



# A IMPORTÂNCIA DA NUTRIÇÃO PARA O PACIENTE COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)

## THE IMPORTANCE OF NUTRITION FOR THE PATIENT WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY (SMA)

**Bianca Santos Barros<sup>1</sup>**

**Fabiane Valentini Francisqueti-Ferron<sup>2</sup>**

<sup>1</sup>Discente do curso de Nutrição das Faculdades Integradas de Bauru

<sup>2</sup>Orientadora e Docente do curso de Nutrição das Faculdades Integradas de Bauru

### **Resumo**

A atrofia muscular espinhal (AME) é uma desordem neuromuscular genética rara, subdividida em 5 tipos, com diferentes formas de manifestação, sintomas e intensidade da doença. Do ponto de vista nutricional, crianças com AME são mais suscetíveis a alterações do estado nutricional, como desnutrição e obesidade, com risco significativo de morbidade para ambas. Ainda, evidências crescentes sugerem anormalidades metabólicas em pacientes com AME, como metabolismo de ácidos graxos alterado e tolerância à glicose prejudicada. Assim, o fornecimento eficaz de nutrientes e a vigilância nutricional devem ser priorizados em crianças com AME. O objetivo desse trabalho foi apresentar a relevância da nutrição no tratamento de crianças com atrofia muscular espinhal. Alterações do estado nutricional e de composição corporal são comuns em pacientes com AME. Problemas de alimentação e deglutição bem como constipação, distensão abdominal e doença do refluxo gastroesofágico são relatados em todos os tipos de AME. Deficiências de vitaminas e minerais também são comuns, além de quadros de alterações no metabolismo glicídico, lipídico e de aminoácidos.

Conclui-se que o portador da atrofia muscular espinhal necessita de tratamento específico e individualizado, além de uma equipe multiprofissional envolvendo nutricionista, fisioterapeuta, terapia ocupacional, psicólogo e fonoaudiólogo, entre outros, devido às diversas complicações existentes.

**Palavras-Chave:** Atrofia muscular espinhal; Werdnig-Hoffman; Nutrição; Doença neuromuscular; Cuidado paliativo.

## Abstract

Spinal muscular atrophy (SMA) is a rare genetic neuromuscular disorder, subdivided into 5 types, with different manifestations, symptoms and disease intensity. From a nutritional point of view, children with EBF are more susceptible to changes in their nutritional status, such as malnutrition and obesity, with a significant risk of morbidity for both. In addition, increasing evidence suggests metabolic abnormalities in SMA patients, such as altered fatty acid metabolism and impaired glucose tolerance. Thus, the effective supply of nutrients and nutritional surveillance must be prioritized in children with EBF. The objective of this work was to present the relevance of nutrition in the treatment of children with spinal muscular atrophy. Changes in nutritional status and body composition are common in patients with SMA. Eating and swallowing problems as well as constipation, bloating and gastroesophageal reflux disease are reported in all types of EBF. Vitamin and mineral deficiencies are also common, in addition to alterations in glucose, lipid and amino acid metabolism. It is concluded that spinal muscular atrophy patients need specific and individualized treatment, in addition to a multidisciplinary team involving a nutritionist, physiotherapist, occupational therapy, psychologist and speech therapist, among others, due to the various existing complications.

**Key Words:** Spinal muscular atrophy; Werdnig-Hoffman; Nutrition; Neuromuscular disease; Palliative care.

## Introdução

A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença genética de herança autossômica recessiva (INAME, 2019). Trata-se de uma desordem neuromuscular rara, caracterizada por degeneração e perda de neurônios motores da medula espinhal e do tronco cerebral, culminando em fraqueza e atrofia musculares progressivas. É a causa mais frequente de morte infantil, apresentando uma prevalência de 1-2 em 100.000 pessoas e incidências de 1 a cada 6.000 até 1 a cada 11.000 nascidos vivos, conforme verificado em estudos realizados fora do Brasil (CONITEC, 2019).

Do ponto de vista clínico, a AME é subdividida em cinco tipos (tipo 0, tipo I, tipo II, tipo III e tipo IV) definidos pela idade de aparecimento dos sintomas e pelas habilidades motoras alcançadas (quadro 1). Desses, os tipos de AME mais comuns são os tipos 1, 2 e 3. Dentre os indivíduos que nascem com a doença, cerca de 60% desenvolvem o Tipo 1 e apresentam perda rápida e irreversível dos neurônios motores (INAME, 2019). Assim, pessoas com a mesma doença podem apresentar níveis de acometimento e manifestações clínicas diferentes (ARAUJO *et al.*, 2019).

