


Terapia dietetica



 Bersaglio alimentare¹⁾

L'intervento nutrizionale rappresenta per ora la principale soluzione terapeutica comunemente utilizzata nell'approccio clinico a numerose patologie congenite del metabolismo, compresa la fenilchetonuria, in quanto la [terapia_enzimatica](#) e la [terapia_genica](#) sono ancora o in una fase sperimentale o limitata (malattia di Gaucher).

Dalla terapia dietetica si trovano in pratica oggi a dipendere il mantenimento di un buono stato di salute e il normale sviluppo delle strutture tissutali e nervose, o per lo meno la modulazione dei meccanismi fisiopatogenici che mediano l'instaurarsi del danno organico.

In ogni caso anche la terapia nutrizionale ha beneficiato della costante ricerca in questo campo e si presenta ora ricca di novità. Sono recentemente stati posti in commercio oltre alle [miscele di aminoacidi sintetici](#) anche molti prodotti a bassissimo contenuto proteico (latte, pasta, pane, farina, biscotti secchi, wafers, crackers) che permettono anche variazioni del menù giornaliero. A seconda dell'entità nosologica da trattare, l'intervento dietetico si può esplicitare secondo tre differenti modalità:

1. esclusione di un singolo componente nutrizionale;
2. modifiche nelle percentuali di apporti delle varie componenti nutrizionali;
3. apporto esogeno di nutrienti (es. vitamine, aminoacidi, zuccheri).

Questi interventi hanno il fine di superare l'ostacolo metabolico od evitare l'accumulo di intermedi ad azione potenzialmente tossica. La validità dell'intervento terapeutico viene in genere valutata mediante un monitoraggio costante dell'equilibrio metabolico ed un controllo clinico dei parametri auxometrici e dello sviluppo psicomotorio.

Gli indici nutrizionali devono a loro volta essere costantemente monitorati per non invalidare la terapia intrapresa e individuare eventuali squilibri e/o deficit secondari, completando in tal modo il programma di follow-up. Tali indagini permettono contemporaneamente anche il controllo delle conseguenze metabolico-nutrizionali legate al particolare pattern alimentare.

La terapia dietetica della fenilchetonuria (PKU) si basa su una dieta a basso contenuto di fenilalanina, allo scopo di prevenire il danno prima funzionale e successivamente strutturale che elevati livelli di fenilalanina provocano, in particolare sul sistema nervoso centrale. Contemporaneamente, occorre mantenere un apporto adeguato di aminoacidi essenziali per la crescita. La dieta risulta in pratica

costituita da minime quantità di proteine di origine animale supplementati da idrolisati o miscele di aminoacidi a contenuto basso o nullo di fenilalanina. Apporto calorico viene mantenuto con l'utilizzo di prodotti dietetici che, grazie a speciali processi di produzione, hanno tracce di proteine ed alto apporto di carboidrati. L'orientamento più recente prevede la prosecuzione della terapia dietetica per tutto l'arco della vita. L'effetto demielinizzante dell'**iperfenilalaninemia** perdura infatti anche oltre il periodo di massima deposizione della mielina stessa, ed è probabilmente la causa di performance negative (es. calcolo matematico e linguaggio) osservati in soggetti che avevano interrotto la terapia dietetica nella prima decade di vita.

Il controllo domiciliare anche in situazioni di stress come febbre, infezioni risulta agevole data la mancanza di fasi di scompenso acuto e si basa sulla riduzione dell'apporto proteico fino alla risoluzione dell'episodio intercorrente.

Obiettivi

CONCENTRAZIONE DI FENILALANINA NEL SANGUE E DIETA		
Fenilalanina fino a 2 mg/100ml	Condizione di normalità	Dieta libera
2-6 mg/100 ml	Iperfenilalaninemia lieve (Mild Hpa)	Dieta libera
6-10 mg/100 ml	Fenilchetonuria lieve (Mild Pku)	Dieta ipoproteica
10-20 mg/100 ml	Fenilchetonuria moderata (Moderate Pku)	Dieta ipoproteica
Sopra 20 mg/100 ml	Fenilchetonuria classica o severa	Dieta ipoproteica

Concentrazione nel sangue e dieta

Dato il carattere di essenzialità dell'aminoacido Phe, un sovratrattamento, soprattutto nei lattanti, può condurre ad un suo deficit, con manifestazioni quali letargia, anoressia, anemia, rash cutanei, diarrea e anche morte.

In sostituzione agli alimenti proteici ricchi in Phe (come carne, pesce, latte e derivati, uova, legumi e frutta secca), si trovano oggi in commercio prodotti speciali atti ad integrare l'apporto proteico, aventi un contenuto di Phe ridotto o nullo, e supplementati con aminoacidi essenziali e Tyr. Possono essere suddivisi in cinque categorie:

- Miscele di proteine idrolisate
- Miscele di aminoacidi ± carboidrati, senza vitamine e minerali
- Miscele di aminoacidi con aggiunta di carboidrati, ± lipidi, minerali e vitamine
- Capsule e tavolette di aminoacidi: senza carboidrati aggiunti, vitamine e minerali
- Barrette di aminoacidi senza vitamine e minerali.

Il trattamento dietetico dovrebbe iniziare il prima possibile dopo la nascita, non appena si è posta diagnosi di PKU.

Per questo motivo, gli obiettivi della terapia dietetica sono:

- mantenimento dei livelli di Phe nel sangue tra 2 e 6 mg/dl fino a 8 anni
- successivamente tra 2 e 8 mg/dl
- negli adolescenti massimo accettabile fino a 10-12 mg/dl

Occorre tener presente che livelli sanguigni di fenilalanina troppo bassi (persistentemente < 1.3

mg/dl) posso dar luogo al rischio di deficienza di fenilalanina.

Mentre è unanimamente riconosciuta la piena efficacia di una dietoterapia precoce nella prevenzione del ritardo mentale nei pazienti fenilchetonurici, al contrario è ancora in discussione la durata di tale dieta che, nonostante il numero sempre maggiore di nuovi prodotti specifici, rimane per sua natura poco palatabile e difficile da seguire, in particolare nell'età adolescenziale e adulta.

I prodotti destinati ad una alimentazione particolare

L'alimentazione deve essere povera di proteine e soprattutto povera di fenilalanina. Per non danneggiare l'organismo è tuttavia necessario assumere anche aminoacidi, vitamine e sali minerali. Esistono due tipi di prodotti:

- Alimenti **aproteici** con un contenuto di proteine inferiore all' **1%**
- Alimenti **ipoproteici** con un contenuto di proteine inferiore al **2%**

La loro distribuzione è regolata dal **Decreto del Ministero della Sanità dell' 08.06.2001**. L'art.5 in particolare tratta le Malattie Metaboliche Congenite, tra le quali la PKU. I costi relativi a questi prodotti dietetici ed i tetti di spesa devono essere sufficientemente elevati e sono in genere coperti dall'Assistenza Sanitaria. Essi variano da regione a regione, cambiano a seconda della patologia e vengono aggiornati trimestralmente.

[dieta, terapia](#)

¹⁾ <http://depts.washington.edu/pku/about/diet.html>

From:

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

Permanent link:

http://www.pkuinfo.it/terapia_dietetica

Last update: **2015/01/10 09:21**

