

Abordagem nutricional na doença tay-sachs: relato de caso nutricional

Approach in tay-sachs disease: case report

Bárbara Nery Enes¹
Camila dos Santos Oliveira²

¹Mestre em Ciência da Nutrição; Professora do Curso de Nutrição da FACS/UNIVALE e do PAOPE

²Discente da Universidade Vale do Rio Doce – UNIVALE

Resumo

A Doença de Tay-Sachs (DTS) é erro inato do metabolismo, a qual afeta o sistema neuromuscular. O presente relato apresenta o caso de um casal de irmãos, que possuem a DTS, diagnosticada em ambos há aproximadamente dois anos, sendo uma mulher de 30 anos e seu irmão com 21 anos. Os dados foram recolhidos por meio da anamnese nutricional. O estado nutricional apresenta-se adequado para ambos. Pode-se perceber que, apesar do baixo consumo de frutas in natura, a família preocupa-se em ofertar alimentos integrais e pobres em açúcares e sal, com a intenção de garantir a nutrição adequada. O cuidado nutricional é de suma importância para evitar quadros de desnutrição conjunto aos sintomas dessa patologia. Palavras-chave: Doença de Tay-Sachs. Gangliosidades. Hexosaminidase A. Abordagem Nutricional. Estado Nutricional.

Abstract

The Tay-Sachs disease (TSD) is inborn error of the metabolism, which affects the neuromuscular system. This report presents the case of siblings, who have the STD, diagnosed in both approximately two years ago, being a woman of 30 years and her brother 21 years. Data was collected through nutritional anamnesis. Nutritional status is presented suitable for both cases. Although low consumption of fresh fruits, the family is concerned in offering comprehensive and foods low in sugar and salt, intended to ensure proper nutrition. Nutritional care is of paramount importance to avoid malnutrition frameset to the symptoms of this pathology. Key-words: Tay-Sachs disease. Gangliosidoses. Hexosaminidase A. Nutritional management. Nutritional status.

Introdução

A Doença Tay-Sachs (DTS) é um distúrbio neurodegenerativo, no qual ocorre um acúmulo intralissossomal de gangliosídeo GM2 devido à ausência da enzima hexosaminidase A nas células neuronais, principalmente. Os gangliosídeos são glicoesfingolípídeos encontrados nas terminações nervosas e dendritos neuronais (FILHO; SHAPIRO, 2004).

Trata-se de um erro inato do metabolismo, pertencente a um grupo conhecida como gangliosidases. Tal deficiência enzimática causa um acúmulo do metabólitos insolúveis da enzima, parcialmente degradados. O depósito de macromoléculas parcialmente

degradadas nos lisossomos, tais organelas tornam-se estruturalmente desorganizadas e metabolicamente deficientes, interferindo no funcionamento normal da célula. A doença de Tay-sachs, é, portanto, um distúrbio do funcionamento lisossômico, devido a um defeito na subunidade alfa da hexosaminidase A (FILHO; SHAPIRO, 2004; LEW et al., 2015)

A causa da doença é relacionada a mutações no gene HEXA, afetando a atividade da enzima hexosaminidase A. Essa enzima é responsável pela degradação do gangliosídeo GM2 no compartimento lisossomal, removendo o grupo N-acetilgalactosamina (FILHO; SHAPIRO, 2004).

A DTS apresenta padrão de hereditariedade autossômico recessivo, com maior prevalência entre povos Judeus Ashkenazi e sendo a segunda causa mais comum de defeitos de armazenamento de lipídeos na Índia.

As manifestações clínicas se relacionam a dificuldades motoras e cognitivas, convulsões, dificuldade em deglutir e ataxia. Tais sinais podem ser verificados em recém-nascidos ou se desenvolverem a partir da primeira ou segunda infância. Em alguns casos, os sinais e sintomas podem surgir na adolescência, ou vida adulta, caracterizada por uma regressão psicomotora (LEW et al., 2015).

O tratamento da DTS é inespecífico, restringindo-se aos sintomas apresentados. O uso de anticonvulsivantes pode representar um importante controle para a doença, no entanto não existe até o momento terapia indicada para o tratamento e/ou cura da gênese da doença (LEW et al., 2015).

O cuidado nutricional configura como importante componente do tratamento, uma vez que, em casos onde há dificuldade na deglutição, a oferta de nutrição e hidratação adequadas garante oferta de nutrientes ao organismo. Ainda fazem parte do tratamento, a fisioterapia motora e respiratória (LEW et al., 2015).

Relato de caso

O presente relato envolve um casal de irmãos, portadores da DTS, diagnóstico realizado há aproximadamente dois anos, pela equipe de neurologia do Hospital Infantil João Paulo II – FHEMIG. Trata-se de uma mulher, 30 anos, natural e procedente de uma cidade no interior de Minas Gerais, e de seu irmão, 21 anos.

