela Nogueira

SOPAS PARA PKU

(3 Partes de BATATA e 3 Partes de VEGETAIS)

Total/Sopa = 120 mg de fenilalanina

SOPA 1			SOPA 2		
Batata	- 3 partes	66g	Batata	- 3 partes	66g
Cenoura	- 1 parte	110g	Cenoura	- 1 parte	110g
Alface	- 2 partes	78g	Abóbora	- 2 partes	220g
SOPA 3			SOPA 4		
Batata	- 3 partes	66g	Batata	- 3 partes	66g
Alface	- 2 partes	78g	Alface	- 2 partes	78g
Abóbora	- 1 parte	110g	Cenoura	- ½ parte	55g
			Abóbora	- ½ parte	55g
SOPA 5			SOPA 6		
Batata	- 3 partes	66g	Batata	- 3 partes	66g
Cenoura	- ½ parte	55g	Abóbora	- 1 parte	110g
Abóbora	- ½ parte	55g	Couve-flor	- 2 partes	64g
Couve branca	- 2 partes	68g			
SOPA 7			SOPA 8		
Batata	- 3 partes	66g	Batata	- 3 partes	66g
Cenoura	- 1 parte	110g	Abóbora	- 1 parte	110g
Feijão verde	- 2 partes	128g	Cenoura	- 1 parte	110g
			Feijão verde	- 1 parte	63g
SOPA 9			SOPA 10		
Batata	- 3 partes	66g	Batata	- 3 partes	66g
Abóbora	- 1 parte	110g	Cenoura	- 2 partes	220g
Alho francês	- 2 partes	128g	Cebola	- 1 parte	77g

Colocar estas quantidades a cozer, em água suficiente, para que no final tenhamos cerca de um prato de sopa (± 200ml).

As sopas para as crianças, até ao ano de idade, não devem conter sal de adição.

Manuela F. Almeida/Manuela Nogueira/Julio Rocha
Consulta de Nutrição/AGM

COMO CONFECCIONAR REFEIÇÕES A PARTIR DOS 7-8 MESES

Farinha de Pau (Farinha de Mandioca)

Deve ser da mais fina.

Pôr água a cozer com cebola, alho francês e cenoura. Passar a mistura de legumes com a varinha mágica. Deixar esfriar um pouco e juntar 2 colheres de sopa de farinha de pau peneirada e mexer sempre. Levar a cozer ± 5 minutos e se formar grumos retirar do lume e passar de novo com a varinha. Juntar o azeite indicado em cru à farinha de pau e está pronto a comer.

Purê de batata

Pôr a cozer as partes de batata indicadas. Depois de cozidas, amassar com um garfo ou passar com a varinha mágica. Juntar leite especial quente e um bocado de manteiga. Pode fazer um estufado de legumes e comer com o puré.

Variantes: Cozer com as batatas cenoura, brócolos ou couve-flor altera a cor, a textura e o paladar do puré.

Açorda

Pôr cenoura a cozer com alho, alho francês ou cebola e ervas aromáticas (das congeladas, ex: salsa, coentros). Cortar o pão (± de 2 dias) em cubinhos miudinhos. Juntar o pão na água de cozer. Deixar ferver e amolecer o pão, juntar o azeite indicado, em cru, e está pronto a comer.

Iogurte Especial

Poderá juntar-se o iogurte com umas colheres de papa e com fruta raspada (maçã, pêra ou banana). Um dia dar iogurte assim e no outro dia dar papa com fruta.

Também fica muito bem $\frac{1}{2}$ iogurte com 1 banana, passados no copo batedor.

O iogurte poderá também ser dado no fim do almoço ou do jantar.

Aos 8 Meses

Começar a juntar à sopa 1 colher de chá de cenoura raspada e cozida ou de arroz carolino cozido ou pontas de brócolos cozidos ou letrinhas de sopa, para o lactente se habituar à textura da comida.

Começar também a passar menos a sopa.

Começar a juntar sumo de laranja à papa.

Ao Ano

Começar a comer como o resto da família, experimentando os alimentos novos de três em três dias para ver se nenhum faz alergia.

Dar frutas e legumes variados.

Não dar fritos e temperar os alimentos com pouco sal e sem pimenta nem piri-piri.

ON/ IGM/ Manuela F. Almeida

Produtos Hipoproteicos

Comparticipados a 100% através do Despacho n.º 14 319/2005 (2.ª série) de 29 Junho 2005

Obrigatoriedade de Prescrição Médica



Bolachas, Massas, Arroz, Farinha, Leite, Pão, Tostas, Bases de Tarte e Pizza, Substitutos de Ovo e de Clara de Ovo, Queijo, Sopa Cogumelos, Aperitivos Tomate, Patê, Corn-Flakes, Bombons e Barras Energéticas, Gelatinas, Papas, ...

