



Nutrição e terapia alimentar

Muitas pessoas com a doença de Pompe têm dificuldade em comer. A fraqueza muscular pode dificultar morder, mastigar, sugar ou engolir alimentos. Isto pode fazer com que seja difícil para doentes de todas as idades comer confortavelmente e obter a nutrição de que o seu corpo necessita. Os problemas respiratórios também podem fazer com que as pessoas se sintam cansadas demais para comer. Em resultado, muitas pessoas com a doença de Pompe têm dificuldade em ganhar peso, mantê-lo e/ou obter a nutrição adequada. Ter músculos de deglutição fracos representa um risco de inalar acidentalmente alimentos ou líquidos para os pulmões. Os músculos fracos também podem retardar a passagem dos alimentos pelo corpo. Isto pode levar a problemas de digestão ou intestinais. Mudar a dieta ou os hábitos alimentares, ou obter nutrição através da alimentação por sonda, pode ajudar a controlar esses problemas. Esta brochura explica os benefícios da terapêutica alimentar para pessoas com doença de Pompe.



P: Por que é que as pessoas com doença de Pompe têm dificuldade em comer?

R: As pessoas com doença de Pompe têm dificuldade em alimentar-se e engolir, e os bebês muitas vezes não conseguem crescer. À medida que o glicogénio se acumula nas células, os músculos que são utilizados para comer e digerir alimentos continuam a enfraquecer ao longo do tempo. Isto afeta as pessoas de formas diferentes.

Em crianças diagnosticadas com doença de Pompe infantil, existem muitos fatores que contribuem para as dificuldades de alimentação e de deglutição, que incluem fraqueza dos músculos da face ou da boca (hipotonia facial), língua aumentada (macroglossia), fraqueza da língua e diminuição da capacidade de enrolar a língua e utilizar os lábios para vedar para a sucção. A estimulação oral e a sucção não-nutritiva para alimentados por via não-oral devem ser asseguradas, para manter o desenvolvimento sensorial oral normal e para desenvolver competências orais emergentes. As texturas dietéticas modificadas devem ser reavaliadas regularmente, para manter a segurança à luz de um processo de doença em mudança. Nalgumas crianças cuja doença teve início na infância observaram-se melhorias na disfunção da deglutição ao receber TSE, tendo algumas conseguido retomar a alimentação oral. Os parâmetros de crescimento, tais como altura, peso e perímetro cefálico, devem ser seguidos atentamente.

Nutrição e terapia dietética

Nas pessoas com doença de Pompe de início tardio, a fadiga dos músculos da mandíbula, com dificuldade em engolir e mastigar alimentos, é frequentemente uma primeira queixa e pode contribuir para a ingestão inadequada (calorias totais, vitaminas e minerais) e decomposição das proteínas musculares.

Nos casos mais graves, como, por exemplo, bebês que estão muito fracos para comer sozinhos, doentes mais velhos que estão gravemente abaixo do peso ou aqueles cujos problemas respiratórios interferem na alimentação, pode ser necessária a alimentação por sonda. São fornecidas abaixo mais informações sobre a alimentação por sonda.

P: Que medidas posso tomar para melhorar a minha alimentação e comer melhor?

R: Alimentos muito grandes, muito espessos, secos ou sólidos podem ser difíceis de mastigar ou engolir, havendo o risco de inalá-los para os pulmões (aspiração). Para torná-los mais fáceis de comer, altere o tamanho, a textura ou a espessura dos alimentos esmagando-os, picando-os em pedaços mais pequenos ou misturando-os com algum tipo de molho ou caldo. Coloque pedaços pequenos de comida na boca e mastigue bem os alimentos. Coma várias refeições mais pequenas, em vez de 3 refeições grandes. Beba líquidos lentamente e certifique-se de que bebe líquidos suficientes, ao longo do dia. Beber por uma palhinha e ficar na vertical por uma ou duas horas depois de comer também pode ser útil. Alimentos e bebidas menos espessos (como, por exemplo, sopa, caldo, água ou leite) também podem ser difíceis de engolir. Podem deslocar-se pela garganta muito rapidamente e fazer com que se engasgue. Experimente preparar bebidas e sopas espessas com cereais de arroz para bebé, amido de milho ou pós especiais feitos para este fim. Trabalhe com um nutricionista devidamente credenciado, que possa planear refeições bem equilibradas para si ou para o seu filho, de modo a fornecer as calorias e nutrientes suficientes de que necessita por dia. Poderá substituir refeições por bebidas nutricionais que forneçam as vitaminas e minerais necessários. Há exercícios especiais que podem ajudar a fortalecer os músculos relacionados com a alimentação.

O seu médico pode pedir-lhe a si ou ao seu filho, que consulte um patologista da fala (também chamado terapeuta da fala). Um terapeuta da fala é capaz de avaliar, diagnosticar, tratar e ajudar a prevenir distúrbios relacionados com a fala, linguagem, comunicação cognitiva e deglutição. Um terapeuta da fala pode ensinar-lhe maneiras diferentes de comer e mastigar, que reduzem o risco de aspiração.

P: O que é um estudo da deglutição por videofluoroscopia? As pessoas com doença de Pompe devem fazer este estudo?

R: Pode ser realizado um estudo da deglutição por videofluoroscopia na situação inicial em todas as pessoas diagnosticadas com doença de Pompe, uma vez que podem estar em risco acrescido de aspiração (alimentos ou líquidos que entram na traqueia). Um estudo da deglutição por videofluoroscopia (também conhecido como estudo de

Nutrição e terapia dietética

deglutição com bário modificado) é uma avaliação objetiva da função da deglutição. O objetivo do estudo da deglutição por videofluoroscopia é avaliar a aspiração com a alimentação oral. Durante o estudo da deglutição, os doentes são posicionados numa posição de alimentação típica, consistente com a sua idade e desenvolvimento. São-lhes dados vários alimentos de diferentes consistências (líquido pouco espesso, líquido espesso, puré, sólido macio, sólido duro) injetados com bário. O estudo avalia as fases da deglutição:

- **Fase oral:** A deglutição começa com a fase oral, na qual os alimentos são colocados na boca e humedecidos e mastigados com a ajuda dos músculos da mastigação.
- **Fase faríngea:** Quando o bolo alimentar (uma pequena massa mole redonda de alimentos mastigados) chega à faringe, os recetores sensoriais especiais ativam a parte involuntária da deglutição. Uma parte crítica da fase faríngea é o encerramento involuntário da laringe, pela epiglote e cordas vocais, e a inibição temporária da respiração, sendo que ambos impedem que os alimentos “desçam pelo tubo errado” para as vias respiratórias (traqueia) e pulmões. O encerramento da laringe pela epiglote protege os pulmões de lesões, pois os alimentos e outras partículas podem causar infecções graves e irritação do tecido pulmonar. As infecções pulmonares, provocadas por problemas na fase faríngea do reflexo de deglutição, são normalmente conhecidas como pneumonia por aspiração.
- **Fase esofágica:** Ao saírem da faringe, os alimentos entram no esófago, uma estrutura muscular semelhante a um tubo que conduz os alimentos para o estômago, devido às suas contrações rítmicas. O esófago tem dois esfíncteres importantes, a saber, os esfíncteres esofágicos superior e inferior que, em condições normais, impedem que os alimentos ou a saliva sejam regurgitados em direção à boca. Ao fazê-lo, os esfíncteres esofágicos servem como uma barreira física para os alimentos regurgitados. Ambos os esfíncteres esofágicos, primeiro a parte superior e depois a inferior, abrem-se reflexivamente à medida que os alimentos são levados para baixo, durante a deglutição.

Se o risco de aspiração for elevado, poderá ser necessário parar a alimentação oral e o doente poderá ter de ser alimentado por sonda.

P: O que é a alimentação por sonda e por que é que as pessoas diagnosticadas com doença de Pompe às vezes precisam dela?

