



FACULDADE DE CIÊNCIAS DA NUTRIÇÃO E ALIMENTAÇÃO  
UNIVERSIDADE DO PORTO

**Práticas Europeias na Avaliação do Estado Nutricional de  
Indivíduos com Doenças Hereditárias do Metabolismo**

**European Practices in Nutritional Status Assessment of Patients  
with Inborn Errors of Metabolism**

**Mariana de Oliveira Cardoso Coelho**

**Orientadora: Mestre Ana Faria**

**Trabalho de Investigação  
1º Ciclo em Ciências da Nutrição**

**Porto, 2012**



## Índice

Resumo .....	4
Palavras-chave.....	5
Abstract .....	6
Keywords.....	7
Introdução .....	8
Doenças hereditárias do metabolismo .....	8
Avaliação do estado nutricional .....	9
Antropometria .....	9
Testes laboratoriais .....	10
Avaliação subjetiva global.....	10
Avaliação da composição corporal .....	11
Testes funcionais.....	11
Intervenção Nutricional .....	12
Objetivos .....	12
Materiais e Métodos .....	13
Análise Estatística.....	13
Resultados .....	13
Discussão e Conclusões .....	17
Referências Bibliográficas .....	22
Anexo A – Questionário Online .....	29

## Resumo

*Introdução:* O tratamento das doenças hereditárias do metabolismo pressupõe, muitas vezes, o cumprimento de dietas restritivas, podendo conduzir a défices nutricionais se não monitorizadas. Apesar de esta avaliação ter reconhecida importância, não foram ainda publicadas recomendações para a sua aplicação.

*Objetivos:* Determinar quais os métodos de avaliação do estado nutricional usados habitualmente no seguimento de indivíduos com doenças hereditárias do metabolismo.

*Materiais e Métodos:* Foi criado um inquérito anónimo disponível online e o seu link foi enviado para nutricionistas de diversos centros de tratamento europeus.

*Resultados:* 23 nutricionistas responderam ao inquérito. A grande maioria avalia o estado nutricional pelo menos uma vez por ano, recorrendo à antropometria (n=22) e a testes laboratoriais (n=20). Cálcio, hemoglobina, proteína total, albumina, vitamina B12 e ferro são os parâmetros mais frequentemente analisados, enquanto que outros, tais como selénio e aminoácidos foram menos mencionados (n=10 e n=2, respetivamente). A avaliação subjetiva global e a avaliação da composição corporal (usando principalmente bioimpedância) são menos comuns (n=9 e n=8, respetivamente). Quando são detetados défices nutricionais, o aconselhamento alimentar individualizado e a suplementação são regularmente utilizados (n=22 e n=18, respetivamente)

*Conclusão:* O estado nutricional dos indivíduos com doenças hereditárias do metabolismo é habitualmente avaliado através de antropometria e de testes

laboratoriais. Verificam-se semelhanças entre os dados portugueses e os gerais, notando-se apenas discrepâncias na avaliação da composição corporal, método mais frequentemente utilizado em Portugal que no resto da Europa. É fundamental estabelecer e validar recomendações, baseadas na experiência clínica dos profissionais dedicados a estas patologias.

### **Palavras-chave**

Doenças Hereditárias do Metabolismo

Avaliação do Estado Nutricional

## Abstract

*Background:* Nutritional status has been shown to highly influence the outcome in many diseases. Patients with inherited metabolic disorders submitted to restrictive diets are susceptible to develop nutritional deficits. Although nutritional status assessment of these patients is extremely important, no consensus guidelines have been published yet.

*Objectives:* Determine how dietitians assess nutritional status of patients with inborn errors of metabolism.

*Methods:* An online anonymous survey was created and web link was sent to dietitians of several European centers.

*Results:* 23 dietitians answered the survey. The great majority assesses nutritional status at least once a year using anthropometry (n=22), and laboratorial tests (n=20). Calcium, hemoglobin, total protein, albumin, cobalamin and iron are the most frequently analyzed parameters, whereas other, like selenium and aminoacids, were less mentioned (n=10 and n=2, respectively). Subjective global assessment and body composition evaluation (mainly using bioelectrical impedance) are less commonly used (n=9 and n=8, respectively). When nutritional deficits are detected, individual dietary counseling and supplementation are regularly used (n=22 and n=18, respectively).

*Conclusion:* Nutritional status of patients with inborn errors of metabolism is usually assessed by anthropometry and laboratorial tests. Portuguese dietitians' answers were similar to the common group, except for body composition evaluation, that seems to be more frequently done here than in the other countries. Establishing and validating guidelines, based on clinical experience of those who care for these patients, is essential.

**Keywords**

Inborn Errors of Metabolism

Nutritional Status Assessment

## Introdução

### Doenças hereditárias do metabolismo

As doenças hereditárias do metabolismo são um conjunto de patologias com origem numa mutação genética, que tem como efeito a produção de uma proteína anómala, levando à alteração do funcionamento fisiológico da célula.<sup>(1)</sup> De uma perspetiva patofisiológica, estas doenças podem ser divididas em três grandes grupos: doenças de intoxicação, doenças do metabolismo energético e doenças das moléculas complexas<sup>(1, 2)</sup>.

Os avanços recentes no diagnóstico e no tratamento das doenças hereditárias do metabolismo melhoraram significativamente o prognóstico de muitas destas patologias<sup>(3)</sup>. No caso de diversas doenças de intoxicação ou do metabolismo energético, a dieta pode evitar totalmente os sintomas e, em muitas ocasiões, é a única forma de melhorar o prognóstico. Por este motivo, a elaboração de dietas especiais para cada doente com patologias hereditárias do metabolismo exige um constante seguimento, de forma a assegurar uma nutrição e um desenvolvimento adequados. Não deve ser esquecido que, por se tratarem de dietas muito específicas, é importante que se realizem controlos clínicos, analíticos e dietéticos periódicos e frequentes<sup>(1)</sup>.

Nas patologias cujo tratamento depende de uma dieta hipoproteica, por exemplo, sendo esta uma dieta restrita em proteínas, nomeadamente de alto valor biológico, devem ser tomados cuidados para que se garanta que o consumo de aminoácidos, principalmente os essenciais, é equilibrado. Por outro lado, apesar de haver um risco de défice nestes aminoácidos, há provavelmente um maior risco de défice em micronutrientes, particularmente em ferro e zinco, pelo que

ajustes à dieta ou mesmo suplementação poderão ser necessários. É importante assegurar que a ingestão energética é adequada, não só no sentido da promoção do anabolismo, mas igualmente evitando excessos que possam conduzir à obesidade<sup>(4)</sup>.

### **Avaliação do estado nutricional**

A malnutrição é um estado clínico de desequilíbrio energético, proteico ou de outros nutrientes, que causa efeitos adversos mensuráveis na composição e função corporal e de tecidos, bem como no prognóstico de diversas patologias<sup>(5)</sup>.

O apoio nutricional a um doente começa com a avaliação do seu estado nutricional, que permite verificar o grau de comprometimento funcional do organismo e ajuda a identificar quais as intervenções necessárias<sup>(6)</sup>. Assim, a avaliação e monitorização do estado nutricional deve ser incluída em qualquer tratamento ou investigação em que uma dieta restrita ou modificada tem um papel, principal ou secundário<sup>(7)</sup>. O diagnóstico da malnutrição é, geralmente, baseado em medições objetivas do estado nutricional, incluindo avaliações da ingestão energética e perda de peso, dados antropométricos, parâmetros bioquímicos e análise da composição corporal. Apesar de todos estes indicadores serem úteis, não está definido um *gold standard*, pelo que, apesar de estar demonstrado que a malnutrição poderá afetar a progressão da doença, muitas vezes a avaliação do estado nutricional tende a ser negligenciada<sup>(8)</sup>.

### ***Antropometria***

A antropometria baseia-se na medição das dimensões corporais. É um método de fácil utilização e relativamente sensível para avaliar isoladamente doentes quanto ao estado nutricional<sup>(9)</sup>. As medidas mais frequentemente utilizadas são o peso e o comprimento / estatura, bem como as que têm como

base os principais tecidos moles superficiais, a gordura subcutânea e a massa muscular (perímetros e pregas)<sup>(10)</sup>.

Mesmo considerando as suas limitações, a antropometria tem sido o método de avaliação do estado nutricional mais utilizado universalmente, sendo também o proposto pela Organização Mundial de Saúde. Uma das suas maiores desvantagens é a de, por si só, não ser capaz de identificar défices específicos, alguns destes muito comuns, tais como a anemia ferropriva e a deficiência em cálcio<sup>(10)</sup>.

### ***Testes laboratoriais***

Os parâmetros laboratoriais podem providenciar uma forma alternativa de diagnóstico de malnutrição, que pode refletir alterações mais imediatas, ao contrário dos índices antropométricos que sofrem alterações a longo prazo. A história, o exame clínico e as medidas antropométricas são componentes importantes da avaliação do estado nutricional, mas podem ser altamente subjetivos e depender dos conhecimentos e experiência do avaliador. Incorporar medidas bioquímicas na avaliação nutricional de rotina pode providenciar uma dimensão objetiva, muitas vezes necessária<sup>(11)</sup>.

### ***Avaliação subjetiva global***

O *SGA (Subjective Global Assessment)* é um instrumento de avaliação nutricional que parece ter um elevado valor preditivo para as complicações associadas à desnutrição. É um método utilizado para identificar a malnutrição, avaliar o prognóstico de um doente e identificar os indivíduos em que a terapia nutricional poderá melhorar esse mesmo prognóstico<sup>(12)</sup>. É um método barato, rápido e não invasivo. A utilização desta ferramenta é de fácil aprendizagem e os resultados obtidos são semelhantes entre diferentes técnicos, apresentando então

uma elevada reprodutibilidade<sup>(13)</sup>. Apesar das pontuações do SGA serem calculadas de uma forma subjetiva, esta é a única ferramenta de rastreio recomendada pela *American Society for Parental and Enteral Nutrition*<sup>(14)</sup>.

### ***Avaliação da composição corporal***

Existem vários métodos que permitem a avaliação da composição corporal, alguns direta outros indiretamente. A medição das pregas cutâneas é um método que permite quantificar indiretamente a gordura corporal, não sendo, no entanto, um método muito preciso, devido à grande probabilidade de ocorrerem erros inter-individuais.

A bioimpedância, embora não sendo igualmente um método direto, é uma técnica simples e não invasiva, que tem sido recomendada para estudos de avaliação do estado nutricional num contexto clínico<sup>(11, 15)</sup>. Há que ter em consideração que a sua precisão depende de equações de regressão pelo que alguns estudos sugerem que em determinadas situações clínicas este método não deve ser utilizado<sup>(15)</sup>.