“Era uma vez...viver em mutação”

Aporte energético – alimentos hipoproteicos

Alimento	Peso	Proteínas (g)	Lípidos (g)	Glúcidos (g)	Energia (kcal)
Arroz	100g	0.5	10	85.3	351
Massa	100g	0.5	0.93	87.7	360
Bolachas	16 unid.	0.5	23.7	81.1	539.8
Corn Flakes	100g	0.5	0.5	88.3	360
Leite	100mL	0.5	2.1	5.1	41
Subs. queijo	8g	0.5	2.4	4	39.5

“Era uma vez...viver em mutação”

PRODUTOS HIPOPROTEICOS

Todos os produtos devem ser conservados em local fresco e seco.

Modo de Preparação

- **Farinha Valpi: Receita de pão** - misturar 500g de farinha com 2 colh. de sopa de sal e 40ml de óleo. Entretanto, dissolver o fermento que vem na embalagem (8g) num pouco de água tépida e juntar ao preparado anterior. Juntar 600ml de água morna. Bater com uma batedeira, na velocidade média, durante 20 min. Deixar levedar a massa tapada num local morno durante 30-45min., ou até dobrar o tamanho. Pôr em forno pré-aquecido a 200°C (Gás 6) durante 50 min. Colocar uma pequena panela com água dentro do forno enquanto cozinha (melhora a cozedura do pão). Poderá congelar, depois de frio, em sacos de plástico ou película aderente.
- **Farinha Loprofin: Receita de pão** - misturar 500g de farinha com 1/2 colh. de sopa de sal e 2 colh. de sopa de óleo. Entretanto dissolver o fermento que vem na embalagem (8g) num pouco de água tépida e juntar ao preparado anterior. Juntar 400ml de água morna. Bater com uma batedeira, na velocidade baixa, durante 2 min. Bater mais 2 min. na velocidade média. Se não usar batedeira bater com uma colher de pau durante 5 min. Deixar levedar a massa tapada num local morno durante 30 min. ou até dobrar o tamanho. Pôr em forno pré-aquecido a 175°C (Gás 5) durante 25 min. Colocar uma pequena panela com água dentro do forno, enquanto cozinha, melhora a cozedura do pão. Poderá congelar, depois de frio, em sacos de plástico ou película aderente. Para fazer pães pequenos use os mesmos ingredientes, mas coloque a massa em forminhas individuais. Os pães só precisarão de levedar cerca de 15 min. e no forno cozem também em cerca de 15min.
- **Farinha Harifen: Receita de pão** - misturar 500g de farinha com 1/2 colh. de sopa de sal e 50g manteiga ou margarina. Entretanto dissolver o fermento que vem na embalagem (8g) ou 25g de fermento de padeiro, num pouco de água tépida e juntar ao preparado anterior. Juntar 460ml de água morna. Bater a massa com a mão ou com a batedeira até ficar uniforme. Deixar levedar a massa tapada num local morno até dobrar o tamanho. Colocar em forno pré-aquecido a 220°C durante 20-30 min. Colocar uma pequena panela com água dentro do forno, enquanto cozinha, melhora a cozedura do pão. Poderá congelar, depois de frio, em sacos de plástico ou película aderente. Para fazer pães pequenos use os mesmos ingredientes, excepto a água - 380 a 400ml. Molde pães pequenos e coloque directamente no tableiro do forno.
- **Pão em Baguette**: Aquecer previamente o forno a 220°C durante 5 min. Tirar o pão fresco da embalagem, humedecer ligeiramente a superfície do pão e levá-lo ao forno durante 10 minutos. Depois de cozer o pão, deixar arrefecer e consumi-lo nas 24 h seguintes.
Não congelar na embalagem, nem aquecer no microondas.
Pode-se congelar depois de cozido.
- **Pão de Forma Fatiado**: Antes de consumir deverá ser sempre aquecido. Poderá congelar e descongelar à temperatura ambiente usando-o depois como fresco: Retirar do saco e aquecer na torradeira ou no microondas 10 a 15 seg por fatia (temperatura média). Pode também embrulhar as fatias em folha de alumínio e aquecer no grill ou em forno moderado 5 min.

Os alimentos hipoproteicos devem ser consumidos moderadamente e de maneira a satisfazer as necessidades energéticas.

O excesso de consumo deste tipo de produtos pode acarretar problemas de saúde, tais como obesidade e complicações a ela associadas.