**Quadro 1: Subdivisão clínica da AME**

Tipo	Idade de início dos sintomas	Capacidade funcional máxima
0	Pré-natal	Hipotonia profunda e insuficiência respiratória grave já ao nascimento. Não atinge marcos motores.
1	0 a 6 meses	Não consegue sentar sem apoio
2	< 18 meses	Permanece sentado de forma independente, porém não consegue andar de forma independente
3	> 18 meses	Anda de forma independente, porém pode perder esta habilidade com a progressão da doença
4	> 21 anos	Anda e não perde essa habilidade, podendo apresentar certa fraqueza muscular.

Fonte: INAME, 2019.

Sabe-se, atualmente, que as atrofia muscular espinhais são causadas por alterações nos genes SMN1 e SMN2, que são responsáveis pela síntese da Proteína de Sobrevivência do Neurônio Motor (SMN), fundamental para a manutenção dos neurônios motores. A falta da proteína SMN resulta em degeneração e perda progressiva da função desses neurônios, deixando os neurônios sensoriais intactos. Como consequência, o paciente apresenta fraqueza muscular, seguida de paralisia dos membros inferiores e superiores, inicialmente proximais, seguidos dos distais, falha respiratória e morte. Em alguns casos, ocorre fasciculação da língua e fraqueza dos músculos faciais (CONITEC, 2019).

Embora o conhecimento da doença tenha evoluído científica e clinicamente, o seu diagnóstico ainda é considerado difícil, geralmente motivado por sinais clínicos corroborados por evidência de denervação muscular, eletrofisiologia ou histologia. Atualmente, a confirmação do diagnóstico é baseada em teste genético disponível no sistema público, de análise quantitativa dos genes SMN1 e SMN2, solicitado por neurologista ou neuropediatra (MERCURI *et al.*, 2018).

Do ponto de vista nutricional, crianças com AME são mais suscetíveis a alterações do estado nutricional, como desnutrição e obesidade, com risco significativo de morbidade para ambas. A literatura reporta redução significativa da massa corporal magra e aumento da adiposidade, secundárias ao processo da doença (MEHTA *et al.*, 2016). Ainda, evidências crescentes sugerem anormalidades metabólicas em pacientes com AME, como metabolismo de ácidos graxos alterado e

tolerância à glicose prejudicada (LI *et al.*, 2020). Assim, o fornecimento eficaz de nutrientes e a vigilância nutricional devem ser priorizados em crianças com AME.

Por se tratar de uma condição clínica neurodegenerativa progressiva, deve-se ter uma equipe multidisciplinar no tratamento, que objetive a melhoria da qualidade de vida do paciente e de seus familiares (ARAUJO *et al.*, 2019).

No entanto, o desconhecimento da população acerca da AME, suas anormalidades, bem como da participação do nutricionista na equipe multidisciplinar para essa população, justificam a realização desse estudo. Nesse sentido, o objetivo desse trabalho foi apresentar a relevância da nutrição no tratamento de crianças com atrofia muscular espinhal.

## **Método**

Trata-se de uma revisão de literatura narrativa realizada por meio de consulta em bases de dados: SciELO (Scientific Electronic Library Online), Lilacs (Informação em Saúde da América Latina e Caribe), PubMed (U.S. National Library of Medicine National Institutes of Health) e a ferramenta para pesquisa Google Acadêmico, utilizando-se as seguintes palavras-chave: Atrofia muscular espinhal; Werdnig-Hoffman; Nutrição; Doença neuromuscular; Cuidado paliativo. Foram incluídos estudos em português, espanhol e inglês, publicados entre 2016 e 2021. Alguns estudos anteriores a 2016 foram considerados nesse trabalho quando se tratavam de clássicos sobre o tema.

## **Resultados e discussão**

### **Conhecendo a AME**

Como descrito anteriormente, a AME é clinicamente dividida em cinco tipos (tipo 0, tipo 1, tipo 2, tipo 3 e tipo 4) definidos pela idade de aparecimento dos sintomas e pelas habilidades motoras alcançadas (INAME, 2019), os quais serão melhor descritos a seguir.