Existem outros métodos, mais precisos, que podem ser utilizados para avaliar a composição corporal tal como o *Dual-energy X-ray absorptiometry*, ou *DXA*, e a ressonância magnética, mas que, por exigirem a utilização de equipamentos dispendiosos, são utilizados com menor frequência.

### ***Testes funcionais***

A dinamometria da força muscular pode ser utilizada como um indicador da capacidade funcional. Tem como vantagens ser um método não-invasivo, barato, simples, objetivo e portátil, que não requer técnicos especializados para a sua aplicação, sendo assim de rápida e fácil utilização<sup>(16, 17)</sup>. Diversos estudos demonstraram a utilidade deste teste, caracterizando-o como sensível e específico,

diretamente associado a uma melhor capacidade funcional e inversamente correlacionado com uma maior mortalidade<sup>(17-22)</sup>.

### **Intervenção Nutricional**

Após ser detetada qualquer alteração do estado nutricional, é muito importante que exista uma intervenção e monitorização eficaz do doente, que permita uma melhoria progressiva.

Revisões sistemáticas da literatura demonstram que intervenções que incluem uma componente interpessoal têm efeitos consistentes e positivos na educação para a saúde dos doentes, pelo que o método tradicional de consulta cara-a-cara, de uma forma individualizada, parece tratar-se de uma estratégia de sucesso<sup>(23)</sup>.

Um método que tem vindo a ganhar popularidade na área da saúde são as intervenções em grupos de doentes. No entanto, estudos realizados indicam que a eficácia e a relação custo-benefício deste tipo de intervenção é fraca ou desconhecida. Será importante criar recomendações sistematizadas para a forma como este tipo de estratégia deve ser aplicada de modo a otimizar os seus resultados<sup>(24)</sup>.

### **Objetivos**

O objetivo primário deste estudo foi determinar como os nutricionistas e dietistas europeus que tratam doenças hereditárias do metabolismo realizam a avaliação do estado nutricional dos seus doentes. Pretendia-se perceber quais os métodos utilizados e a frequência da sua aplicação, bem como o tipo de intervenções realizadas após a deteção de défices nutricionais.

## **Materiais e Métodos**

Foram contactados diversos nutricionistas e dietistas europeus, através do *SSIEM – DG (Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism – Dietitians Group)*, grupo que tem como objetivo promover o contacto entre profissionais da nutrição dedicados às doenças hereditárias do metabolismo. Foi criado um questionário online, recorrendo ao serviço Google Docs, e o seu link enviado via email (Anexo A).

O inquérito desenvolvido abordava questões pertinentes quanto à avaliação do estado nutricional dos doentes com patologias hereditárias do metabolismo, tais como a periodicidade das avaliações, as doenças em que estas eram aplicadas, os métodos mais frequentemente utilizados e as estratégias adotadas após deteção de défice nutricional.

### **Análise Estatística**

Para a construção da base de dados e para a sua análise estatística foi utilizado o software informático *SPSS (Statistical Package for the Social Sciences)*. Foi feita apenas a análise descritiva dos resultados, não tendo sido aplicados testes estatísticos devido ao tamanho reduzido da amostra.

## **Resultados**

Registaram-se vinte e três respostas ao inquérito online, provenientes de dez países europeus.

A maioria dos nutricionistas / dietistas que responderam trabalha com recém-nascidos, bebés ou crianças (n=20) e adolescentes (n=21). Quinze tratam igualmente doentes adultos, sendo que 2 dedicam-se exclusivamente a essa faixa etária. Todos os inquiridos tratam doenças do metabolismo dos hidratos de

carbono e a maioria trata identicamente fenilcetonúria (n=21), outras aminoacidopatias, doenças do ciclo da ureia e da  $\beta$ -oxidação de ácidos gordos (n=22). Entre outras patologias referidas pelos inquiridos, encontram-se também o défice da piruvato desidrogenase (PDH) e a doença de DeVivo, assim como doenças mitocondriais e lisossómicas.

Apenas um técnico afirmou não realizar avaliação do estado nutricional dos seus doentes. Os restantes habitualmente avaliam o estado nutricional de todos os seus doentes, independentemente da patologia, com uma periodicidade anual (n=10) ou semestral (n=8).

O gráfico ilustrado na figura 1 apresenta a frequência de utilização dos diferentes métodos de avaliação do estado nutricional pelos profissionais inquiridos. A antropometria (figura 2) é utilizada por todos os profissionais inquiridos, sendo a forma mais frequente de avaliação do estado nutricional, nomeadamente através do peso e da medição da altura ou do comprimento (n=22, 100%), índice de massa corporal (n=20) e perímetro cefálico (n=16). Os testes laboratoriais, bioquímicos e/ou hematológicos, são também utilizados por 90,9% (n=20) destes profissionais, estando a frequência dos parâmetros medidos representada nas figuras 3 e 4. A avaliação subjetiva global e a avaliação da composição corporal são utilizadas com uma menor frequência (n=9 e n=8, respetivamente). Esta última é realizada, na maioria das vezes por bioimpedância (n=5) e, em menor escala, recorrendo à *Dual-energy X-ray absorptiometry* ou *DXA* (n=2) ou a fórmulas calculadas através da medição de pregas cutâneas (n=1). Apenas um nutricionista / dietista referiu utilizar testes funcionais, nomeadamente a dinamometria, para avaliar o estado nutricional dos seus doentes.

