

Segurança e eficácia de uma fórmula para tratar deficiência de glutaril-CoA desidrogenase produzida no Brasil

PEREIRA, Andrea da Costa¹, BARROS, Bruna de Siqueira²

1. Nutricionista da Ganuttrir
2. Pediatra Nutrólogica consultora da Ganuttrir

Introdução: A degeneração estriatal por deficiência de glutaril-CoA desidrogenase é uma emergência neurológica que pode ocorrer durante a infância naqueles com acidúria glutárica tipo 1 (GA1). Esse quadro está associado à elevação de glutaril-CoA e seus derivados em sistema nervoso central, que dependem do influxo de lisina cerebral. Assim, o tratamento nutricional consiste em implementar dieta hipoproteica e restrita em lisina com fórmula metabólica específica. A terapêutica deve ser instituída precocemente, uma vez que a dieta é ineficaz na reversão de sequelas. Devido à pandemia do Coronavírus 19, houve dificuldade para importação de fórmulas metabólicas específicas. **Objetivo:** apresentar fórmula metabólica individualizada para pacientes com GA1 produzida no Brasil. **Métodos:** Foi desenvolvida fórmula sabor baunilha nutricionalmente completa isenta de lisina, com restrição de triptofano e enriquecida de arginina. Foram realizados ajustes dos micronutrientes em relação aos produtos internacionais a fim de atender as recomendações da ANVISA. **Resultados:** Cinco pacientes estão em uso corrente dessa fórmula, sendo três por via oral e dois por gastrotomia. Todos com boa aceitação e estabilidade clínica. A idade de início de uso variou de dois meses a cinco anos. Duas pacientes, atualmente com 27 e 36 meses de idade, foram diagnosticadas em triagem neonatal, iniciaram tratamento precocemente e não apresentaram crise metabólica com degeneração estriatal até o momento. **Conclusão:** O uso da fórmula produzida no Brasil parece ser segura e eficaz, sem relatos de efeitos adversos. Além disso, a boa palatabilidade permitiu boa adesão ao tratamento independente da via de oferta da dieta (oral ou enteral).

Palavras-chave: Fórmulas Infantis. Erros Inatos do Metabolismo dos Aminoácidos. Gânglios da base. Dystonia