R: A alimentação por sonda fornece nutrição completa a doentes com início tardio, que não conseguem ingerir alimentos por via oral, devido a problemas de mastigação, deglutição ou respiração. A alimentação por sonda também é usada em bebés com o aparecimento da doença na infância, que estão muito fracos para mamar da mama ou do biberão, ou que não estão a ganhar peso. A alimentação por sonda também ajuda a evitar que os alimentos entrem nos pulmões, quando os alimentos “vão para o sítio errado”. O estado de ser alimentado por uma sonda de alimentação é chamado de

Nutrição e terapia dietética

nutrição entérica ou alimentação por sonda. Nalguns casos, pode ser recomendada uma combinação de alimentação oral e por sonda, para permitir a ingestão adequada de calorias e para permitir o desenvolvimento sensorial oral normal.

Existem dois tipos de sondas de alimentação:

- **Sonda nasogástrica (NG):** Uma sonda NG é inserida pelo nariz e introduz nutrientes diretamente no estômago.
- **Sonda de gastrostomia (ou sonda G):** Uma sonda G é colocada cirurgicamente através de uma abertura na parede do estômago e introduz nutrientes diretamente no estômago. Uma sonda G é uma boa opção para pessoas que possam precisar de alimentação por sonda por um período de tempo superior.

P: O que posso fazer para gerir problemas de digestão ou intestinais?

R: O melhor conselho é falar com o seu profissional de saúde. Descreva os problemas que está a ter e peça ajuda para gerir os sintomas. A fraqueza dos músculos que movem os alimentos em direção ao estômago pode causar azia ou refluxo ácido, também chamado doença do refluxo gastroesofágico (DRGE). Isto ocorre quando os alimentos ingeridos e os ácidos gástricos refluem para a boca através do esófago (um tubo muscular, através do qual os alimentos passam da faringe para o estômago). Comer refeições mais pequenas e mais frequentes, e permanecer na posição vertical durante e após as refeições, pode ajudar. A fraqueza dos músculos no tórax ou abdómen pode dificultar a expulsão de resíduos do corpo, quando tem necessidade de defecar. Isto pode levar a prisão de ventre. A prisão de ventre também pode levar a diarreia. Fazer uma dieta rica em fibras e beber muitos líquidos pode ajudar a prevenir a prisão de ventre. Certifique-se de que consulta o seu profissional de saúde antes de tomar quaisquer medicamentos para a digestão, diarreia ou problemas intestinais.

P: Ouvi dizer que uma dieta rica em proteína pode ajudar pessoas com doença de Pompe. O que se sabe sobre isto?

R: Uma dieta rica em proteína parece ajudar algumas crianças e adultos com doença de Pompe de início tardio. A dieta baseia-se na teoria de que comer mais proteína e gordura (como carne, ovos, queijo e manteiga) e menos hidratos de carbono (como pão e massa) pode ajudar a retardar a fraqueza muscular que ocorre quando se acumula muito glicogénio nas células. Isto deve-se ao facto de estar a limitar a quantidade de hidratos de carbono que são consumidos (que os doentes portadores da doença de Pompe não conseguem decompor) e de substituí-los por proteínas e gorduras, que podem ser utilizadas adequadamente para energia. Há doentes cuja força muscular e capacidade de andar melhoraram depois de seguir uma dieta rica em proteínas. Mas muitos outros não mostraram sinais de melhoria.

Para pessoas com doença de Pompe de início tardio, o objetivo é gerir:

- 1) O aumento da acumulação de glicogénio; e

Nutrição e terapia dietética

2) O aumento da utilização de aminoácidos.

Observou-se que uma dieta rica em proteína e com baixo teor de hidratos de carbono, juntamente com exercício aeróbico, pode ser benéfica para alguns destes doentes. ^{Ref.^a 1}
A fundamentação para esta forma de terapia é uma tentativa de diminuir a deposição do glicogénio, aumentar a utilização de ácidos gordos musculares e, ao mesmo tempo, compensar o aumento da oxidação de aminoácidos, que se demonstrou ocorrer na doença de Pompe. Uma dieta rica em proteínas pode ser um bom adjuvante da TSE. ^{Ref.^a 1 e 2}

De um modo geral, manter uma boa nutrição, com atenção aos macronutrientes (proteínas, gorduras e hidratos de carbono) e micronutrientes (vitaminas) é importante na gestão de todas as pessoas com doença de Pompe.

P: De que forma é que a alanina e outros suplementos nutricionais podem ajudar as pessoas com doença de Pompe?