Tabela de gastos mensais médios em alimentos hipoproteicos

Alimentos	Até aos 2 anos	2 a 5 anos	5 a 10 anos	10 a 15 anos	Mais de 15 anos
Bolachas, biscoitos e barritas	4 pacotes (3 bolachascólia)	7 pacotes (5 bolachascólia)	8 pacotes (6 bolachascólia)	8 pacotes (6 bolachascólia)	10 pacotes (8 bolachascólia)
Papas	2 pacotes (1 Syólia) <u>alternar com nutiben</u>	2 pacotes (1 Syólia) <u>alternar com nutiben</u>	- -	- -	- -
Pão de forma	1 embalagem (0,5 fatiascólia)	2 embalagens (1 fatiascólia)	3 embalagens (1,5 fatiascólia)	4 embalagens (2 fatiascólia)	5 embalagens (2,5 fatiascólia)
Pão feito em casa (farinha)	1 embalagem (0,5 fatiascólia)	3 embalagens (1 fatiascólia)	4 embalagens (1,3 fatiascólia)	6 embalagens (2 fatiascólia)	8 embalagens (2,5 fatiascólia)
Leite Loprofin e Harifen	12 pacotes (60mL/dia – 3/semana) 2 purés e 2 papas/semana	2 embalagens/mês (2 pacoteascólia)	2 embalagens/mês (2 pacoteascólia)	2 embalagens/mês (2 pacoteascólia)	2 embalagens/mês (2 pacoteascólia)
Tostas e tostadas	- -	2 embalagens (2 tostaascólia)	2 embalagens (2 tostaascólia)	2 embalagens (2 tostaascólia)	3 embalagens (3 tostaascólia)
Massas e arroz	1 embalagem (2 0g/porab – 3/semana) (1 0g na sopa/cólia)	2 embalagens (2 0g massa/cólia) (1 0g arroz/cólia)	3 embalagens (3 0g massa/cólia) (2 7g arroz/cólia)	3 embalagens (3 0g massa/cólia) (2 7g arroz/cólia)	4 embalagens (4 0g massa/cólia) (3 0g arroz/cólia)
Cereais	- -	2 embalagens (1 Syólia)	2 embalagens (1 Syólia)	2 embalagens (1 Syólia)	2 embalagens (1 Syólia)

Porções médias por embalagem/preparação: pacote de bolachas – 22 bolachas
pão de forma fatiado – 14 fatias
pacote farinha – 10 fatias de pão
bata ou bolotas – 25 batatas
embalagem de leite – 27 pacotes

Consulta de Nutrição / Consulta de Diagnóstico Precoce
Instituto de Genética Médica – Porto
Agosto de 2005

“Era uma vez...viver em mutação”

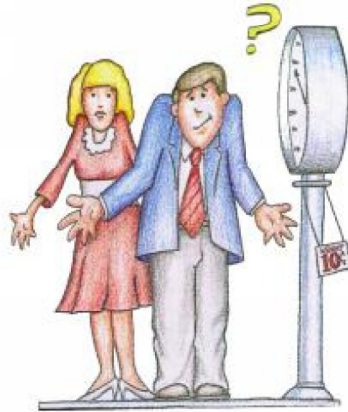
Avaliação do estado nutricional

Peso, Estatura, PC, IMC

Verificação da monitorização periódica através de exploração analítica global (anual, ponderando-se a 1^a avaliação a partir dos 12 meses de idade) com estudo hematológico, bioquímico e das funções renal e hepática.

...evitar carências nutricionais

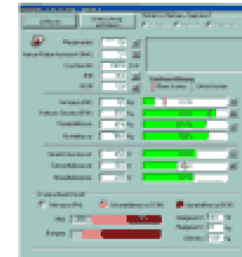




Exames complementares (BIA)

A composição corporal, avaliada por bioimpedância eléctrica tetrapolar é igualmente útil para monitorizar a evolução destes doentes, em virtude das conhecidas influências do padrão alimentar e da actividade física nos compartimentos corporais.

(atenção às condições da preparação e realização do exame de modo a poder conferir a máxima exactidão aos resultados obtidos)



PKU

Periodicidade mínima anual

(Tendo em conta a evolução do doente, a primeira avaliação pondera-se a partir dos 3 anos de idade)

Outras DHMP

Ponderada a sua utilização e periodicidade de acordo com os casos

Manutenção dos doentes em dieta

Consultas frequentes

Constante contacto telefónico

Verificação e comunicação do controlo metabólico



“Era uma vez...viver em mutação”

ESCOLA DE COZINHA



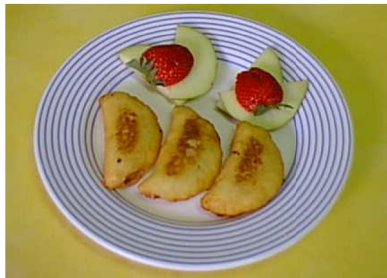
LIVROS DE RECEITAS



- 1 – Experiência com Produtos Hipoproteicos
- 2 – Experiência com Alimentos Naturais e Produtos Hipoproteicos
- 3 – Experiência com receitas de Pais e Amigos de Doentes

... motivar os pais no sentido de experimentarem novas receitas e de as partilharem

“Era uma vez...viver em mutação”



ERROR: stackunderflow
OFFENDING COMMAND: ~

STACK: