

Studio sul trattamento dietetico di adulti con fenilchetonuria non trattata e grave disabilità

Ci sono prove in letteratura che suggeriscono che gli adulti con fenilchetonuria precedentemente non trattata possano trarre beneficio da una dieta povera di fenilalanina. Viene descritto uno studio longitudinale in cui è stata somministrata una dieta povera di fenilalanina a cinque soggetti con grave disabilità intellettiva dovuta a PKU non trattata. Per controllare gli effetti della dieta sono state utilizzate delle osservazioni di aspetti medici e comportamentali. Quattro dei cinque soggetti hanno ottenuto benefici considerevoli.

Alcuni individui con fenilchetonuria non sono mai stati sottoposti a un trattamento dietetico. La fenilchetonuria non trattata determina una grave disabilità intellettiva, comportamenti problematici, epilessia, problemi dermatologici e altri problemi di carattere medico. Anche se l'incidenza della PKU si è notevolmente ridotta nei paesi in cui si utilizzano programmi di screening, questa non è una situazione universalmente diffusa e perciò la PKU rimarrà probabilmente una significativa fonte di gravi difficoltà intellettive ancora per molti anni.

Fra le persone che seguono un trattamento dietetico si dà generalmente per scontato che la dieta debba essere seguita per tutta la vita. In molti giovani e adulti con PKU che avevano interrotto tale dieta erano state di fatto evidenziate delle anomalie cerebrali (Thompson et al., 1993), che però vennero considerate con molta probabilità reversibili (ad esempio Cleary et al., 1995). Sulla base di ciò sembra emergere che un'interruzione prematura di una dieta a basso tasso di fenilalanina produca lievi danni cerebrali reversibili (Walter et al., 1997).

Pochi sono gli studi finalizzati a verificare l'influenza di diete povere di fenilalanina in individui adulti che non hanno mai beneficiato dell'intervento. Dopo alcuni risultati iniziali scoraggianti di Hambraeus et al. (1971) e di Marholin et al. (1978), sono stati realizzati una serie di studi a soggetto singolo con risultati positivi. Harper e Reid (1987), Hoskin et al. (1992) e Harvey e Kirk (1995) hanno notato delle riduzioni del comportamento disadattivo e miglioramenti nelle relazioni interpersonali. Yannicelli et al. (1990) hanno osservato miglioramenti nella capacità di comunicazione e nelle abilità sociali. Yannicelli e Ryan (1995) esaminando retrospettivamente i trattamenti a cui erano stati sottoposti 88 adulti di 57 centri, notarono degli effetti positivi nel momento in cui iniziarono la dieta. Anche una recente rassegna (Baumeister e Baumeister, 1998) e uno studio sui vantaggi economici (Brown e Guest, 1999) hanno messo in evidenza il valore che questa dieta può avere. Con questo lavoro si vuole descrivere l'influenza esercitata da una dieta a basso contenuto di fenilalanina su cinque soggetti con grave disabilità intellettiva dovuta a PKU che precedentemente non era stata trattata nel corso dei 12 mesi dalla sua introduzione. Per monitorare gli effetti si è fatto ricorso a misure diverse, sia mediche che sociali e comportamentali.

Soggetti e metodi

Per procedere con lo studio sono state contattate tutte le persone con PKU non trattata seguite dai servizi sanitari per le disabilità intellettive delle zone di Oxfordshire, Northamptonshire e Buckinghamshire, nel Regno Unito. La maggioranza aveva una disabilità intellettiva grave o molto grave e non era in grado di comprendere il progetto che si voleva effettuare. Di conseguenza, è stato

necessario presentare la dieta e le conseguenze ad essa associate a chi si prendeva cura di loro, familiari o professionisti per stimolare la loro adesione.

Venne posta particolare attenzione ad aspetti quali:

1. la minore gustosità della dieta;
2. l'etica dell'intervento (in relazione soprattutto al fatto che la dieta avrebbe comportato limitazioni);
3. l'invasività di alcune analisi come quelle del sangue;
4. l'età (due persone furono considerate troppo anziane da familiari e assistenti);
5. le risorse necessarie (una persona non ha potuto partecipare a causa della mancanza di un dietista che fungesse da supervisore nel distretto di residenza)

Due soggetti con lieve disabilità intellettiva in grado di decidere autonomamente se seguire o meno la dieta non hanno acconsentito.

Si conclude sostenendo che questa dieta merita di essere provata con persone con PKU precedentemente non trattata e che i possibili benefici riguardano la concentrazione, la vigilanza, il tono dell'umore e il comportamento adattivo.

Riferimenti

Autori: Autori: B. Fitzgerald, J. Morgan, N. Keene, R. Rollinson, A. Hodgson e J. Dalrymple-Smith

[Giornale Italiano delle Disabilità](#) - Edizioni Junior 2003 n.2

[ricerca, adulti](#)

From:

<http://www.pkuinfo.it/> - **PKUInfo**

Permanent link:

http://www.pkuinfo.it/studio_su_adulti

Last update: **2014/05/22 13:08**