R: A alanina é um aminoácido, um dos blocos de construção das proteínas. Alguns estudos sugeriram que a alanina pode dar mais energia a crianças e adultos com doença de Pompe, se tomada em pequenas quantidades ao longo do dia. Embora as provas científicas sejam limitadas, os profissionais de saúde que defendem esta abordagem sentem que os suplementos de alanina ajudam a prevenir o desgaste muscular quando o glicogénio se acumula nas células. A alanina vem em pó, que pode ser misturado com alimentos.

P: Existem algumas sugestões específicas, do foro gastrointestinal ou da nutrição, que devam ser revistas com a sua equipa clínica?

R: Sim, eis algumas sugestões do foro gastrointestinal ou da nutrição:

- Avaliação da deglutição por videofluoroscopia e do refluxo gastroesofágico, para orientar a gestão da alimentação (alimentação oral/por sonda esofágica) na situação inicial e conforme clinicamente indicado.
- Estimulação oral e de sucção não-nutritiva em bebés que são alimentados por via não oral.
- Monitorizar cuidadosamente os parâmetros de crescimento.
- Fornecer nutrição adequada (alto teor em proteína, consistindo em 20 a 25% de proteína), com atenção às vitaminas e minerais.

P: O que são vitaminas e por que é que o nosso corpo precisa delas?

R: O corpo usa vitaminas para uma variedade de processos biológicos, incluindo o crescimento, digestão e função nervosa. Existem 13 vitaminas absolutamente necessárias para o corpo: vitaminas A, C, D, E, K e vitaminas B (tiamina, riboflavina, niacina, ácido pantoténico, biotina, vitamina B-6, vitamina B-12 e folato).

Nutrição e terapia dietética

Existem duas categorias de vitaminas:

- **Vitaminas hidrossolúveis:** Estas vitaminas são facilmente absorvidas pelo corpo.
 - a. As vitaminas do complexo B e a vitamina C são vitaminas hidrossolúveis.
 - b. As vitaminas hidrossolúveis dissolvem-se na água e não são armazenadas, são eliminadas pelos rins.
 - c. Uma vez que estas vitaminas não são armazenadas, as pessoas precisam de um fornecimento contínuo delas na sua alimentação.

- **Vitaminas lipossolúveis:** Estas vitaminas são absorvidas pelo corpo com o uso de ácidos biliares, que são líquidos usados para absorver gordura. O corpo armazena estas vitaminas para utilização conforme necessário.
 - a. As vitaminas A, D, E e K são vitaminas lipossolúveis.
 - b. As vitaminas lipossolúveis dissolvem-se em gordura e são armazenadas no fígado e nos tecidos adiposos, sendo eliminadas muito mais lentamente do que as vitaminas hidrossolúveis.
 - c. Estas vitaminas são armazenadas, por isso não são necessárias na sua alimentação todos os dias.
 - d. As vitaminas lipossolúveis são armazenadas por longos períodos e, por isso, representam geralmente um risco maior de toxicidade do que as vitaminas hidrossolúveis, quando consumidas em excesso.

Geralmente, pode obter todas as vitaminas a partir dos alimentos que come e o seu corpo também consegue produzir vitaminas D e K. As pessoas que fazem uma **dieta vegetariana** podem ter de tomar um suplemento de vitamina B12.

Nome da vitamina	Principais funções	Origem alimentar habitual
Vitamina A	A vitamina A faz muito mais do que ajudar a ver no escuro. Estimula a produção e a atividade dos glóbulos brancos, participa na remodelação óssea, ajuda a manter a saúde das células endoteliais (as que revestem as superfícies interiores do corpo) e regula o crescimento e a divisão das células. O betacaroteno é um antioxidante e pode proteger contra o cancro.	Vitamina A: Fígado, leite enriquecido com vitamina A e laticínios, manteiga, leite gordo, queijo, gema do ovo Provitamina A: Cenouras, hortaliças de folha verde, batata-doce, abóboras, abóbora de inverno, alperces, meloa. O melhor é escolher um suplemento multivitamínico que tenha a totalidade ou grande parte da vitamina A sob a forma de betacaroteno.

