



Carta emergencial em caso de Descompensação Aguda

Este protocolo é apenas para o manejo imediato em pacientes com diagnóstico definitivo.
LEIA COM ATENÇÃO! Este protocolo tem 4 páginas.

DEFEITOS DE BETA-OXIDAÇÃO DE ÁCIDOS GRAXOS DECADEIA LONGA

Nome: _____

Data de Nascimento: _____

Contatos: _____

Serviço de Referência em Doenças Raras: _____

I. Diagnóstico

DEFEITOS DE BETA OXIDAÇÃO DE ÁCIDOS GRAXOS DE CADEIA LONGA

2. Breve Resumo da Doença

Os Defeitos da Oxidação de Ácidos Graxos de Cadeia Longa (DOAGCL) são Erros Inatos do Metabolismo. Este protocolo emergencial pode ser utilizado para as seguintes doenças:

- ▶ VLCAD - Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Muito Longa;
- ▶ LCHAD - Deficiência de 3-Hidroxiacil-CoA Desidrogenase de Cadeia Longa;
- ▶ MADD - Acidúria Glutárica Tipo II ou Deficiência Múltipla de Acil-CoA Desidrogenase;
- ▶ Deficiência de CPT II - Deficiência de Carnitina Palmitoiltransferase II;
- ▶ CACT - Deficiência de Transportador de Carnitina-Acilocarnitina Translocase.

A beta oxidação dos ácidos graxos é uma importante via metabólica para a produção de energia e produção de corpos cetônicos, uma importante fonte de energia nos períodos de jejum. Os defeitos de beta oxidação são doenças genéticas raras, com risco de vida, que manifestam-se de forma aguda ou subclínica levando a deficiências energéticas crônicas como falta de força, dor muscular, rabdomiólise; disfunção hepática, hipoglicemia hipocetótica grave, hiperamonemia; arritmia cardíaca, cardiomiopatia, morte súbita e problemas neurológicos agudos ou crônicos.

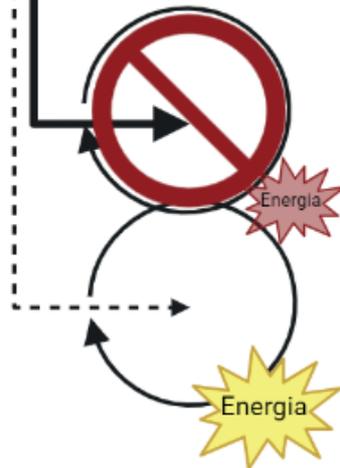
Em situações de jejum variável, infecções (Ex.: gastroenterite), aumento de demanda energética (Ex.: atividade física), estresse físico (Ex: cirurgias, jejum para cirurgias) o paciente corre risco de descompensação metabólica, com exacerbação dos sintomas de falência energética e risco graves complicações clínicas até coma ou morte súbita. Nem sempre a causa para a descompensação metabólica é facilmente identificada.

Lipídios (Dieta)



Ácidos Graxos
Cadeia **média/curta**
<5% dos lipídios da dieta

Ácidos Graxos
Cadeia **longa**
>95% dos lipídios da dieta



β -oxidação dos Ácidos Graxos

Energia intracelular

Produção de Corpos Cetônicos

X Defeito na β -oxidação

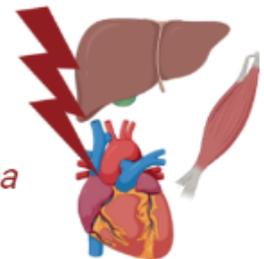
Rabdomiólise

Cardiomiopatia

Falência hepática

Hiperamonemia

Hipoglicemia hipocetótica



3. Racional do tratamento

Via alternativa de energia, com aporte calórico imediato com carboidratos (Maltodextrina/Glicose, via oral ou intravenoso).

Via alternativa de energia, com aporte diário de triglicerídeos de cadeia média (TCM).

Dieta hipolipídica (a maioria dos lipídios da dieta são ácidos graxos de cadeia longa).

4. Sinais e Sintomas da Descompensação Metabólica

Vômitos, diarreia, letargia, inapetência, dor muscular, câimbras, dor abdominal, piora do estado geral, alteração de nível de consciência, coma. Queixas pelo paciente/responsável de “mal-estar” ou de “estar diferente do que o usual” devem ser valorizadas.

5. Avaliação inicial

▶ Aferição periódica de sinais vitais, Escala de coma de Glasgow, hemoglicotestes (HGT ou Dextro) e Ritmo Cardíaco por monitor.

▶ Exames: Sangue periférico: Gasometria, Lactato, Glicose, Cetonas, Creatinofosfoquinase (CPK), Provas de Função Hepática (Bilirrubinas, INR e TTPA, Albumina, TGO/AST e TGP/ALT), acilcarnitinas e Carnitina total, Creatinina, Uréia, Eletrólitos, Hemograma, Hemocultura; Urina: EQU (Sumário de Urina), Urocultura. Considere realizar Ecocardiograma e ECG se sintomas cardiorrespiratórios.

▶ A depender do estado clínico, decida se o tratamento poderá ser Via Oral ou se necessitará de acesso venoso. Em caso de dúvida, assegure acesso venoso.