### **AME TIPO 0**

É considerada a forma clínica mais rara, com início no período pré-natal. Além do acometimento motor e respiratório, os pacientes com AME Tipo 0 podem apresentar alterações cardíacas e cerebrais. Geralmente necessitam de suporte ventilatório nos primeiros minutos ou horas após o nascimento. Pode haver hipotonia

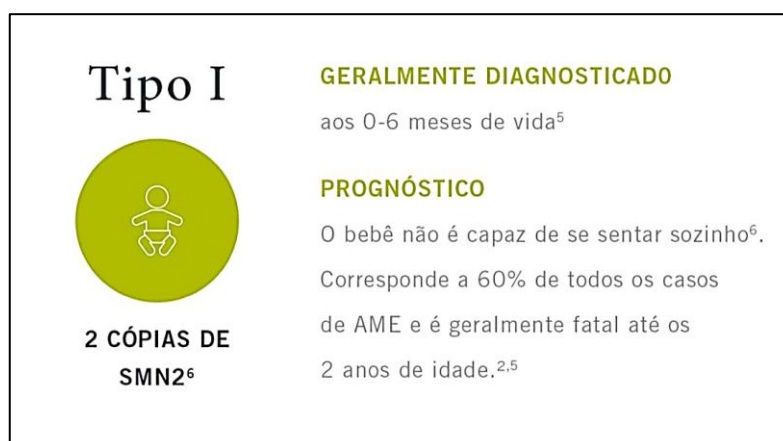
profunda, fraqueza grave e contraturas articulares. Apresentam ainda, grave disfagia e incapacidade de sucção para mamar (ARAUJO *et al.*, 2019). Os pacientes com AME tipo 0 acabam falecendo nos primeiros dias ou semanas de vida (CONITEC, 2019).

## AME TIPO 1

Tem início precoce, é a mais grave e também a mais comum, também denominada doença de Werdnig-Hoffmann (CURE SMA, 2019). Os pacientes apresentam hipotonia, controle insuficiente da cabeça, redução de reflexos ou arreflexia antes dos 6 meses de idade, hipotonia profunda e geralmente não são capazes de se sentar sem auxílio. Pode haver insuficiência respiratória antes dos 2 anos de vida. Fraqueza na deglutição e fasciculações de língua estão frequentemente presentes, e, à medida que a língua e os músculos faríngeos se enfraquecem, esses pacientes correm risco de aspiração (CONITEC, 2019).

As crianças com AME tipo 1 perdem ou não desenvolvem a capacidade de se alimentarem por via oral, causada por fraqueza muscular mastigatória, dificuldades de abrir a boca, pouco controle da cabeça, disfagia e problemas respiratórios. Também podem apresentar diversos problemas gastrointestinais, sendo o refluxo diretamente relacionado à morbimortalidade desses pacientes, por estar associado à aspiração silenciosa e, conseqüentemente, pneumonia. Devido à motilidade gastrointestinal deficiente, podem apresentar constipações graves (CONITEC, 2019). Ainda, segundo estudos, na maior parte dos portadores de AME tipo 1 foram constatados níveis anormais de metabólitos de oxidação de ácidos graxos, especialmente acidúria dicarboxílica e carnitina esterificada (LI *et al.*, 2020).

**Figura 2. Principais características do paciente com AME tipo 1.**

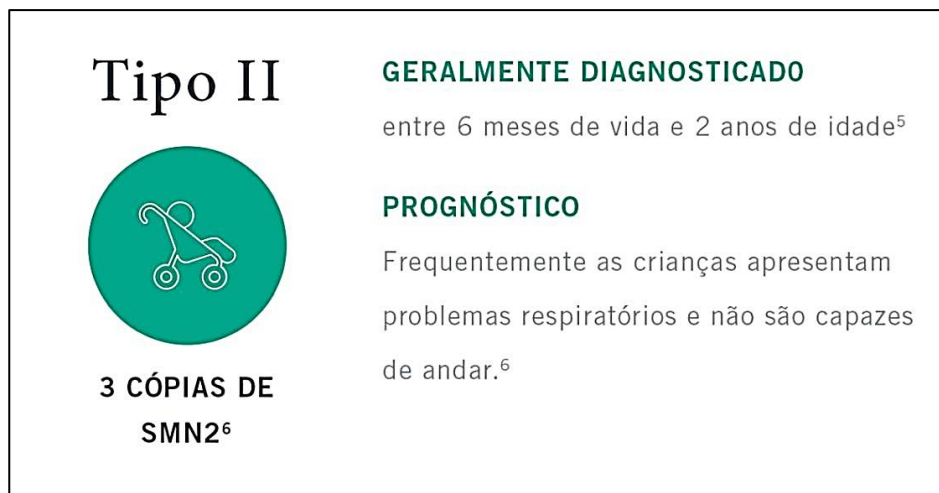


Fonte: Roche, 2020.