Após a avaliação do estado nutricional, caso seja(m) detetado(s) défice(s), todos os profissionais realizam aconselhamento alimentar individualizado. Além disto, 18 recorrem à suplementação dos nutrientes deficitários e 3 a intervenções em grupo.

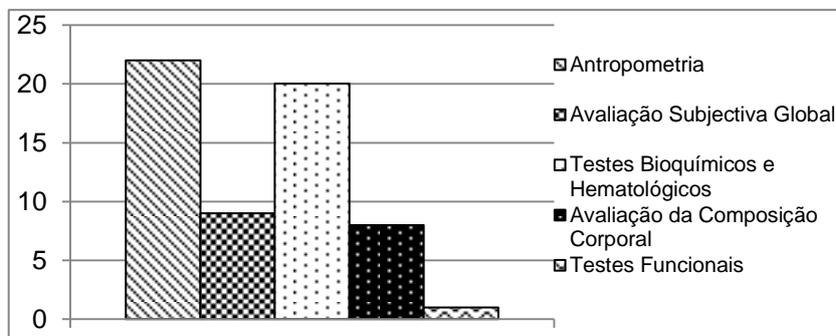


Figura 1: Número de profissionais que utiliza cada um dos métodos para a avaliação do estado nutricional dos indivíduos com doenças hereditárias do metabolismo

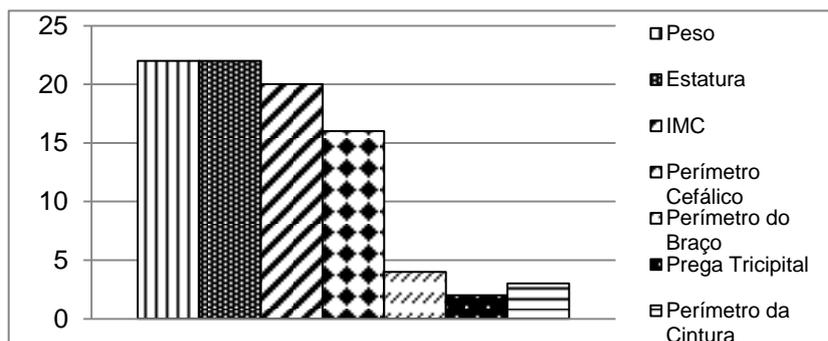


Figura 2: Número de profissionais que utiliza cada uma das medidas antropométricas para a avaliação do estado nutricional dos indivíduos com doenças hereditárias do metabolismo

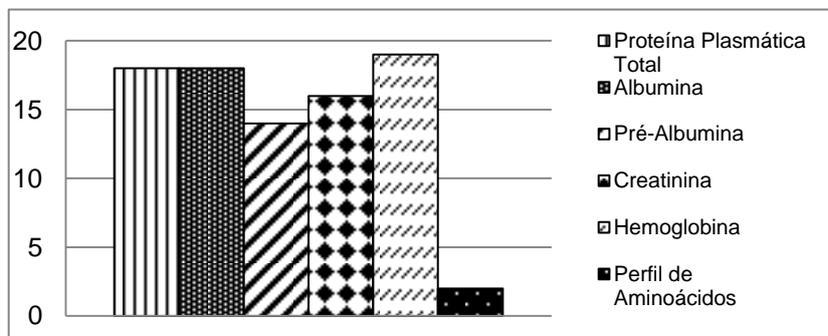


Figura 3: Número de profissionais que utiliza cada um dos testes laboratoriais para a avaliação do estado nutricional dos indivíduos com doenças hereditárias do metabolismo

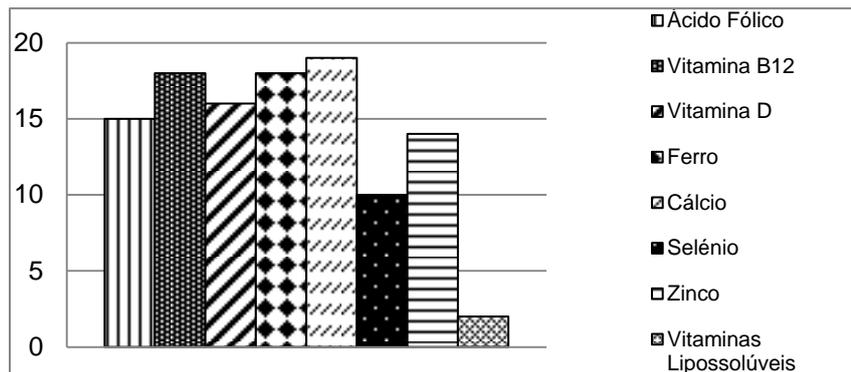


Figura 4: Número de profissionais que utiliza cada um dos testes laboratoriais para a avaliação do estado nutricional dos indivíduos com doenças hereditárias do metabolismo

Neste estudo, foi possível obter respostas de quatro nutricionistas / dietistas portugueses. Todos os profissionais portugueses tratam recém-nascidos, bebés, crianças e adolescentes e dois dedicam-se igualmente à idade adulta. Fenilcetonúria, outras doenças do catabolismo de aminoácidos, doenças do ciclo da ureia, défices da  $\beta$ -oxidação de ácidos gordos e doenças do metabolismo dos hidratos de carbono são patologias presentes na prática de todos estes profissionais.