Nutrição e terapia dietética

Vitamina D	A vitamina D ajuda a garantir que o corpo absorve e retém o cálcio e o fósforo, ambos essenciais para a formação de osso. Estudos laboratoriais mostram também que a vitamina D impede que as células cancerígenas cresçam e se dividam, desempenhando um papel fundamental no controlo de infeções	Muito poucos alimentos contêm naturalmente vitamina D. As boas fontes incluem laticínios e cereais de pequeno-almoço (ambos enriquecidos com vitamina D) e peixe gordo, como, por exemplo, salmão e atum.
Vitamina E	A vitamina E é um antioxidante, que protege os tecidos corporais de danos provocados por substâncias instáveis, chamadas radicais livres. Os radicais livres podem danificar células, tecidos e órgãos. Acredita-se que desempenham um papel em determinadas doenças associadas ao envelhecimento. A vitamina E também é importante na formação de glóbulos vermelhos e ajuda o organismo a utilizar a vitamina K.	Boas fontes de vitamina E incluem óleos de girassol e de açafrão, guarnições para salada à base de óleo, amêndoas, sementes de girassol, manteiga de amendoim e hortaliças de folhas escuras. A vitamina E encontra-se nos seguintes alimentos: Germe de trigo, milho, frutos de casca rija, sementes, azeitonas, espinafres e outros vegetais de folha verde, espargos, óleos vegetais (milho, girassol, soja e sementes de algodão). Os produtos feitos a partir destes alimentos, como, por exemplo, a margarina, também contêm vitamina E.
Vitamina K	A vitamina K ajuda a produzir quatro das 13 proteínas necessárias para a coagulação do sangue. A vitamina K também está envolvida na formação de osso.	A vitamina K encontra-se em muitos alimentos, especialmente hortaliças de folha verde (couve, couve-galega, brócolos, couves-de-Bruxelas, salsa) e óleos de culinária utilizados normalmente. Alguns multivitamínicos, mas não todos, contêm uma pequena quantidade de vitamina K.
Vitamina C (ácido ascórbico)	A vitamina C desempenha um papel no controlo das	Excelentes fontes alimentares de vitamina C são citrinos ou

Nutrição e terapia dietética

	<p>infecções. É também um poderoso antioxidante, que pode neutralizar os radicais livres nocivos e ajuda a produzir colagénio, um tecido necessário para ossos, dentes, gengivas e vasos sanguíneos saudáveis.</p>	<p>sumos cítricos, bagas, pimentos verdes e vermelhos, tomates, brócolos e espinafres. Muitos cereais de pequeno-almoço também são enriquecidos com vitamina C.</p>
Tiamina (B1)	<p>Ajuda a libertar energia dos alimentos; promove o apetite normal, importante no funcionamento do sistema nervoso.</p>	<p>As fontes alimentares de tiamina incluem carne de vaca, levedura de cerveja, leguminosas (feijões, lentilhas), leite, frutos de casca rija, aveia, laranjas, porco, arroz, sementes, trigo, cereais integrais e levedura. Nos países industrializados, os alimentos feitos com arroz branco ou farinha branca são frequentemente enriquecidos com tiamina.</p>
Riboflavina (B2)	<p>A riboflavina funciona com as outras vitaminas B. É importante para o crescimento do corpo e produção de glóbulos vermelhos, e ajuda a libertar energia dos hidratos de carbono.</p>	<p>Carnes magras, ovos, legumes, frutos de casca rija, vegetais de folha verde, laticínios e leite fornecem riboflavina na alimentação. Pães e cereais são frequentemente enriquecidos com riboflavina.</p>
Niacina (B3)	<p>Produção de energia a partir dos alimentos; ajuda na digestão, promove o apetite normal; promove a saúde da pele e do sistema nervoso. A niacina ajuda no funcionamento do sistema digestivo, da pele e dos nervos. Também é importante para a conversão de alimentos em energia.</p>	<p>Fígado, peixe, aves, carne, amendoins, produtos à base de cereais integrais e enriquecidos. A niacina (também conhecida como vitamina B3) é encontrada nos laticínios, aves, peixe, carnes magras, frutos de casca rija e ovos. As leguminosas e os pães e cereais enriquecidos também fornecem alguma niacina.</p>
Vitamina B6 (piridoxina)	<p>A vitamina B-6 ajuda no metabolismo e absorção de proteínas, na formação de</p>	<p>Boas fontes de vitamina B6 incluem cereais fortificados, feijão, aves, peixe e alguma fruta e produtos hortícolas.</p>

