



LABORATÓRIO DE NUTRIÇÃO

FACULDADE DE MEDICINA
DA UNIVERSIDADE DE LISBOA

#8



Fact Sheet #8

Raro não é impossível!

O dia mundial das doenças raras é celebrado no último dia do mês de fevereiro desde 2008, com o objetivo de aumentar o conhecimento para este tipo de patologias sem cura¹. Na União Europeia, doença rara é definida como aquelas que têm uma prevalência inferior a 5:10 000 pessoas². Existem cerca de 6000 doenças raras descritas diferentes e estima-se que cerca de 72% seja de origem genética³ e que afetem entre 6 a 8% da população, o que significa que existem entre 600 a 800 mil doentes em Portugal^{2,4}.

Sabendo que a prevalência conjunta das 24 doenças hereditárias do metabolismo (DHM) em Portugal, em 2017, era de 1:2 267⁵, estas podem ser consideradas doenças raras. As DHM são doenças genéticas que resultam de um defeito enzimático no metabolismo dos macronutrientes, afetando órgãos e tecidos⁶. A idade de apresentação pode variar entre o período neonatal (mais severo) e a adolescência⁶. Das 24 DHM a mais comum (1:10 772) é a Fenilcetonúria (PKU)⁵.

A PKU é causada pela incapacidade de o organismo degradar o aminoácido (AA) essencial fenilalanina (FEN), devido a uma deficiência enzimática de hidroxilase de fenilalanina (HF)^{7,8}. Apesar de ser uma AA essencial, a FEN é neurotóxica, pelo que, sem tratamento há uma acumulação deste AA, inicialmente no sangue e posteriormente no cérebro, causando atrasos no desenvolvimento intelectual e sintomas neurológicos^{7,9}. Dito isto, e sendo o seu diagnóstico feito no teste de rastreio neonatal, a implementação precoce do tratamento nutricional é essencial¹⁰ para a preservação do desenvolvimento neurológico e crescimento adequado e manutenção da concentração de FEN dentro dos intervalos recomendados^{8,9}.

O tratamento nutricional baseia-se na evicção de alimentos ricos em proteína natural (carne, peixe, ovos, pão, produtos lácteos, nozes e sementes) e que contenham fontes de fenilalanina (aspartame, farinhas, soja, entre outros)¹¹. Deve ser tido em consideração que a concentração de FEN na proteína pode variar entre 3 a 5%, contudo, nenhuma proteína natural é isenta de FEN¹². Como a FEN é crucial para bons índices de crescimento e maturação, deve-se recorrer à substituição de alimentos ricos em FEN por outros pobres neste AA (vegetais, frutas e alguns cereais), mantendo o correto aporte nutricional para cada faixa etária¹⁰. Também é aconselhada a ingestão de produtos especiais com baixo teor proteico como pão, arroz e massas hipoproteicos¹¹ (teores superiores de gorduras e hidratos de carbono)¹³. As necessidades proteicas e energéticas são asseguradas pela mistura de AA isenta de FEN associada a fontes glicídicas e lipídicas, contudo a proteína sintética fornecida não é utilizada da mesma maneira que a proteína natural^{10,11}.

As restrições alimentares a que estes doentes são sujeitos condicionam a ingestão de ácidos gordos essenciais, colesterol, ferro, zinco, selénio, cálcio, vitaminas A, C, D, E, B2, B6, B12, afetando o seu desenvolvimento¹¹. Por fim, os desafios inerentes a este tipo de alimentação residem na palatibilidade, adesão à dieta e dificuldades de adaptação relacionados com a idade¹¹.

Referências

1. Rare Disease Day® 2020 - Article. <https://www.rare diseaseday.org/article/what-is-rare-disease-day>. Accessed January 20, 2020.
2. Grupo de Trabalho sobre Doenças Raras. Programa Nacional para Doenças Raras. *Direcção-Geral da Saúde*. February 2008. <https://www.dgs.pt/areas-em-destaque/plano-nacional-de-saude/programas-nacionais/programa-nacional-para-doencas-raras-pdf.aspx>.
3. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet*. September 2019;165-173. doi:10.1038/s41431-019-0508-0
4. Doenças Raras - FEDRA. <https://fedra.pt/doencas-raras/>. Accessed January 20, 2020.
5. Vilarinho L, Garcia P, Costa PP. *Programa Nacional de Diagnóstico Precoce: Relatório 2016*. (Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, ed.); 2018. <http://repositorio.insa.pt/handle/10400.18/5705>.
6. Agana M, Frueh J, Kamboj M, Patel DR, Kanungo S. Common metabolic disorder (inborn errors of metabolism) concerns in primary care practice. *Ann Transl Med*. 2018;6(24):469-469. doi:10.21037/atm.2018.12.34
7. Fekete K, Decsi T. Long-Chain Polyunsaturated Fatty Acids in Inborn Errors of Metabolism. *Nutrients*. 2010;2(9):965-974. doi:10.3390/nu2090965
8. Langeveld M, Hollak CEM. Bone health in patients with inborn errors of metabolism. *Rev Endocr Metab Disord*. 2018;19(1):81-92. doi:10.1007/s11154-018-9460-5
9. Sousa C, Almeida MF, Sousa Barbosa C, et al. The European Phenylketonuria Guidelines and the challenges on management practices in Portugal. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2019;32(6):623-629. doi:10.1515/jpem-2018-0527
10. Rocha JC, Vilarinho L, Cabral A, Osório RV, Almeida MF. Consenso para o tratamento nutricional de fenilcetonúria. *Acta Pediátrica Port*. 2007;38(1):44-54.
11. Giovannini M, Verduci E, Salvatici E, Paci S, Riva E. Phenylketonuria: nutritional advances and challenges. *Nutr Metab (Lond)*. 2012;9(1):7. doi:10.1186/1743-7075-9-7
12. Passos Guimarães C, Lanfer-Marquez UM. Estimativa do teor de fenilalanina em sopas desidratadas instantâneas: importância do nitrogênio de origem não-protéica. *Brazilian J Pharm Sci*. 2005;41(3):365-375. doi:10.1590/s1516-93322005000300010
13. Pena MJ, Almeida MF, van Dam E, et al. Special low protein foods for phenylketonuria: availability in Europe and an examination of their nutritional profile. *Orphanet J Rare Dis*. 2015;10(1):162. doi:10.1186/s13023-015-0378-7

Aviso Legal

Esta *Fact Sheet* enquadra-se numa categoria de serviço público e tem um carácter meramente informativo. Qualquer conteúdo desenvolvido pelo Laboratório de Nutrição não pretende substituir a função do Nutricionista. Para verificar se o seu Nutricionista está devidamente registado consulte www.ordemdosnutricionistas.pt/registoNacional.php?cod=0C.