## AME TIPO 2

É a forma intermediária da doença em que os sintomas geralmente se iniciam entre os seis e dezoito meses de idade. A criança consegue sentar sem necessidade de apoio, porém, não chega a andar. Pode apresentar dificuldade respiratória em graus variados e problemas de deglutição, mas em menor grau. Com a progressão da doença podem surgir anomalias esqueléticas como escoliose grave, deslocamento de quadril e deformidades articulares (INAME, 2019).

Figura 3. Principais características do paciente com AME tipo 2.

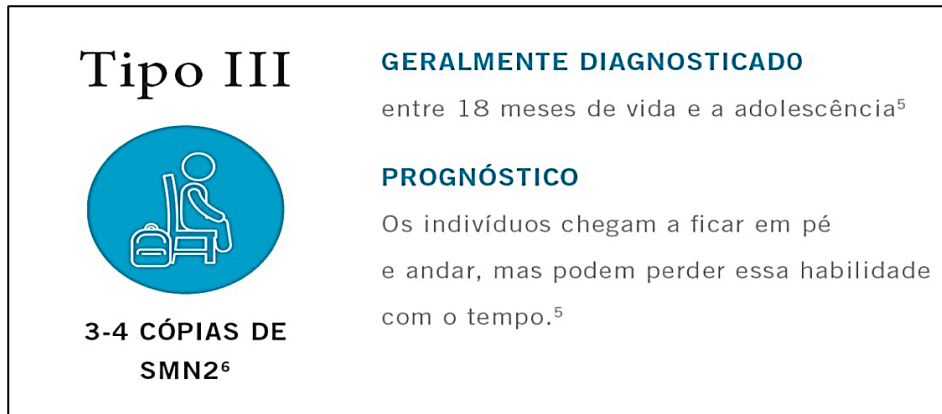


Fonte: Roche, 2020.

## AME TIPO 3

Nessa forma clínica da doença, o surgimento dos sintomas acontece após os 18 meses de idade (INAME, 2019). Os pacientes conseguem desenvolver a capacidade de andar independentemente, porém, em algum momento da vida, podem perder essa habilidade. Quanto mais precoce o início dos sintomas e sinais, mais cedo pode ocorrer a perda da marcha. As dificuldades ortopédicas, incluindo a escoliose, se agravam a partir do momento em que param de andar. Os pacientes mais graves ou aqueles com mais tempo de doença podem desenvolver dificuldades de deglutição (ARAÚJO *et al.*, 2019).

**Figura 4. Principais características do paciente com AME tipo 3.**



**Fonte: Roche, 2020.**

#### **AME TIPO 4**

É a forma mais branda da doença e também uma das mais raras, representando menos de 5% dos novos casos. Na maioria das vezes, os primeiros sintomas aparecem a partir da segunda ou terceira década de vida. Pessoas com AME tipo 4 não apresentam dificuldades respiratórias, mas podem apresentar hipotonia e reflexos musculares diminuídos, apresentando dificuldades, por exemplo, para subir e descer escadas ou para se levantar do chão. No entanto, levam a vida muito semelhante à população sem a doença (ARAUJO *et al.*, 2019).

**Figura 5. Principais características do paciente com AME tipo 4.**



**Fonte: Roche, 2020.**

## **Cuidado paliativo**

A atrofia muscular espinhal é dificultosa tanto para o paciente quanto para a família, podendo gerar desequilíbrios psicológicos, físicos e emocionais nas pessoas ao redor. Tendo em vista que a doença não tem cura, recomenda-se que o paciente tenha direito ao cuidado paliativo, que tem como objetivo a melhoria de vida e menor sofrimento dos envolvidos.

## **Alterações e recomendações nutricionais no paciente com AME**

### **Composição corporal**

Alterações do estado nutricional e de composição corporal são comuns em pacientes com AME. No entanto, de acordo com o tipo de AME, desnutrição ou excesso de peso podem acontecer, mesmo com o consumo energético adequado. Entre os pacientes que apresentam os tipos II e III, cerca de 20% deles encontram-se em estado de sobrepeso. Nesses casos, acredita-se que a condição seja resultado de um nível reduzido de atividade e menor gasto energético de repouso (DEGUISE *et al.*, 2021). Outros achados apontam que essa condição também pode ser causada por defeitos no metabolismo da gordura, especificamente a oxidação dos ácidos graxos, o que poderia ter uma repercussão significativa na homeostase de corporal e na saúde dos pacientes com AME (WATSON *et al.*, 2021).