Todos os nutricionistas / dietistas portugueses inquiridos realizam avaliação nutricional pelo menos uma vez por ano e 3 fazem-no a todos os seus doentes. Os dados antropométricos (nomeadamente peso, altura e IMC) e laboratoriais são utilizados por todos para a avaliação do estado nutricional, enquanto metade recorre também à avaliação subjetiva global. Nenhum utiliza testes funcionais. Todos os profissionais portugueses analisam também a composição corporal dos doentes, recorrendo à bioimpedância.

Após ser encontrado o défice nutricional, todos os inquiridos portugueses realizam aconselhamento alimentar individualizado, na sua maioria recorrem ao

uso de suplementos nutricionais (n=3) e 1 realiza intervenções alimentares de grupo.

### **Discussão e Conclusões**

No presente estudo pretendeu-se investigar as estratégias usadas pelos profissionais da área da nutrição para avaliar o estado nutricional dos seus doentes com erros hereditários do metabolismo e de que forma interveem ao detetar défices nutricionais. A prática e experiência clínica destes nutricionistas e dietistas são importantes para que seja possível a criação de documentos com recomendações específicas para a avaliação nutricional de indivíduos com doenças hereditárias do metabolismo, da mesma forma que já estão disponíveis para outras patologias. Existem já guidelines de carácter mais geral, tais como as definidas pela *ASPEN (American Society for Parental and Enteral Nutrition)* para adultos<sup>(25)</sup>, bem como de carácter mais específico, tais com as definidas na Austrália e Nova Zelândia para a avaliação e intervenção nutricional em pacientes com fibrose quística<sup>(26)</sup>, mas nas doenças hereditárias do metabolismo podemos verificar um défice nestas orientações.

Com base nos resultados obtidos, podemos afirmar que os profissionais inquiridos estão sensibilizados para a importância que o estado nutricional dos indivíduos tem para o prognóstico de evolução da respetiva patologia.

Os métodos antropométricos são os mais frequentemente utilizados por estes profissionais. Investigadores referem que de entre o grande número de medições antropométricas que podem ser realizadas, devem ser escolhidas aquelas de execução mais simples, rápida e de baixo custo, e que também sejam reprodutíveis e inócuas, sempre tendo em consideração o que se pretende

investigar<sup>(10)</sup>. À semelhança disto, os profissionais inquiridos utilizam nomeadamente o peso e o comprimento / altura, medições simples que possuem as características referidas.

Os exames laboratoriais, bioquímicos ou hematológicos, apesar de mais invasivos e dispendiosos que as avaliações antropométricas, são também utilizados em larga escala, possivelmente devido ao seu papel essencial na deteção de défices em nutrientes específicos, conferindo, como já foi referido, uma dimensão mais objetiva à avaliação do estado nutricional<sup>(11)</sup>. Os testes mais frequentemente utilizados pelos profissionais inquiridos são a hemoglobina, o cálcio, a proteína plasmática total, a albumina, a vitamina B12 e o ferro, seguidos de perto pela vitamina D e a creatinina. O perfil de aminoácidos e as vitaminas lipossolúveis foram os parâmetros menos referidos.

No caso da fenilcetonúria, uma das doenças hereditárias do metabolismo mais estudadas atualmente e que requer tratamento através da utilização de uma dieta hipoproteica, foi verificado que, quando comparados com crianças saudáveis, as crianças doentes produziam um menor número de eritrócitos, com um volume normal mas uma maior quantidade de hemoglobina por célula, o que resulta numa taxa de hematócrito mais baixa. Um défice de ferro ou de proteína, pode resultar em anemia, pelo que a análise de rotina destes parâmetros é importante nestes doentes em qualquer idade<sup>(27)</sup>. Um artigo de revisão, realizado em 2009, indica também que o défice em vitamina B12 pode ser comum nestes doentes, nomeadamente na adolescência, em que o consumo de proteína animal continua a ser baixo e a toma dos suplementos pode tornar-se desregada<sup>(28)</sup>. A osteoporose é outra possível complicação, na qual não estão bem claros os mecanismos, mas que pode estar relacionada com défices prolongados em

proteína, cálcio, vitamina D ou oligoelementos<sup>(28)</sup>. Outro estudo indicou que, a pré-albumina, marcador utilizado com menos frequência pelos profissionais inquiridos poderá também ser um bom indicador de insuficiência proteica nos doentes com fenilcetonúria<sup>(29)</sup>. Os défices em cálcio e em vitamina D causam alterações específicas na função celular e de diferentes órgãos, o que aumenta o risco de desenvolver doenças crónicas de diferentes etiologias, quer sejam oncológicas, autoimunes ou metabólicas<sup>(30)</sup>. Os indivíduos com doenças hereditárias do metabolismo, nomeadamente aquelas que implicam a restrição de alimentos ricos nestes micronutrientes (como por exemplo, a restrição dos laticínios na galactosémia), deverão ter estes valores monitorizados, sendo que grande parte dos profissionais inquiridos usa estes testes na avaliação do estado nutricional dos seus doentes. Em doentes adultos com galactosémia foram verificados valores baixos de densidade óssea, com origem multifatorial, o que indica um potencial risco de fratura mais elevado, sendo que os valores de cálcio plasmático eram preditivos da densidade mineral óssea da anca e da coluna<sup>(31)</sup>.

