HU Revista
Relato de Caso

Terapia Nutricional na evolução da Gangliosidose GM1: um relato de caso

Nutritional Therapy in the Progression of GM1 Gangliosidosis: a Case Report

Mariana Barros de Souza[1]
Chislene Pereira Vanelli[2,3]

[1]Residência Multiprofissional em Atenção Hospitalar, Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora/HU Brasil, Juiz de Fora, Minas Gerais, Brasil.

[2]Unidade Multiprofissional, Serviço de Nutrição, Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora/HU Brasil, Juiz de Fora, Minas Gerais, Brasil.

[3]Programa de Pós-Graduação em Saúde, Universidade Federal de Juiz de Fora, Juiz de Fora, Minas Gerais, Brasil.

RESUMO

Introdução: A gangliosidose GM1 é uma doença rara de depósito lisossômico, causada pela deficiência da enzima β-galactosidase, resultando em comprometimento neurológico progressivo. O manejo clínico é predominantemente paliativo, sendo o cuidado nutricional essencial para a prevenção de complicações e para a manutenção do estado nutricional. **Objetivo:** Descrever o acompanhamento nutricional de um paciente pediátrico com gangliosidose GM1. **Relato de Caso:** Estudo observacional e descritivo, referente ao paciente do sexo masculino, nascido a termo, com atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e hipotonia desde o primeiro mês de vida. cA primeira internação no Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora/MG ocorreu quando o paciente tinha um ano e um mês de idade, sendo então diagnosticado com gangliosidose GM1. **Discussão:** Necessitou de terapia nutricional enteral e acompanhamento nutricional contínuo. Ao longo de nove internações, ocorreram ajustes na composição, volume e forma de administração da dieta enteral para o devido aporte nutricional. Inicialmente, o paciente apresentou discreta perda de peso, seguida de recuperação e ganho ponderal progressivo, que posteriormente foi associado à presença de edema. **Conclusão:** A terapia nutricional teve papel fundamental no manejo clínico do paciente com gangliosidose GM1, quadro clínico que exigiu adaptações constantes frente à progressão da doença e às complicações clínicas apresentadas, reforçando a importância do suporte nutricional permanente frente às demandas impostas pela progressão da doença.

Palavras-chave: Erros Inatos do Metabolismo, Gangliosidose GM1, Terapia Nutricional.

ABSTRACT

Introduction: GM1 gangliosidosis is a rare lysosomal storage disorder caused by β-galactosidase deficiency, resulting in progressive neurological impairment. Clinical management is predominantly palliative, and nutritional care is essential for preventing complications and maintaining nutritional status. **Objective:** To describe the nutritional follow-up of a pediatric patient with GM1 gangliosidosis. **Case Report:** This observational and descriptive study reports the case of a male patient born at term who presented with neuropsychomotor developmental delay and hypotonia from the first month of life. His first hospitalization at the University Hospital of the Federal University of Juiz de Fora, Minas Gerais, Brazil, occurred at 13 months of age, when he was diagnosed with GM1 gangliosidosis. **Discussion:** The patient required enteral nutrition therapy and continuous nutritional monitoring. During nine hospital admissions, adjustments were made to the composition, volume, and administration method of the enteral feeding regimen to ensure adequate nutritional intake. Initially, the patient experienced mild weight loss, followed by nutritional recovery and progressive weight gain, which was later associated with the development of edema. **Conclusion:** Nutritional therapy played a key role in the clinical management of this patient with GM1 gangliosidosis. Continuous adaptations to the nutritional regimen were required in response to disease progression and associated clinical complications, highlighting the importance of ongoing nutritional support to meet the evolving demands imposed by the disease.

Keywords: Inborn Errors of Metabolism, Gangliosidosis GM1, Nutrition Therapy.

✉ **Mariana Souza**
Endereço: R. Catulo Breviglieri, 235, Santa Catarina, Juiz de Fora, MG.
CEP: 36036-110
mari_224souza@hotmail.com

Submetido: 18/07/2026
Aceito: 24/09/2026

CC BY

INTRODUÇÃO

Erros inatos do metabolismo (EIM) representam um conjunto de doenças genéticas, em sua maioria de herança autossômica recessiva, causadas por defeitos enzimáticos que comprometem o funcionamento das vias metabólicas. Essas alterações podem estar relacionadas a falhas na síntese, degradação, armazenamento ou transporte de moléculas no organismo.[1] Conforme classificação proposta,[1] os EIM dividem-se em três categorias principais: (1) distúrbios de intoxicação, caracterizados pelo acúmulo agudo ou progressivo de compostos tóxicos; (2) distúrbios decorrentes da deficiência na produção ou utilização de energia; e (3) distúrbios associados a alterações na síntese ou catabolismo de moléculas complexas.

O presente estudo aborda a gangliosidose GM1, um distúrbio de armazenamento lisossômico causado pela deficiência da enzima β-galactosidase, que ocasiona o acúmulo de gangliosídeos no sistema nervoso central, resultando em comprometimento neurológico grave e progressivo.[2] Conforme Giugliani et al[3], apesar dos avanços diagnósticos e da vigilância em saúde, a epidemiologia acerca das doenças raras ainda é limitada, o que pode ser em decorrência dos dados disponíveis serem insuficientes, muitas vezes restritos a determinadas condições ou regiões, além da subnotificação. A incidência no Brasil é de 1:13.317 nascidos vivos, com frequência de diagnosticados de 1:58 indivíduos.[3]

O manejo nutricional na GM1 não conta com protocolos específicos, sendo direcionado ao controle de sintomas e cuidados paliativos. Pacientes com esse distúrbio frequentemente apresentam complicações como disfagia, risco aumentado de aspiração e comprometimento do estado nutricional. Evidências indicam que a introdução precoce do suporte nutricional via dieta enteral pode proporcionar benefícios em relação à implementação tardia.[2]

Embora o cuidado nutricional seja fundamental para promover qualidade de vida e prevenir complicações, ainda há escassez de estudos sobre a abordagem nutricional na GM1, sendo o tema essencial para subsidiar a prática clínica.

RELATO DE CASO

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora (HU-UFJF/HU Brasil), sob parecer nº 8.286.707.

Contexto clínico

Paciente do sexo masculino, nascido a termo (39 semanas de gestação), sem intercorrências no período neonatal, conforme registro médico.

Segundo relato materno, desde o primeiro mês de vida, o paciente apresentava atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e hipotonia. Aos seis meses, foi diagnosticado com encefalopatia na Unidade Básica de Saúde da cidade de origem, sem investigação etiológica naquele momento, sendo encaminhado para acompanhamento com fisioterapeuta e fonoaudiólogo. O acompanhamento evidenciou importante atraso global do desenvolvimento, motivando encaminhamento para serviço terciário.

Aos 13 meses de idade foi a primeira internação do paciente no HU-UFJF/HU Brasil, após transferência da unidade de terapia intensiva de outro Hospital de Juiz de Fora/MG, onde permaneceu por aproximadamente 20 dias devido a quadro clínico grave, com necessidade de suporte intensivo, incluindo intubação orotraqueal e posterior realização de traqueostomia. Na admissão no HU-UFJF, apresentava hipotonia generalizada e atraso global do desenvolvimento, sendo iniciada investigação diagnóstica ampliada.

Durante a investigação, foram considerados, como diagnósticos diferenciais: o atraso global do desenvolvimento com hipotonia, a síndrome do bebê hipotônico, incluindo Werdnig-Hoffmann, outras síndromes genéticas e doenças de depósito lisossomal, como Tay-Sachs, Sandhoff e outras gangliosidoses. A presença de mancha vermelho-cereja na mácula à fundoscopia reforçou a suspeita de doenças genéticas por depósito lisossomal.

Nesse contexto, foram realizadas dosagens de beta-galactosidase e ressonância magnética de crânio, cujos achados foram compatíveis com doença de depósito lisossomal. O diagnóstico de gangliosidose GM1 foi confirmado posteriormente por análise genética. Após o diagnóstico, o paciente apresentou múltiplas reinternações por complicações da doença de base.

Histórico familiar

A mãe do paciente, com 32 anos, não referia comorbidades. O pai, de 34 anos, apresentava relato de transtorno bipolar e fazia uso de múltiplas medicações. O paciente possuía três irmãos, com idades de 13, 10 e 6 anos, sendo um com diagnóstico de transtorno de déficit de atenção e hiperatividade, outro com histórico de sibilância e um considerado hígido.

Avaliação nutricional

Segundo relato materno, o paciente recebeu aleitamento materno exclusivo até aproximadamente os 9 meses de idade e a introdução alimentar ocorreu inicialmente aos 6 meses, porém sem sucesso.

A implementação de forma efetiva aconteceu posteriormente, com uma oferta inicial líquida, como sucos, sendo referido, ao longo desse processo, a presença de recusa e dificuldade na aceitação alimentar, sinais associados à hipotonia.

No decorrer da primeira internação no HU-UFJF/HU Brasil, aos 13 meses de vida, o paciente já se alimentava exclusivamente por cateter nasoentérico (CNE) devido à contraindicação da alimentação por via oral, sendo a via alternativa de alimentação mantida pela equipe médica, fonoaudiológica e de nutrição. Contudo, foi indicada a substituição do CNE por gastrostomia (GTT) para administração da dieta enteral, visto que, durante avaliação fonoaudiológica, o paciente foi classificado como nível 1 na Escala FOIS segundo Crary, Mann e Groher,[4] caracterizando necessidade de manutenção da via alternativa para oferta nutricional e hídrica.

O acompanhamento nutricional ocorreu de maio de 2023 e março de 2025 sendo a primeira internação a mais prolongada, com aproximadamente 2,5 meses. Em cada admissão, realizou-se triagem nutricional e reavaliação antropométrica em até sete dias, permitindo monitorar a evolução do estado nutricional.

A análise antropométrica foi conduzida pelo software *WHO Anthro*, versão 3.3.2 (2011), e o estado nutricional foi classificado pelos indicadores nutricionais peso/idade, estatura/idade e índice de massa corporal/idade. Para a classificação foram utilizadas curvas específicas para paralisia cerebral,[5] considerando as particularidades clínicas do paciente. O risco de desnutrição foi avaliado pela ferramenta Screening Tool for *Risk on Nutritional Status and Growth* (STRONGkids).[6]

As necessidades calóricas corresponderam 70% a 80% das recomendações energéticas estabelecidas para crianças e adolescentes em geral, de acordo com sexo e faixa etária, conforme proposta de Rokusek e Heinrichs[7] para crianças neuropatas. Já as necessidades proteicas foram estabelecidas entre 5% e 20% do valor energético total, conforme recomendações para crianças de 1 a 3 anos.[8,9] A partir dos 2 anos de idade do paciente, foi utilizada a fórmula de 11 kcal/cm/dia para estimativa das necessidades calóricas para crianças neuropatas acamadas, conforme proposto por Marchand e Motil.[10] Ademais, a avaliação dos exames laboratoriais disponíveis evidenciou piora da função renal e, diante desse achado, a recomendação proteica foi ajustada para 1 g/kg/dia, em conformidade com o preconizado.[11]

Condutas nutricionais

A prescrição das dietas enterais, das fórmulas infantis e dos volumes administrados nas internações levou em consideração a tolerância gastrointestinal e a aceitação do paciente.

Na primeira internação, o paciente permaneceu hospitalizado por 74 dias. Nesse período, recebeu dieta enteral hipercalórica e normoproteica, inicialmente administrada em volume de 40 mL, com progressão para 76 mL e posterior redução para 65 mL, em razão da êmese. O volume de 65 mL seguiu mantido por melhor tolerância do paciente. Inicialmente, a dieta foi prescrita a cada 3 horas, sendo posteriormente ajustada para 6-7 vezes/dia, conforme o volume estabelecido para administração, de modo a atender às necessidades nutricionais prescritas no período.

Na segunda internação, aos 16 meses de idade, o paciente permaneceu internado por 33 dias em decorrência da pneumonia bacteriana. Foi mantida a dieta enteral hipercalórica e normoproteica, iniciada com 25 mL e progredida até 60 mL, seis vezes ao dia, conforme tolerância e necessidades nutricionais.

Aos 18 meses de vida, novamente por pneumonia bacteriana, ocorreu a terceira internação, que durou 39 dias. Nessa foi mantida a dieta enteral habitual, inicialmente administrada em 60 mL, 7 vezes/dia. Posteriormente, o volume foi ajustado para 70 mL, 6 vezes/dia, para adequar às necessidades nutricionais após ganho ponderal.

A quarta internação foi aos 23 meses de idade, por septicemia especificada, com duração de 13 dias. Nesse momento, o volume prescrito da dieta enteral foi mantido, com ajuste da frequência para intervalos de três horas. Ressalta-se que, no contexto de cuidados paliativos, houve a sensibilidade e consentimento da equipe em acolher a participação da mãe no cuidado do filho, entretanto na tentativa de evitar novos episódios de vômito, uma vez que o paciente os apresentava previamente à admissão, a genitora ofertou quantitativo inferior a prescrição dietética. Destaca-se que, mesmo na ausência de episódios eméticos, a oferta da dieta permanecia abaixo do recomendado. Ainda nessa internação, o paciente passou a apresentar edema em membros superiores e inferiores, secundário à doença de base.

Na quinta internação, aos 28 meses, o paciente permaneceu hospitalizado por 12 dias, em decorrência de proteinúria nefrótica associada à presença de anasarca. Inicialmente foi mantida a dieta enteral hipercalórica e normoproteica, no volume de 70 mL, 7 vezes/dia; contudo, houve transição para fórmula infantil (FI) de seguimento, normocalórica e normoproteica, mantendo volume e frequência de administração, em virtude da piora da anasarca e diagnóstico de síndrome nefrótica.

A sexta internação ocorreu aos 29 meses, com duração de nove dias, devido a febre e traqueíte. Nesse período, optou-se por manter o uso da FI hipercalórica e normoproteica, já utilizada no domicílio, permanecendo 80 mL, 7 vezes/dia. A escolha dessa formulação justificou-se por sua maior densidade calórica, sendo indicada para auxiliar no controle hídrico.

Na sétima internação, aos 31 meses, com

duração de 17 dias, no contexto de síndrome nefrótica, manteve-se a FI no regime prévio de administração. Posteriormente, por piora da anasarca (2 kg acima do peso seco) e proteinúria, houve retorno à dieta enteral hipercalórica e normoproteica, com redução do volume para 55 mL, 7 vezes/dia.

Aos 33 meses, na oitava internação, o paciente permaneceu hospitalizado seis dias por laringotraqueíte crônica, mantendo-se a conduta nutricional da internação anterior em razão da persistência da alteração renal.

A nona e última internação ocorreu aos 35 meses, com duração de 25 dias, por insuficiência renal aguda e laringotraqueíte crônica. Nessa internação, a terapia nutricional (TN) foi iniciada com dieta enteral hipercalórica e normoproteica, mais tarde substituída por fórmula de seguimento devido à elevação da ureia e suspeita de sobrecarga proteica. Posteriormente, a dieta foi modificada para FI hipercalórica em razão da perda ponderal não associada a edema. Contudo, diante do surgimento de diarreia e vômitos, optou-se pelo retorno à FI de seguimento.

Devido à piora do padrão respiratório, associada à intolerância gastrointestinal, a dieta foi suspensa e iniciada hidratação venosa. Após estabilização hemodinâmica, no dia seguinte, a FI foi reintroduzida no volume de 30 mL, administrada 7 vezes/dia. Todavia, o paciente voltou a apresentar vômitos e distensão abdominal, sendo necessária a abertura da GTT para drenagem gástrica. Diante da intolerância à TN enteral no momento, optou-se por nova suspensão da dieta, o que se manteve até o final da referida internação, uma vez que houve piora clínica e instabilidade hemodinâmica, culminando no óbito do paciente.

Ao longo das internações, conforme apresentado na Tabela 1, verificam-se variações na composição da dieta, volume administrado e forma de oferta. Esses achados apontam a complexidade do suporte nutricional, diante da tolerância gastrointestinal e condições clínicas de um paciente acometido por uma doença rara sem protocolo nutricional específico para manejo.

Na Figura 1 foram considerados os primeiros

Tabela 1: Evolução de dietas durante acompanhamento nutricional.

Internação	Prescrição dietética	Volume (ml)	Via	Administração
Primeira	NE - HC/NP	40 →76 →65	CNE → GTT	3/3h → 6 a 7x/dia
Segunda	NE - HC/NP	25 → 55 → 60	GTT	6x/dia
Terceira	NE - HC/NP	60 → 70	GTT	7x→ 6x/dia
Quarta	NE - HC/NP	70	GTT	3/3h
Quinta	NE - HC/NP →FI de seguimento	70	GTT	7x/dia
Sexta	FI HC/NP	80	GTT	7x/dia
Sétima	FI HC/NP →NE HC/NP	80 → 55	GTT	7x/dia
Oitava	FI HC/NP → NE HC/NP	80 → 55	GTT	7x/dia
Nona	NE - HC/NP→FI de seguimento → FI HC/NP→ FI de seguimento	55→ 60 → 70 → 50 → 30	GTT	7x/dia

Legenda: mililitro (ml); cateter nasoentérico (CNE); gastrostomia (GTT); NE (nutrição enteral); FI (fórmula infantil); HC/NP (hipercalórica/normoproteica); as setas (□) indicam modificações ocorridas durante a mesma internação.

pesos registrados por idade. Aos 13 meses, o paciente apresentava aproximadamente 10 kg, com discreta perda ponderal na primeira internação. A partir dos 16 meses, observou-se ganho ponderal progressivo até a quarta internação, quando o aumento passou a estar associado a edema em membros superiores e inferiores. Assim, a partir dos 28 meses, passou-se a utilizar o peso seco na avaliação nutricional, minimizando a influência da retenção hídrica. Entre 28 e 34 meses, o peso seco manteve-se entre 13 e 14 kg. Aos 35 meses, durante a última internação, elevou-se para aproximadamente 16 kg, sendo estabelecido novo peso de referência pela equipe assistencial, com base no acompanhamento clínico e nutricional.

Esses achados indicam ganho ponderal efetivo, porém, posteriormente, esse aumento passou a estar relacionado à retenção hídrica, tornando seu controle ainda mais desafiador.