Em contrapartida, condições de desnutrição são frequentes em pacientes com AME tipo I e parecem ser associadas ao trabalho respiratório aumentado e aos problemas de alimentação e deglutição, que contribuem para a redução na ingestão calórica e aumento do gasto energético (DEGUISE *et al.*, 2021).

Embora haja alterações do estado nutricional, a avaliação da composição corporal em pacientes com AME ainda é uma dificuldade. A título de exemplo, em alguns casos a análise da composição corporal pelo Índice de Massa Corporal (IMC) mostra eutrofia ou baixo peso. No entanto, a avaliação antropométrica detalhada aponta que, na verdade, os pacientes apresentam aumento da adiposidade. Nesse sentido, a literatura chama atenção para o fato de que somente o IMC não é suficiente para analisar a composição corporal da população com AME (WATSON *et al.*, 2021). Ressalta-se que não existe um método ideal para avaliação de pacientes com AME. Além disso, é importante lembrar que as dificuldades de avaliação da composição corporal podem comprometer a prescrição dietética, levando a sub ou superalimentação, com repercussão direta no estado nutricional dos pacientes.

Embora pesquisas busquem desenvolver novas equações de energia para prever o gasto de energia para pacientes com AME, ainda se recomenda a calorimetria indireta para garantir uma melhor individualização na prescrição dietética (DEGUISE *et al.*, 2021).

### **Dificuldades de ingestão alimentar**

Problemas de alimentação e deglutição são relatados em todos os tipos de AME devido à disfunção bulbar. As alterações mais comumente encontradas são: problemas de mandíbula, fadiga associada à mastigação, engasgo, limitação para abertura da boca e dificuldade para mastigar. Assim, o cuidado nutricional tem como principais focos a redução de risco de broncoaspiração durante a alimentação e do risco de desnutrição devido à disfagia. A disfagia pode resultar em aspiração de líquidos e alimentos ocasionando infecção pulmonar. Dessa forma, exames para avaliar a capacidade de engolir são necessários assim que o diagnóstico de AME tenha sido feito; uma vez que o resultado seja normal, é necessária a monitorização cuidadosa para identificar precocemente dificuldades na alimentação (ARAUJO *et al.*, 2019).

Muitos pacientes com AME necessitam receber alimentos com consistência modificada ou, até mesmo, se alimentam por meio de sondas enterais (gastrostomia) devido ao risco de aspiração pulmonar e aos episódios recorrentes de asfixia (DEGUISE *et al.*, 2021). O uso de sondas é muitas vezes necessário nos pacientes que não se sentam (ARAUJO *et al.*, 2019).

Os pacientes que se sentam podem apresentar problemas de subnutrição, dificuldades de crescimento e obesidade. Dificuldades em mastigar e engolir são frequentes nesse grupo, por isso, o engasgo e a aspiração de líquidos e alimentos são riscos que devem ser monitorados. A ocorrência de tosse durante a alimentação deve ser investigada com exames que avaliam a capacidade de mastigar e engolir. Especialistas em fonoaudiologia devem ser consultados para adaptação da consistência do alimento e dos utensílios utilizados no momento da refeição, visando facilitar a ingestão, controlando a sua duração e segurança, conforme necessário. Em alguns casos mais graves, o suporte nutricional por sonda nasogástrica ou gastrostomia pode ser utilizado para nutrição suplementar (ARAUJO *et al.*, 2019).

### **Deficiência de micronutrientes**

Todas essas condições acima relatadas colaboram para a redução da ingestão alimentar e calórica, bem como comprometem o alcance das recomendações de ingestão de micronutrientes, especialmente vitaminas A, D, E e K, folato, cálcio e magnésio, resultando em déficit de crescimento, baixa densidade mineral óssea, redução da massa muscular e da deambulação (DEGUISE *et al.*, 2021).

Em todos os pacientes, é importante o consumo de vitamina D e cálcio para saúde dos ossos, de forma a evitar problemas como osteopenia e osteoporose (ARAUJO *et al.*, 2019).