A avaliação subjetiva global, a avaliação da composição corporal e os testes funcionais são métodos utilizados em menor frequência pelos profissionais inquiridos. Alguns autores consideram o SGA como o *gold standard* das ferramentas de rastreio nutricional<sup>(32)</sup>, no entanto, o método recomendado pela ESPEN (*The European Society for Clinical Nutritional and Metabolism*) é o NRS-2002 (*Nutritional Risk Screening 2002*)<sup>(33)</sup>. Assim, visto os profissionais inquiridos serem europeus, deveria provavelmente ter sido incluído este método no inquérito inicial, podendo esta ser uma razão que justifique a baixa utilização do SGA.

Quanto à análise da composição corporal, os métodos referidos pelos inquiridos foram, nomeadamente, a bioimpedância e a avaliação com a DXA

(*dual-energy X-ray absorptiometry*). A primeira é um método menos dispendioso, que requer equipamentos mais simples e portáteis, tendo sido já demonstrado por diversos estudos que é válido para a avaliação da massa gorda e da massa magra, não só em adultos como também em crianças<sup>(34, 35)</sup>, sendo compreensível a maior frequência da sua utilização. A *DXA* é uma tecnologia que também permite medições rápidas, não-invasivas e com exposições mínimas a radiação, tendo a vantagem de ser um modelo de 3 compartimentos. Apesar disto, este método também apresenta limitações, e apesar de permitir medições precisas, existem ainda algumas preocupações quanto à sua validade, nomeadamente em casos de níveis extremos de hidratação<sup>(36)</sup>, parecendo também subestimar os níveis de gordura corporal. Este método permite também avaliar a composição corporal de crianças, mesmo das mais pequenas, pois não requer muita cooperação, mas os seus dados deverão ser interpretados com cuidado<sup>(37)</sup>. Apenas dois inquiridos referiram usar os dados deste método para a avaliação do estado nutricional dos seus pacientes, não estando, provavelmente, este tipo de equipamento à disposição da maior parte dos profissionais da área da nutrição.

No caso da composição corporal ser avaliada por intermédio da medição de pregas e perímetros corporais, esta exige muita meticulosidade por parte dos profissionais, obrigando a dispensar bastante tempo para a sua realização, permitindo também grandes variações entre medições realizadas por diferentes técnicos. No entanto, se estas medições forem realizadas por técnicos bem treinados, tal como acontece em vários estudos populacionais, este é um método de confiança<sup>(38)</sup>.

Apenas um inquirido admitiu utilizar testes funcionais na avaliação do estado nutricional dos seus doentes. A medição da força de preensão manual por

dinamometria é um método de rápida execução, que poderá ter interesse em ser utilizada em situações de doença, nomeadamente associada a internamento, pois parece ser sensível a alterações do estado nutricional a curto prazo<sup>(21)</sup>. Poderá então ser útil em situações de intercorrências, em que o doente com uma patologia hereditária do metabolismo, de uma forma ainda mais marcada que uma pessoa saudável, está mais suscetível a desequilíbrios alimentares.

Após a avaliação do estado nutricional, se detetado um défice nutricional, todos os inquiridos procediam ao aconselhamento individualizado dos doentes, intervenção que parece ter efeitos consistentes e positivos<sup>(23)</sup>. A suplementação é também utilizada por um grande número de profissionais e esta pode ser a melhor solução para corrigir défices específicos em indivíduos sob dietas restritas<sup>(39)</sup>. Já as intervenções em grupo são um método pouco utilizado, não havendo também sustentação científica relevante para a sua eficácia e relação custo-benefício<sup>(24)</sup>.

Em Portugal, o número de profissionais da área da nutrição e dietética dedicado às patologias hereditárias do metabolismo é muito reduzido, devido à reduzida prevalência destas doenças. Por esta razão, não é possível tirar conclusões com significado estatístico acerca da relação entre os dados obtidos a partir dos profissionais portugueses e os dados gerais, o que permitiria uma comparação mais precisa. Ainda assim, podemos observar que em diversos campos, tais como a frequência e o tipo de estratégias utilizadas, estes são bastante semelhantes, enquanto que, por outro lado, podem ser verificadas algumas discrepâncias noutras práticas. O melhor exemplo destas diferenças observa-se na utilização da avaliação da composição corporal como método de avaliação do estado nutricional. Este é muito mais comum em Portugal do que

nos restantes países estudados, sendo utilizado por todos os profissionais inquiridos, através da bioimpedância

Devido ao carácter muito raro destas patologias, as doenças hereditárias do metabolismo não são uma área dominada por muitos profissionais da área da nutrição, facto que condicionou o número de respostas que conseguimos recolher. Assim, não nos foi possível obter uma grande amostra para o presente trabalho de investigação, o que pode ser apontado como uma fraqueza do estudo.

A realização de mais estudos nesta área será útil, de modo a delinear as estratégias mais eficazes para vigilância e manutenção de um estado nutricional adequado em indivíduos com doenças hereditárias do metabolismo. Com base nos dados recolhidos e na bibliografia consultada, sugerimos que a avaliação de rotina do estado nutricional destes doentes seja feita anualmente, recorrendo a dados antropométricos como o peso, o comprimento / altura, o IMC e o perímetro cefálico em crianças; testes laboratoriais, nomeadamente proteína total, pré-albumina, vitamina B12, vitamina D e hemoglobina; e avaliação da composição corporal, através da bioimpedância ou da *DXA*, recorrendo ao método disponível. As ferramentas de rastreio e os testes funcionais poderão ser mais úteis em casos de internamento, onde é urgente uma indicação do estado nutricional do doente, sendo a sua avaliação assim possível de uma forma mais rápida e simples.