Na Figura 2, foi considerado o primeiro valor de estatura registrado por idade, sendo possível observar evolução crescente da estatura durante o acompanhamento, apesar de oscilações nas reavaliações, possivelmente relacionadas à aferição por diferentes avaliadores. Ainda assim, houve ganho estatural importante, mantendo-se a estatura no percentil adequado à idade, segundo as curvas de crescimento referentes a paralisia cerebral.

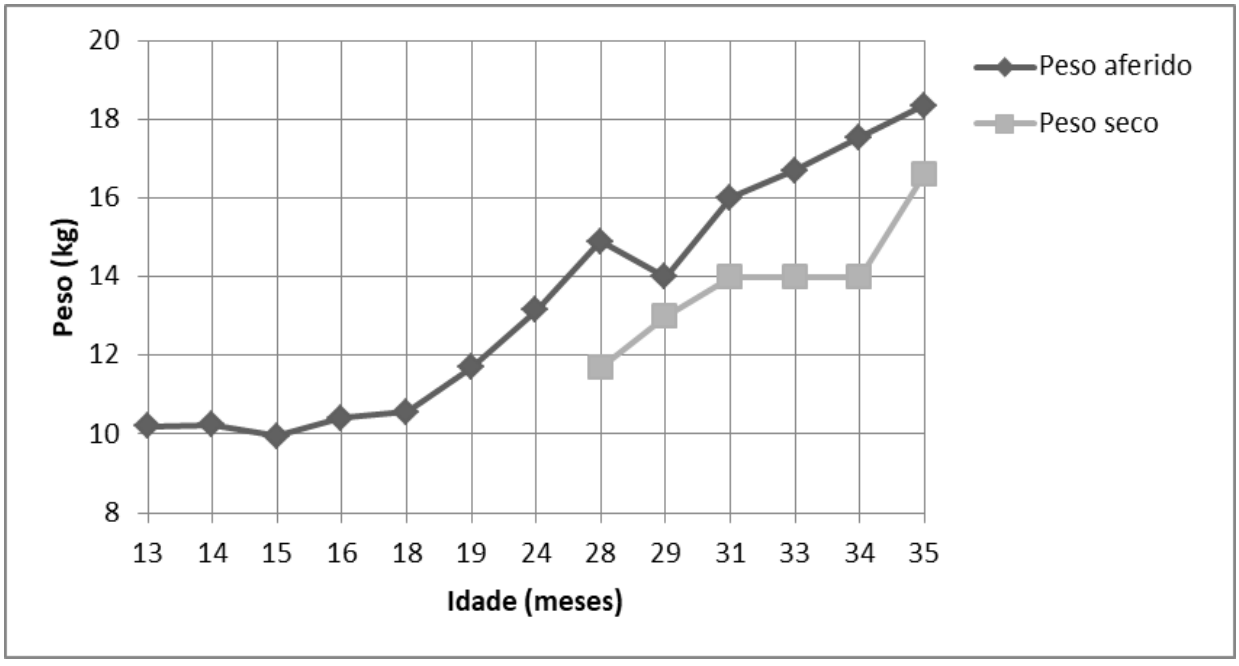


Figura 1: Evolução do peso durante o acompanhamento nutricional. **Legenda:** Idade (meses); quilograma (Kg).