A vitamina B12 desempenha importante papel no funcionamento das células. Sua deficiência pode levar a doenças hematológicas e neurológicas. Desempenha múltiplas funções positivas em vias metabólicas necessárias para o adequado funcionamento do sistema nervoso central e periférico, além do trato gastrointestinal e medula óssea (MARTINS *et al.*, 2017). Sendo assim, sua deficiência pode causar anemia perniciosa, fraqueza, rigidez, distúrbios nervosos e danos cerebrais (FILHO *et al.*, 2019). É obtida através de produtos de origem animal consumidos na dieta e/ou tratamento de suplementação oral ou parenteral (MARTINS *et al.*, 2017).

O ácido fólico, também conhecido como vitamina B9 ou folato, é uma vitamina do complexo B, atuando como coenzima no metabolismo dos aminoácidos e na síntese de ácidos nucleicos. É necessário também para a formação das hemácias e leucócitos na medula óssea e sua deficiência pode causar distúrbios gastrointestinais, anemia megaloblástica e baixa contagem de plaquetas (BENETTI *et al.*, 2014).

A vitamina E (tocoferol) é absorvida no lúmen do intestino delgado e é dependente da função pancreática, da secreção da bile e da formação das micelas. A sua principal função é a de antioxidante da membrana celular, sendo capaz de proteger as células da ação dos radicais livres. Sua carência causa disfunção no sistema neurológico (BENETTI *et al.*, 2014).

A vitamina K (naftoquinona) tem função de atuar como coenzima na síntese de proteínas envolvidas na coagulação sanguínea. Sua deficiência pode causar hemorragia principalmente em indivíduos que fazem uso de antibióticos por um longo período ou apresentam alguma deficiência no metabolismo de lipídios (BENETTI *et al.*, 2014).

Embora todos esses nutrientes sejam importantes para o paciente com AME, uma das grandes dificuldades para o cuidado nutricional dessa população está no fato de que não existem diretrizes específicas de recomendação de ingestão de nutrientes para o paciente com AME.

### **Disfunção gastrointestinal**

Alterações na motilidade gastroesofágica, caracterizadas especialmente por constipação, distensão abdominal e doença do refluxo gastroesofágico, também são comuns nos pacientes com AME. Tais alterações parecem ser consequência da menor densidade de vasos sanguíneos no intestino, causada pela doença. É importante ressaltar que tais alterações são agravadas nos pacientes que necessitam de ventilação artificial, visto que os ventiladores geram uma pressão positiva nas vias aéreas, o que pode levar à insuflação gástrica, piorando o esvaziamento gástrico. Assim, recomendações padrão de cuidados para pacientes com AME sugerem o uso de uma dieta rica em fibras e probióticos para auxiliar no controle da constipação e dos sintomas de dismotilidade associados ao trato gastrointestinal (DEGUISE *et al.*, 2021; ARAUJO *et al.*, 2019).

O trato gastrointestinal (TGI) forma um complexo ecossistema com a microbiota residente, constituindo uma barreira funcional e estrutural que protege o organismo dos ataques de patógenos, em situações como na constipação intestinal a população microbiana pode estar em desequilíbrio, uma das formas de se modular a microbiota é através da ingestão de probióticos. Os probióticos são microorganismos vivos que, quando ingeridos em quantidades suficientes, conferem benefício à saúde do hospedeiro, tem a capacidade de atuar alterando a composição da microbiota fecal. Os mais utilizados para tratar disfunções intestinais são as bactérias gram-positivas dos gêneros *Lactobacillus* e *Bifidobacterium* e algumas estirpes gram-negativas, como a *Escherichia Coli* e alguns fungos como *Saccharomyces ssp.* (FERREIRA, 2018). Ressalta-se que estudos acerca dos benefícios dos probióticos para pacientes com AME ainda são escassos.

### **Metabolismo lipídico**

Alterações no metabolismo lipídico tem sido descritas em diversas doenças neuromotoras, incluindo AME. Estudos tem demonstrado que os pacientes apresentam atividade reduzida de várias enzimas que participam do metabolismo lipídico. Tais alterações colaboram para o quadro de anormalidades lipídicas encontrado em pacientes com AME, como esteatose hepática e dislipidemia (DEGUISE *et al.*, 2021; LI *et al.*, 2020).