### **Referências Bibliográficas**

1. Pons MR, Visus FS-V, Serra JD, Lopez LG. Tratamiento nutricional de los errores innatos del metabolismo. Second ed.; 2007.

2. Saudubray J-M, Berghe Gvd, Walter JH. Inborn Metabolic Diseases - Diagnosis and Treatment. Fifth ed.; 2011.
3. Burton BK. Inborn Errors of Metabolism in Infancy: A Guide to Diagnosis. Pediatrics. 1998; 102(6)
4. Leonard JV. The nutritional management of urea cycle disorders. J Pediatr. 2001; 138:S40-S45.
5. Santarpia L, Contaldo F, Pasanisi F. Nutritional screening and early treatment of malnutrition in cancer patients. J Cachexia Sarcopenia Muscle. 2011; 2:27-35.
6. Marin FA, Lamônica-Garcia VC, Henry MA, Burini RC. Grade of Esophageal Cancer and Nutritional Status Impact on Postsurgery Outcomes. Arq Gastroenterol. 2010; 47(4):348-53.
7. Shaw V, Lawson M. Clinical Paediatric Dietetics. Third edition ed.; 2007.
8. Pablo AR, Izaga MA, Alday LA. Assessment of nutritional status on hospital admission: nutritional scores. European Journal of Clinical Nutrition. 2003; 57:824-31.
9. Vannucchi H, Unamuno MdRDLD, Marchin JS. Avaliação do Estado Nutricional. Medicina, Ribeirão Preto. 1996; 29:5-18.
10. Sigulem DM, Devincenzi MU, Lessa AC. Diagnóstico do estado nutricional da criança e do adolescente. Jornal de Pediatria. 2000; 76(3):S275-S84.
11. Dusingize J-C, Hoover DR, Shi Q, Mutimura E, Kiefer E, Cohen M, et al. Association of Serum Albumin with Markers of Nutritional Status among HIV-Infected and Uninfected Rwandan Women. PLoS ONE. 2012; 7(4)
12. Jeejeebhoy K, Wesley J, Gramlich L, Garchow S. Subjective Global Assessment. 2012. Disponível em: <http://subjectiveglobalassessment.com/>.

13. Detsky AS, Mclaughlin JR, Baker JP, Johnston N, Whittaker S, Mendelson RA, et al. What is Subjective Global Assessment of Nutritional Status? *Journal of Parental and Enteral Nutrition*. 1987; 11(1):8-13.
14. Janardhan V, Soundararajan P, Rani NV, Kannan G, Thennarasu P, Chacko RA, et al. Prediction of Malnutrition Using Modified Subjective Global Assessment-dialysis Malnutrition Score in Patients on Hemodialysis. *Indian J Pharm Sci*. 2011; 73(1):38-45.
15. Barbosa-Silva M, Barros A. Bioelectrical impedance analysis in clinical practice: a new perspective on its use beyond body composition equations. *Curr Opin Clin Nutr Metab Care*. 2005; 8(3):311-7.
16. Schlüssel MM, Anjos LAd, Kac G. A dinamometria manual e seu uso na avaliação nutricional. *Revista de Nutrição*. 2008; 21(2)
17. Schaubert KL, Bohannon RW. Reliability and validity of three strength measures obtained from community-dwelling elderly persons. *Journal of Strength & Conditioning Research*. 2005; 19(3):717-20.
18. Ades P, Savage P, Tischler M, Poehlman E, Dee J, Niggel J. Determinants of disability in older coronary patients. *American Heart Journal*. 2002; 143:151-56.
19. Álvares-da-Silva M, Silveira TD. Comparison between handgrip strength, subjective global assessment, and prognostic nutritional index in assessing malnutrition and predicting clinical outcome in cirrhotic outpatients. *Nutrition*. 2005; 21:113-17.
20. Newman A, Kupelian V, Visser M, Simonsick E, Goodpaster B, Kritchevsky S, et al. Strength, but not muscle mass, is associated with mortality in the health, aging and body composition study cohort. *J Gerontol A Biol Sci Med Sci*. 2006; 61:72-77.

21. Matos L, Tavares M, Amaral T. Handgrip strength as a hospital admission nutritional risk screening method. *European Journal of Clinical Nutrition*. 2007; 61:1128-235.
22. Humphreys J, Maza Pdl, Hirsch S, Barrera G, Gattas V, Bunout D. Muscle strength as a predictor of loss of functional status in hospitalized patients. *Nutrition*. 2002; 18:616-20.
23. Wright JL, Sherriff JL, Dhaliwal SS, Mamo JC. Tailored, iterative, printed dietary feedback is as effective as group education in improving dietary behaviours: results from a randomised control trial in middle-aged adults with cardiovascular risk factors. *International Journal of Behavioral Nutrition and Physical Activity*. 2011; 8:43.
24. Hoddinott P, Allan K, Avenell A, Britten J. Group interventions to improve health outcomes: a framework for their design and delivery. *BMC Public Health*. 2010; 10:800.
25. Mueller C, Compher C, Ellen DM, Directors ASfPaENASPENBo. A.S.P.E.N. Clinical Guidelines: Nutrition Screening, Assessment, and Intervention in Adults. *JPEN J Parenter Enteral Nutr*. 2011; 35:16-24.
26. Stapleton D, Ash C, King S, Volders E, Graham C, Herd K, et al. *Australasian Clinical Practice Guidelines for Nutrition in Cystic Fibrosis*. 2005
27. Arnold GL, Kirby R, Presto C, Blakely E. Iron and Protein Sufficiency and Red Cell Indices in Phenylketonuria. *Journal of the American College of Nutrition*. 2001; 20(1):65-70.
28. Hoeks MPA, Heijer Md, Janssen MCH. Adult issues in phenylketonuria. *The Netherlands Journal of Medicine*. 2009; 67(1)