Nutrição e terapia dietética

	glóbulos vermelhos; ajuda o corpo a usar gorduras	
Folato (ácido fólico)	Ajuda no metabolismo das proteínas, promove a formação de glóbulos vermelhos, previne malformações congénitas da coluna vertebral e cérebro, reduz os níveis de homocisteína e, conseqüentemente, o risco de doenças coronárias. Uma quantidade insuficiente de folato está associada a malformações congénitas como, por exemplo, espinha bífida e anencefalia.	Muitos alimentos são excelentes fontes de folato: fruta e produtos hortícolas, cereais integrais, feijão, cereais de pequeno-almoço, cereais enriquecidos e produtos derivados de cereais.
Vitamina B12	Ajuda na elaboração do material genético, no desenvolvimento de glóbulos vermelhos normais e na manutenção do sistema nervoso.	Encontrado apenas em alimentos de origem animal: carnes, fígado, rins, peixe, ovos, leite e produtos lácteos, ostras, marisco.
Ácido pantoténico	O ácido pantoténico é necessário para formar a coenzima A (CoA) e é fundamental no metabolismo e síntese de hidratos de carbono, proteínas e gorduras.	Em quase todos os alimentos se encontram pequenas quantidades de ácido pantoténico, com grandes quantidades nos cereais integrais, legumes, ovos, carne e geleia real.
Biotina	A biotina é necessária para o crescimento das células, a produção de ácidos gordos e o metabolismo de gorduras e aminoácidos.	Fígado, rim, gema do ovo, leite, a maioria dos vegetais frescos; também é produzida pelas bactérias intestinais.

Nutrição e terapia dietética

Onde saber mais. Consulte a secção “Mais informações”

Ref.^a 1 Orientações de diagnóstico e gestão da doença de Pompe

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3110959/>

Grupo de trabalho do ACMG (*American College of Medical Genetics and Genomics* [Colégio Americano de Genética e Genómica Médica]) sobre a gestão da doença de Pompe: Priya S. Kishnani, MD1, Robert D. Steiner, MD (Chair)2, Deeksha Bali, PhD1, Kenneth Berger, MD3, Barry J. Byrne, MD, PhD4, Laura Case, PT, DPT1, John F. Crowley, JD, MBA5, Steven Downs, MD6, R. Rodney Howell, MD7, Richard M. Kravitz, MD1, Joanne Mackey, CPNA1, Deborah Marsden, MBBS8, Anna Maria Martins, MD9, David S. Millington, PhD1, Marc Nicolino, MD, PhD10, Gwen O’Grady, MA1, Marc C. Patterson, MD, FRACP11, David M. Rapoport, MD12, Alfred Slonim, MD13, Carolyn T. Spencer, MD4, Cynthia J. Tiff, MD, PhD14 e Michael S. Watson, PhD15

Ref.^a 2 Exercício de treino isolado ou em combinação com dieta rica em proteínas, em doentes com a doença de Pompe de início tardio: resultados de um estudo cruzado

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32505193/>

Annalisa Sechi¹, Lucrezia Zuccarelli², Bruno Grassi², Rita Frangiamore³, Ramona De Amicis⁴, Mauro Marzorati⁵, Simone Porcelli⁶, Annarita Tullio⁶, Anna Bacco⁷, Simona Bertoli⁴, Andrea Dardis⁸, Lea Biasutti², Maria Barbara Pasanisi³, Grazia Devigili⁹, Bruno Bembì⁸

Esta publicação foi concebida para fornecer informações gerais sobre o assunto em questão. É distribuído como serviço público pela International Pompe Association, com o entendimento de que a mesma não está envolvida na prestação de serviços médicos ou outros serviços profissionais. A medicina é uma ciência em constante mudança. O erro humano e as alterações na prática impossibilitam a certificação da precisão de tais materiais complexos. É necessária a confirmação destas informações noutras fontes, especialmente junto de um médico.