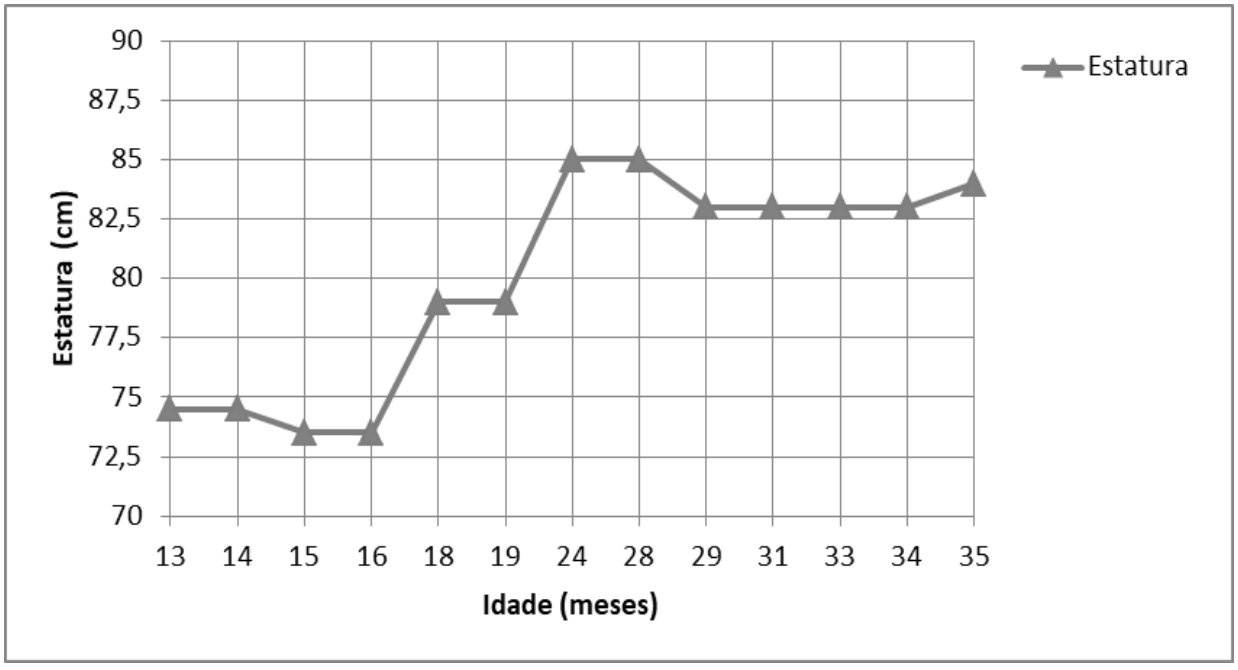


Figura 2: Evolução da estatura durante o acompanhamento nutricional. **Legenda:** Idade (meses); estatura(cm).

DISCUSSÃO

A análise do caso evidenciou início precoce das manifestações clínicas, embora o diagnóstico da gangliosidose GM1 tenha ocorrido posteriormente. Apesar das dificuldades alimentares observadas desde a introdução alimentar, o paciente apresentava peso e estatura adequados à idade no início do acompanhamento. Diante das dificuldades alimentares e da contraindicação da via oral, foi instituída TN por via alternativa, com evolução favorável do peso e da estatura. Posteriormente, o surgimento de edema passou a interferir na avaliação antropométrica, dificultando a identificação do real ganho ponderal.

Com a progressão do quadro clínico, as alterações renais e a necessidade de restrição hídrica tornaram o manejo nutricional mais complexo, diante da ausência de tratamento específico para a doença de base. Nesse contexto, o acompanhamento nutricional contínuo foi essencial para reavaliar os parâmetros antropométricos e adequar a TN às mudanças clínicas.

De manifestação grave e progressiva na infância, a doença geralmente evolui para óbito entre 2 e 3 anos de idade.[12] Em consonância com os achados do presente estudo, Lang et al[13], em metanálise, identificaram, em pacientes com GM1, idade média ao

diagnóstico de 8,7 meses e ao óbito de 18,9 meses, evidenciando uma janela temporal relativamente curta para o reconhecimento e implementação das medidas de suporte.

A evolução clínica observada é compatível com a literatura, que caracteriza a doença por início dos sintomas nos primeiros meses de vida, seguido de rápida deterioração das funções motoras e cognitivas e comprometimento progressivo da alimentação e deglutição,[12] tornando a manutenção da alimentação exclusivamente por via oral um relevante desafio clínico. Ao longo da introdução alimentar, o paciente já apresentava limitações na ingestão e desde a primeira internação no HU-UFJF/HU Brasil necessitou de suporte nutricional por via alternativa, devido à disfagia. Essa alteração também foi descrita em crianças com GM1, entretanto tipo 2, reforçando esse comprometimento no curso da doença.[14]

A disfagia é descrita como uma consequência da doença e está associada ao maior risco de pneumonia aspirativa, considerada a principal causa de mortalidade nas gangliosidoses infantis. Nesse contexto, sugere-se que a introdução precoce de sonda para alimentação traz benefícios clínicos relevantes, evitando intervenção somente na presença de complicações relacionadas à aspiração pulmonar e à desnutrição.[2] Estudo sobre a percepção de cuidadores de crianças com gangliosidose GM1, com GTT ou histórico de uso, identificou a alimentação e a deglutição como aspectos de maior impacto, destacando as dificuldades alimentares como importante manifestação clínica.[15]

Atualmente, não existem tratamentos específicos para a gangliosidose GM1, de modo que o manejo permanece voltado ao controle dos sintomas e cuidados de suporte,[2,3] conforme ocorreu no presente caso. Essa limitação se estende à TN, que não possui protocolos conhecidos. Assim, no presente estudo, as condutas tiveram foco na qualidade de vida, conforme descrito por D'Souza et al[12]. Ademais, o diagnóstico tardio ou equivocado pode atrasar a implementação de medidas que favoreçam a qualidade de vida e sobrevida, especialmente a introdução da via alternativa de alimentação,[5] diante das perdas funcionais e motoras características da doença.