29. Rocha JC, Almeida MF, Carmona C, Cardoso ML, Borges N, Soares I, et al. The Use of Prealbumin Concentration as a Biomarker of Nutritional Status in Treated Phenylketonuric Patients. *Ann Nutr Metab.* 2010; 56:207-11.
30. Peterlik M, Cross HS. Vitamin D and calcium deficits predispose for multiple chronic diseases. *European Journal of Clinical Investigation.* 2005; 35:290-304.
31. Batey L, Welt C, Rohr F, Wessel A, Anastasoae V, Feldman H, et al. Skeletal health in adult patients with classic galactosemia. *Osteoporos Int.* 2012
32. Keith JN. Bedside Nutrition Assessment Past, Present, and Future: A Review of the Subjective Global Assessment *Nutr Clin Pract.* 2008; 23(4):410-16.
33. Kondrup J, Allison S, Elia M, Vellas B, Plauth M. ESPEN Guidelines for Nutrition Screening 2002. *Clinical Nutrition.* 2003; 22(4):415-21.
34. Kettaneha A, Heudea B, Lommezb A, Borysb J, Ducimetièrea P, Charlesa M. Reliability of bioimpedanceanalysis compared with other adiposity measurements in children: The FLVS II Study. *Diabetes & Metabolism.* 2005; 31(6):534-41.
35. Pietrobelli A, Andreoli A, Cervelli V, Carbonelli MG, Peroni DG, Lorenzo A. Predicting fat-free mass in children using bioimpedance analysis. *Acta Diabetologica.* 2003; 40(1):s212-s15.
36. Ploeg GEvd, Withers RT, Laforgia J. Percent body fat via DEXA: comparison with a four-compartment model. *Journal of Applied Physiology* 2003; 94(2):499-506.
37. Bachrach L. Dual energy X-ray absorptiometry (DEXA) measurements of bone density and body composition: promise and pitfalls. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2000; 13(2):983-88.

38. Yeung DC-s, Hui SS-c. Validity and reliability of skinfold measurement in assessing body fatness of Chinese children. *Asia Pac J Clin Nutr.* 2010; 19(3):350-57.
39. Kirby M, Danner E. Nutritional deficiencies in children on restricted diets. *Pediatr Clin North Am.* 2009; 56(5):1085-103.



## Anexo A – Questionário Online

### ***Assessment of nutritional status in patients with inherited metabolic disorders***

The purpose of this survey is to collect data about the assessment of nutritional status in patients with inherited metabolic disorders in different treatment centers. We would like to find out which methods of nutritional assessment and what strategies based of the results do you use. We would appreciate your answers back before April 8th, 2012. If you have any questions, please contact us at [anafaria@chc.min-saude.pt](mailto:anafaria@chc.min-saude.pt). Thank you for your time.

\*Required

Which country are you from? \*

Which age groups do you treat in your outpatient clinics? \* Check all that apply

- Newborns
- Infants
- Children
- Adolescents
- Adults

Which metabolic disorders do you usually treat? \* Check all that apply

- PKU

- Urea cycle defects
- Disorders of amino acid catabolism
- Disorders of carbohydrate metabolism
- Disorders of fatty acid oxidation
- Other:

Do you routinely assess nutritional status? \*

- Yes
- No

Which patients do you routinely assess for nutritional status? \* Check all that apply

- PKU
- Urea cycle defects
- Disorders of amino acid catabolism
- Disorders of carbohydrate metabolism
- Disorders of fatty acid oxidation
- Other:

How frequently do you repeat the nutritional assessment? \*

- Twice a year
- Once a year

- Less than once a year
- Other:

What methods do you use to assess the nutritional status of these patients? \*

Check all that apply

- Subjective global assessment
- Anthropometry
- Body composition evaluation
- Functional tests
- Biochemistry and haematology
- Other:

Which anthropometric data do you use? \* Check all that apply

- Weight
- Height
- BMI
- Head circumference
- Mid arm circumference
- Triceps skinfold thickness
- Waist circumference
- Hip circumference

- None
- Other:

Which biochemical and haematological tests do you use? \* Check all that apply

- Total plasma protein
- Albumin
- Prealbumin
- Creatinine
- Folic Acid
- Vitamin B12
- Vitamin D
- Iron
- Calcium
- Selenium
- Zinc
- Haemoglobin
- None
- Other:

How do you assess body composition? \* Check all that apply

- Bioelectrical impedance

- Dual X-ray absorptiometry (DXA)
- Don't assess body composition
- Other:

Which functional tests do you use? \* Check all that apply

- Muscle strength evaluation using dynamometer
- None
- Other:

Which strategies do you use based on the results of nutritional status assessment? \* Check all that apply

- Individual dietary counseling
- Group dietary interventions
- Dietary supplementation
- Other:

**Thank you!**

If you want to change your answers press "Back", if not, please press "Submit"!