Por meio da anamnese nutricional verificou-se que ambos foram aleitados ao seio até um ano de idade, com posterior introdução de leite de vaca e cabra para a criança do sexo feminino e masculino, respectivamente. A justificativa da oferta do leite ca-

prino se dá devido ao diagnóstico de alergia à proteína de leite de vaca.

Quanto ao comportamento alimentar, ambos se alimentam em conjunto à família, precisam de ajuda para se alimentar e as refeições são realizadas assistindo televisão. A família é composta por quatro pessoas, que consomem mensalmente cerca de 1 embalagem (900 ml) de óleo vegetal para cocção das refeições. Não foi possível colher informação sobre o consumo mensal de sal e açúcar. A consistência do alimento oferecido é pastosa. Segundo informação colhida, ambos os pacientes não apresentam dificuldade de deglutição e mastigação. Apresentam limitação para levar os talheres/alimento até a boca. Hábito intestinal constipado e diário, para o paciente do sexo masculino e feminino, respectivamente.

O hábito alimentar foi avaliado por meio de recordatório habitual de ingestão de alimentos e questionário de frequência alimentar, por meio dos quais se observou bom padrão de consumo, com baixa frequência de alimentos industrializados, com excesso de aditivos, conservantes e sal e maior evidência de alimentos integrais (pães, macarrão, arroz). A partir de tais dados, evidenciou-se ainda, o baixo consumo de frutas in natura. As frutas são pouco aceitas pelos pacientes, e os pais apresentam dificuldades em oferecer em outros formatos (sucos, papas, cremes).

Avaliação antropométrica demonstrou eutrofia para ambos, IMC: 20,36 e 19,87 kg/m² para o sexo feminino e masculino, respectivamente.

Discussão

A Doença de Tay-Sachs é uma patologia neurodegenerativa, a qual afeta o sistema neuromuscular, caracterizada por ataxia e incoordenação, envolvendo a fala e demais capacidade vitais, e declínio da cognição. Não há nenhum tratamento considerado curativo para a doença, e os sintomas podem ser controlados ou tratados, a partir de medicações com anticonvulsivantes, prática de fisioterapia, terapia ocupacional e nutrição adequada (LEW et al., 2015).

A incoordenação motora característica da doença, pode afetar músculos da região faríngea, prejudicando a deglutição. Muitos casos descritos relatam o uso de sonda nasogástrica ou gastrostomia como via de alimentação. Tal condição exige o cuidado de uma dieta enteral industrializada de modo a atender às necessidades nutricionais do indivíduo (LEW et al., 2015).

Não foi observada nenhuma dificuldade de deglutição por parte dos pacientes. No entanto, cabe ressaltar

que, a oferta de alimentação pastosa se deve ao fato de dificuldade de mastigação. Esta por sua vez, pode sofrer influência do quadro patológico, assim como regressão da capacidade mastigatória, uma vez que se trata de um quadro neurodegenerativo (SANTOS, et al., 2011).

O hábito alimentar saudável é importante na manutenção dos nutrientes essenciais para adequada função de todos os sistemas componentes do organismo (PASCHOAL; NAVES; FONSECA, 2008). Pode-se perceber que, apesar do baixo consumo in natura de frutas, há uma preocupação da família em ofertar alimentos integrais e pobres em açúcares e sal, de modo a garantir nutrição adequada.

Conclusões

A Doença de Tay-Sachs, necessita de um cuidado multidisciplinar no intuito de garantir tratamento aos sintomas e qualidade de vida aos portadores. Observa-se que, o cuidado nutricional é componente do tratamento, de modo a garantir suprimento adequado de nutrientes, além de evitar quadros de desnutrição associados ao quadro patológico. É de suma importância que os profissionais envolvidos com pacientes que apresente a DTS tenham conhecimento sobre a patologia, de modo a garantir melhores condições de tratamento aos portadores.

Referências

- FILHO, J. A. F.; SHAPIRO, B.E. Tay-Sachs Disease. *Arch Neurol.*, n. 61, v. 9, p. 1466-2004, 2004.
- LEW, R.M. et al. **Tay-Sachs disease: current perspectives from Australia.** *Appl Clin Genet*, n. 8, p. 19-25, 2015.
- PASCHOAL, V.; NAVES, A.; FONSECA, A.B.B.L. **Nutrição Clínica Funcional dos Princípios à Prática Clínica.** São Paulo: Editora VP, 2008.
- SANTOS, José Sebastião dos et al. **Gastrostomia e jejunostomia: aspectos da evolução técnica e da ampliação das indicações.** *Medicina (Ribeirão Preto. Online)*, Brasil, v. 44, n. 1, p. 39-50, mar. 2011.
- SHETH, J. et al. **Prenatal diagnosis of Tay-Sachs disease: our institutional experience.** *Molecular Cytogenetics*, n 7 (suppl 1): p. 124, 2014.