A associação entre capacidade de alimentação, estado nutricional e função motora foi demonstrada de maneira robusta em estudo multicêntrico com 1.151 crianças com paralisia cerebral, em que aproximadamente 50,8% apresentaram algum grau de desnutrição, refletindo a relação entre maior comprometimento motor e maior probabilidade de inadequação nutricional, considerando, quando indicada, a introdução de vias alternativas de alimentação. Os autores destacam ainda a intervenção precoce como estratégia para favorecer o aporte nutricional e necessidades do paciente diante da evolução clínica e das limitações da alimentação por via oral.[16]

Assim, a decisão pela via alternativa de alimentação deve considerar a trajetória funcional esperada da doença, favorecendo maior previsibilidade no aporte de nutrientes e líquidos. Nas crianças com GM1, esse aspecto é especialmente relevante, pois é amplamente descrito que a manutenção da alimentação enteral deve ser avaliada individualmente, ponderando benefícios e limitações, com prioridade para a tolerância à dieta, o conforto e a qualidade de vida.[17]

Conforme observado, o paciente também apresentou piora da função renal. Entre as manifestações descritas na gangliosidose GM1, a literatura não descreve disfunção renal como manifestação típica da doença.[2] Nesse contexto, pode-se inferir que o comprometimento renal esteja associado ao desenvolvimento de síndrome nefrótica. Desse modo, as condutas nutricionais foram ajustadas de acordo com o quadro clínico e as recomendações descritas na literatura, evitando oferta excessiva de proteínas, pelo risco de agravamento da proteinúria, sem comprometer o aporte necessário à manutenção do estado nutricional, especialmente em crianças com síndrome nefrótica persistente.[18]

Outro desafio no tratamento foi a necessidade de restrição hídrica, indicada diante da presença de edema importante e persistente.[19] Em face do exposto, foi necessário o uso de dieta hipercalórica, estratégia que possibilitou reduzir o volume ofertado sem comprometer o aporte energético e nutricional. Essa abordagem evidencia a relevância da individualização da terapia nutricional às condições clínicas do paciente, contribuindo para um adequado estado nutricional. Ressalta-se, ainda, que a implementação precoce e o acompanhamento contínuo da TN foram fundamentais para um cuidado nutricional eficaz e resposta adequada às alterações clínicas enfrentadas no tratamento.

Vale ressaltar ainda o ganho antropométrico associado à terapia nutricional implantada, em que se pôde observar a manutenção do peso adequado à idade até a quarta internação, segundo a classificação para paralisia cerebral.[5] Embora tenha apresentado discreta perda ponderal na primeira internação, o paciente evoluiu posteriormente com recuperação do peso corporal e progressivo ganho ponderal, até o momento em que esse aumento de peso passou a associar-se ao edema. O progressivo aumento da estatura difere do descrito em um relato envolvendo um paciente de 11 meses com o mesmo EIM, sendo identificados, já na admissão, baixo peso e estatura para a idade.[20] De forma semelhante, em um estudo com pacientes com GM1, mas do tipo 3, baixo peso e baixa estatura foram identificados em cinco dos seis participantes.[3]

CONCLUSÃO

A terapia nutricional mostrou-se essencial ao paciente com gangliosidose GM1, contribuindo para a manutenção do estado nutricional e prevenção

de complicações diante da progressão da doença e intercorrências clínicas. Nesse contexto, a atuação nutricional deve ser compreendida como estratégia de cuidado antecipatório, especialmente diante da disfagia e elevado risco de aspiração.

O estudo reforça, ainda, a importância da atuação multiprofissional e da introdução precoce do suporte nutricional por via alternativa. Embora haja escassez de evidências específicas sobre o manejo nutricional na gangliosidose GM1, este relato contribui para ampliar o conhecimento sobre a evolução nutricional e corrobora a necessidade de novos estudos que fundamentem condutas baseadas em evidências.

REFERÊNCIAS

1 Ijaz A, Abbas S, Shabbir M, Badshah Y, Abid F, Afsar T, et al. Inherited metabolic disorders: presentation, clinical types, laboratory diagnosis and genetic markers. Orphanet J Rare Dis. 2025; 20:422. DOI: 10.1186/s13023-025-03979-8.

2 Utz JRJ, Kim S, King K, Ziegler R, Schema L, Redtree ES, et al. Infantile gangliosidoses: mapping a timeline of clinical changes. Mol Genet Metab. 2017; 121(2):170-9. DOI: 10.1016/j.ymgme.2017.04.011.

3 Giugliani L, Steiner CE, Kim CA, Lourenço CM, Santos MLSF, Souza CFM, et al. Clinical findings in Brazilian patients with adult GM1 gangliosidosis. JIMD Rep. 2019; 49(1):96-106. DOI: 10.1002/jmd2.12067.