### **Alterações no metabolismo da glicose**

Alterações no metabolismo glicídico também tem sido relatadas nos pacientes com AME. A literatura tem demonstrado que pacientes com AME tipos 1 e 2 parecem ser mais suscetíveis a episódios de hipoglicemia, especialmente após o jejum. Isso parece estar associado à atrofia muscular característica do quadro, uma vez que o músculo esquelético é uma fonte importante de substratos gliconeogênicos durante o jejum. Portanto, é recomendado que pacientes com episódios recorrentes de hipoglicemia recebam refeições regulares com base em carboidratos e proteínas, incluindo refeições noturnas (LI *et al.*, 2020).

Em contrapartida, outros estudos relataram hiperglicemia durante o jejum em pacientes com AME tipos 2 e 3, alguns dos quais foram diagnosticados com diabetes e cetoacidose (BOWERMAN *et al.*, 2012; LAMARCA *et al.*, 2013). Algumas justificativas para o quadro são: 1- o aumento da massa gorda, que favorece a manifestação da síndrome metabólica; 2- uma vez que o músculo esquelético é o principal alvo da ação da insulina, a perda muscular (sarcopenia) promove resistência à insulina, aumentando o risco aumentado de hiperglicemia (LI *et al.*, 2020).

### **Alterações no metabolismo de aminoácidos**

Pouco se sabe sobre o metabolismo de aminoácidos nos pacientes com AME. Poucos estudos relataram níveis reduzidos de aminoácidos específicos (alanina, fenilalanina e de cadeia ramificada) (DEGUISE *et al.*, 2021). Curiosamente, a literatura reporta que algumas famílias que cuidam de crianças com AME optaram por uma dieta conhecida como “The Amino Acid diet” (<https://www.aadietinfo.com/>) que foi iniciada por um cuidador de uma criança com AME na esperança de melhorar os sintomas. De acordo com seu site, acredita-se que essa dieta seja capaz de melhorar subjetivamente a saúde respiratória, a constipação, a força e a

função. No entanto, essas observações e recomendações permanecem subjetivas devido à falta de estudos sobre metabolismo de aminoácidos nos pacientes com AME. Além disso, essa dieta pode levar a consequências para a saúde se não monitorada cuidadosamente (DEGUISE *et al.*, 2021).

### **Macronutrientes**

Pode-se estimar que provavelmente uma criança com AME precise de 20 a 50% menos calorias do que uma criança sem AME. Para pacientes que se alimentam via oral, é necessário que a dieta seja equilibrada com fontes proteínas, gorduras e carboidratos. Uma boa indicação é que de 10 a 20% da ingestão total de calorias sejam provenientes de proteínas (INAME, 2019).

### **Considerações finais**

Conclui-se que o portador da atrofia muscular espinhal necessita de tratamento específico e individualizado, além de uma equipe multiprofissional envolvendo nutricionista, fisioterapeuta, terapia ocupacional, psicólogo e fonoaudiólogo, entre outros, devido às diversas complicações existentes.

Deve ser levada em conta a importância da suplementação de macronutrientes e micronutrientes, a forma de introdução do alimento, a dificuldade para mastigação, para com isso, garantir o modo mais seguro da via de alimentação, a fim de evitar riscos de desnutrição, refluxo, engasgos e disfagia, dando importância se o paciente apresenta alguma comorbidade e como tratá-la da melhor maneira.

### **Referências**

ARAUJO, A.P.Q.C. *et al.* **Guia da discussão sobre Atrofia Muscular Espinhal (AME) no Brasil: Trabalhando hoje para mudar o amanhã.** *In:* GUIA da discussão sobre Atrofia Muscular Espinhal (AME) no Brasil: Trabalhando hoje para mudar o amanhã. Biogen Brasil, 2019. p. 1-84. Disponível em: [https://br.biogen.com/content/dam/corporate/pt\\_BR/refresh\\_images/Livro\\_Brasil\\_novembro2019.pdf](https://br.biogen.com/content/dam/corporate/pt_BR/refresh_images/Livro_Brasil_novembro2019.pdf). Acesso em: 14 mar. 2021.

BENETTI, G. B. *et al.* **Vitaminas.** *In:* CURSO didático de nutrição. 1. ed. São Caetano do Sul- SP: Yendis editora Ltda., 2014. cap. 9, p. 67-77. ISBN 978-85-7728-327-9.

BOWERMAN, M. *et al.* Glucose metabolism and pancreatic defects in spinal muscular atrophy. **Ann. Neurol.**, v.1, n.72, p. 256-268, 2012. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22926856/>. Acesso em 12 ago. 2021.