▶ Considerar gatilhos para a Descompensação Metabólica: Infecção, Jejum, Atividade Física, Baixa ingesta calórica por vômitos ou diarreia, entre outros. Complicações dignas de nota dos Defeitos de Beta-Oxidação de Ácidos Graxos de Cadeia Longa: Hipoglicemia, Encefalopatia, Cardiomiopatia/Arritmias, Rbdomiólise, Insuficiência Hepática.

▶ Praticamente todos os pacientes em Descompensação Metabólica necessitarão de admissão hospitalar, considerar internação em UTI a depender do quadro.

▶ Entre em contato precocemente com serviço de referência em Erros Inatos do Metabolismo.

6. Manejo específico

▶ Dieta

- Dieta hipolipídica suplementada com triglicerídeos de cadeia média (TCM) e/ou triheptanoína (Dojolvi®) com supervisão de nutricionista especializada.
- Amido cru pode ser utilizado para manter glicemia, especialmente à noite ou em quadros agudos 1 grama/kg/dose a cada 6 horas.
- Reintroduzir dieta o mais breve possível, com refeições frequentes (a cada 2-4 horas). EVITAR JEJUM.
- Consultar nutricionista local.

▶ **Na descompensação, adicione Maltodextrina via oral:**
Opção se o paciente está relativamente bem e sem vômitos que impossibilitem a via oral adequada.

- Ofertar Solução com Maltodextrina. Deverá ser ofertada de forma frequente (a cada 2 horas), conforme tabela abaixo:

Idade (anos)	Maltodextrina (g/100ml)	Volume diário total
0 - 1	10	150-200 ml/kg/dia
1 - 2	15	100 ml/kg/dia
2 - 6	20	1200-1500 ml/dia
6 - 10	20	1500 - 2000 ml/dia
>10	25	2000 ml/dia

▶ **Solução parenteral (Tratamento Hospitalar / Paciente sem aceitação enteral)**

- **Imediatamente:**
 - Em Bolus (poucos minutos) Glicose 200 mg/Kg intravenoso (2 ml/kg de glicose 10% ou 1 ml/kg de glicose 20%).
 - Solução Salina, conforme protocolo local e de acordo com as necessidades do paciente.
 - Atentar para possibilidade de distúrbio hidroeletrólítico e alteração de potássio.

- **Manutenção:**

- Ofereça Volume Parenteral com Eletrólitos, conforme protocolo local e de acordo com as necessidades do paciente. Inclua Soro Glicosado a uma Taxa/Velocidade de Infusão de Glicose (conhecida como TIG ou VIG) de:
 - 8-10mg/kg/min de 0 -1 ano;
 - 7-8mg/kg/min 1 - 3 anos;
 - 6-7mg/kg/min 3-6 anos;
 - 5mg/kg/min acima de 6 anos ou 5ml/Kg/hr de Glicose à 10%.
- Mantenha esta solução até o retorno de boa aceitação da via oral/enteral.

- ▶ **Medicamentos:**

- Tratar imediatamente qualquer infecção. Sintomáticos para febre (Ibuprofeno ou Paracetamol se não tiver alergia previamente).
- Bicarbonato de Sódio: Se acidose metabólica com Bicarbonato Baixo, conforme protocolo da instituição.

- ▶ **Complicações graves:**

- Arritmia Cardíaca e Morte Súbita.
- Rabdomiólise com Insuficiência Renal aguda.
- Insuficiência Hepática.
- Hipoglicemia hipocetótica.
- O paciente pode evoluir encefalopatia, considere reservar leito de UTI.

- ▶ **Atenção:**

- Estas recomendações não compreendem todo o cuidado do paciente, atenção especial deve ser dada ao manejo de: Arritmia, Infecção, choque, acidose metabólica, rabdomiólise, insuficiência renal e hepática, rebaixamento de nível do sensorio, coma, entre outros;

7. Monitorização e seguimento

▶ **Monitorização:**

- Reavaliação frequente (4-6 horas): clínica, sinais vitais e escala de coma de Glasgow e HGT.
- Exames de seguimento (mínimo): Gasometria, Glicose, Função renal e eletrólitos.
- Demais conforme complicações (p.ex.: cardiomiopatia, rabdomiólise, etc).

▶ **Retorno da dieta:**

- A reintrodução da dieta oral/enteral deve ser feita assim que possível, conforme aceitação do paciente.
- Dieta com baixo teor de lipídios, suplementada com carboidratos (maltodextrina/amido cru), TCM e/ou Triheptanoína (Dojolvi®).
- Retorno à dieta conforme Médico e Nutricionista experiente em Erros Inatos do Metabolismo de referência.

8. O que evitar

▶ **JEJUM.**

▶ **ÁCIDOS GRAXOS DE CADEIA LONGA - ALIMENTOS DE ORIGEM NATURAL COM GORDURA.**

Mais informações podem ser obtidas:

Vockley J. Long-chain fatty acid oxidation disorders and current management strategies. *Am J Manag Care.* 2020 Aug;26(7 Suppl):S147-S154. doi: 10.37765/ajmc.2020.88480. PMID: 32840329; PMCID: PMC9850137.

BIMDG : British Inherited Metabolic Disease Group:
<https://www.bimdg.org.uk/guidelines/guidelines-child.asp>