4 Crary MA, Mann GDC, Groher ME. Initial psychometric assessment of a functional oral intake scale for dysphagia in stroke patients. Arch Phys Med Rehabil. 2005; 86(8):1516-20. DOI: 10.1016/j.apmr.2004.11.049.

5 Krick J, Murphy-Miller P, Zeger S, Wright E. Pattern of growth in children with cerebral palsy. J Am Diet Assoc. 1996; 96(7):680-5. DOI: 10.1016/S0002-8223(96)00188-5.

6 Hulst JM, Zwart H, Hop WC, Joosten KFM. Dutch national survey to test the STRONGkids nutritional risk screening tool in hospitalized children. Clin Nutr. 2010; 29(1):106-11. DOI: 10.1016/j.clnu.2009.07.006.

7 Rokusek C, Heinrichs E. Nutrition and feeding of the developmentally disabled. Brookings: South Dakota University Affiliated Program, Interdisciplinary Center for Disabilities; 1985.

8 Institute of Medicine, Food and Nutrition Board. Dietary Reference Intakes for Energy, Carbohydrate, Fiber, Fat, Fatty Acids, Cholesterol, Protein, and Amino Acids. Washington: The National Academies Press; 2005.

9 Garcia-Iborra M, Castanys-Munoz E, Oliveros E, Ramirez M. Optimal protein intake in healthy children and adolescents: evaluating current evidence. Nutrients. 2023; 15(7):1683. DOI: 10.3390/nu15071683.

10 Marchand V, Motil KJ, NASPGHAN Committee on Nutrition. Nutrition support for neurologically impaired children: a clinical report of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition [Internet]. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2006 [citado em 2026 jul. 17]; 43: 123-35. Disponível em: https://naspghan.org/files/documents/pdfs/position-papers/nutriSupportNeuro_Impaired_Child.pdf.

11 Lage FB. Recomendação proteica para crianças com síndrome nefrótica [Internet]. Rev Bras Nutr Clin. 2014 [citado em 2026 jul.17]; 29(4):360-6. Disponível em: http://www.braspen.com.br/home/wp-content/uploads/2016/11/15-Recomenda%C3%A7%C3%A3o-proteica.pdf.

12 D'Souza P, Farmer C, Johnston JM, Han ST, Adams D, Hartman AL, et al. GM1 gangliosidosis type II: results of a 10-year prospective study. Genet Med. 2024; 26(7):101144. DOI: 10.1016/j.gim.2024.101144.

13 Lang FM, Korner P, Harnett M, Karunakara A, Tifft CJ. The natural history of Type 1 infantile GM1 gangliosidosis: a literature-based meta-analysis. Mol Genet Metab. 2020; 129(3):228-35. DOI: 10.1016/j.ymgme.2019.12.012.

14 Arash-Kaps L, Komlosi K, Seegräber M, Diederich S, Pashke E, Amraoui Y, et al. The clinical and molecular spectrum of GM1 gangliosidosis. J Pediatr. 2019; 215:152-7.e3. DOI: 10.1016/j.jpeds.2019.08.016.

15 Bingaman A, Waggoner C, Andrews SM, Pangonis D, Trad M, Giugliani R, et al. GM1-gangliosidosis: the caregivers' assessments of symptom impact and most important symptoms to treat. Am J Med Genet A. 2023; 191(2):408-23. DOI: 10.1002/ajmg.a.63038.

16 Zhao Y, Tang H, Peng T, Li J, Liu L, Fu C, et al. Research GROUP. Relationship between nutritional status and severity of cerebral palsy: a multicentre cross-sectional study. J Rehabil Med. 2023; 55:jrm00367. DOI: 10.2340/jrm.v55.4395.

17 Anderson AK, Burke K, Bendle L, Koh M, McCulloch R, Breen M. Artificial nutrition and hydration for children and young people towards end of life: consensus guidelines across four specialist paediatric palliative care centres. BMJ Support Palliat Care. 2021; 11(1):92-100. DOI: 10.1136/bmjspcare-2019-001909.

18 Lal K, Perveen A. Nephrotic syndrome in children: a review. Medicine (Baltimore). 2026; 105(11):e47921. DOI: 10.1097/MD.0000000000047921.

19 Lella G, Pecoraro L, Benetti E, Arnone OC, Piacentini G, Brugnara M, et al. Nutritional management of idiopathic nephrotic syndrome in pediatric age. Med Sci (Basel). 2023; 11(3):47. DOI: 10.3390/medsci11030047.

20 Dienstmann G, Souza MLR, Bergmann FH, Castanhel FD, Simão CS, Bohnert L, et al. GM1 gangliosidosis: a case report. Jornal Bras. Patol Medicina Laboratorial. 2021; 57:1–5. DOI: 10.5935/1676-2444.20210043.