CONETEC. COMISIÓN NACIONAL DE EVALUACIÓN DE TECNOLOGÍAS DE SALUD. **Nusinersen en atrofia muscular espinal**. Buenos Aires, 2019. Disponível em: <http://iah.salud.gob.ar/doc/428.pdf>. Acesso em: 22 mar. 2021.

CONITEC. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS. **Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas: atrofia muscular espinhar 5q Tipo I**. Brasília, 2019. Disponível em: [http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2019/Relatorio\\_PCDT\\_AME.pdf](http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2019/Relatorio_PCDT_AME.pdf). Acesso em: 15 mar. 2021.

CURE SMA. **Types of SMA**. Illinois, 2019. Disponível em: <https://www.curesma.org/types-of-sma/>. Acesso em: 22 mar. 2021.

DEGUISE, M.O. *et al.* Metabolic Dysfunction in Spinal Muscular Atrophy. **Int. J. Mol. Sci.**, v.22, n. 5913, p.1-29, 2021. Disponível em: <https://www.mdpi.com/1422-0067/22/11/5913>. Acesso em: 10 ago. 2021.

FERREIRA, M. V. R. **Efeito de um mix de probióticos sobre a microbiota intestinal de pacientes com constipação**. Trabalho de conclusão de curso (Graduação em Nutrição da Universidade de Brasília) - Universidade de Brasília Faculdade Ciências da Saúde Departamento de Nutrição, Brasília - DF, 2018. Disponível em: [https://bdm.unb.br/bitstream/10483/24400/1/2018\\_MarcusViniciusRodriguesFerreira\\_tcc.pdf](https://bdm.unb.br/bitstream/10483/24400/1/2018_MarcusViniciusRodriguesFerreira_tcc.pdf). Acesso em: 15 set. 2021.

FILHO, O. C. *et al.* Vitaminas hidrossolúveis (B6, B12 E C): Uma revisão bibliográfica. **REAS/EJCH**, v. 11, n. 8, p. 1-7, 2019. Disponível em: <https://acervomais.com.br/index.php/saude/article/view/285/360>. Acesso em: 15 jun. 2021.

INAME. Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal. **Entenda a AME**. São Paulo, 2019. Disponível em: <https://iname.org.br/quem-somos/sobre/>. Acesso em: 16 mar. 2021.

LAMARCA, N.H. *et al.* Diabetic ketoacidosis in an adult patient with spinal muscular atrophy type II: Further evidence of extraneural pathology due to survival motor neuron 1 mutation? **J. Child. Neurol.**, v.1, n.28, p.1517–1520, 2013.

LI, Y.J. *et al.* Metabolic and nutritional issues associated with spinal muscular atrophy. **Nutrients**, v.12, n.12, p.1-18, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33339220/>. Acesso em: 20 mar. 2021.

MARTINS, J. T. *et al.* Efeitos da deficiência de vitamina B12 no cérebro. **Revista Inova Saúde**, v. 6, n. 1, p. 192-206, 2017. Disponível em: <http://periodicos.unesc.net/Inovasaude/article/view/3058/3329>. Acesso em: 13 jun. 2021.

MERCURI, E. *et al.* Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. **Neuromuscular disorders**, v.28, n.2, p.103-115, 2018. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0960896617312841?via%3Dihub>. Acesso em: 22 mar. 2021.

MEHTA, N.M. Nutritional Status and Nutrient Intake Challenges in Children With Spinal Muscular Atrophy. **Pediatric Neurology**, v. 57, n.1, p. 80-83, 2016. Disponível em: [https://www.pedneur.com/article/S0887-8994\(15\)30306-4/fulltext#articleInformation](https://www.pedneur.com/article/S0887-8994(15)30306-4/fulltext#articleInformation). Acesso em: 16 mar. 2021.

ROCHE. **Entendendo a AME**. Roche Brasil, 2020. Disponível em: [https://www.roche.com.br/pt/farmaceutica/areas\\_terapeuticas/neurologia/Atrofia-Muscular-Espinhal/Entendendo-a-AME.html](https://www.roche.com.br/pt/farmaceutica/areas_terapeuticas/neurologia/Atrofia-Muscular-Espinhal/Entendendo-a-AME.html). Acesso em: 12 abr. 2021.

WATSON, K.S. *et al.* The Relationship between Body Composition, Fatty Acid Metabolism and Diet in Spinal Muscular Atrophy. **Brain Sci.**, v.11, n.131, p.1-14, 2021. Disponível em: <https://www.mdpi.com/2076-3425/11/2/131>. Acesso em: 12 ago. 2021.