

L'uso degli amminoacidi neutri a lento rilascio stabilizza i valori di fenilalanina plasmatica dopo carico orale di fenilalanina in pazienti con fenilchetonuria

Iris Scala¹, Daniela Concolino², Anna Nastasi³, Giulia Esposito⁴, Daniela Crisci⁵, Simona Sestito², Stefania Ferraro², Lucia Albano⁵, Margherita Ruoppolo^{5,6}, Giancarlo Parenti^{4,7} and Pietro Strisciuglio⁴

¹ Department of Maternal and Child Health, Federico II University Hospital, Naples; ² Pediatric Unit, Department of Health Sciences, Magna Graecia University of Catanzaro; ³ Physiology Nutrition Unit, Department of Clinical Medicine and Surgery, Federico II University, Naples; ⁴ Department of Translational Medical Science, Section of Pediatrics, Federico II University, Naples; ⁵ CEINGE Biotecnologie Avanzate Scarl, Naples; ⁶ Department of Molecular Medicine and Medical Biotechnologies, Federico II University, Naples; ⁷ Telethon Institute of Genetics and Medicine, Pozzuoli.

Introduzione

Il trattamento della fenilchetonuria è principalmente basato su una dieta a basso contenuto proteico, integrata con miscele di aminoacidi privi di fenilalanina e micronutrienti. L'aderenza alla dieta è impegnativa, soprattutto a partire dall'età adolescenziale. Infatti, anche i pazienti con un controllo metabolico mediamente buono dichiarano di ignorare le raccomandazioni dietetiche in occasioni specifiche. Il presente studio esplora la capacità degli amminoacidi neutri a rilascio lento (srLNAA) di prevenire l'aumento della fenilalanina (Phe) in seguito ad un carico dietetico di Phe.

Metodi/pazienti

14 pazienti fenilchetonurici di età ≥ 13 anni sono stati arruolati in un protocollo di 6 settimane con i seguenti regimi dietetici: giorno 1, dieta base; giorno 7, dieta base + srLNAA; giorni 14 e 21, dieta base + 250 mg di Phe dietetica a cena + srLNAA; giorni 28 e 35, dieta base + 500 mg di Phe dietetica a cena + srLNAA. Gli srLNAA sono stati assunti 30 min. prima di cena (0,5 gr/kg). I valori di Phe, tirosina (Tyr) ed il rapporto Phe/Tyr sono stati misurati mediante LC-MS/MS da campioni raccolti prima di cena, 2 ore dopo cena e dopo il digiuno notturno (Figura 1).

Figura 1. Protocollo di studio

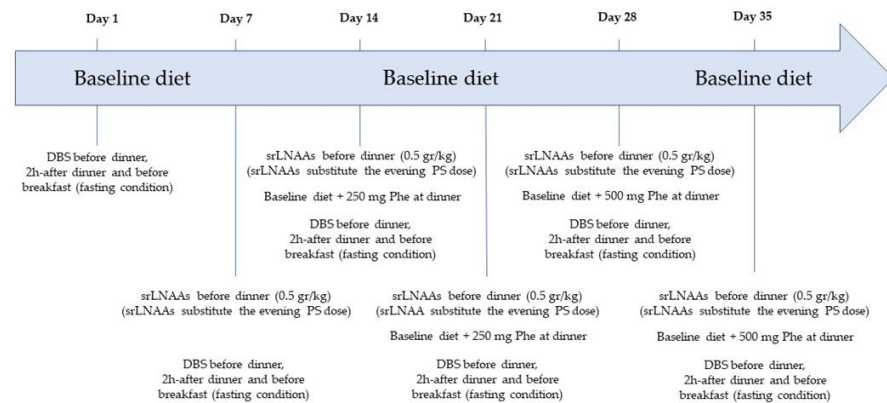
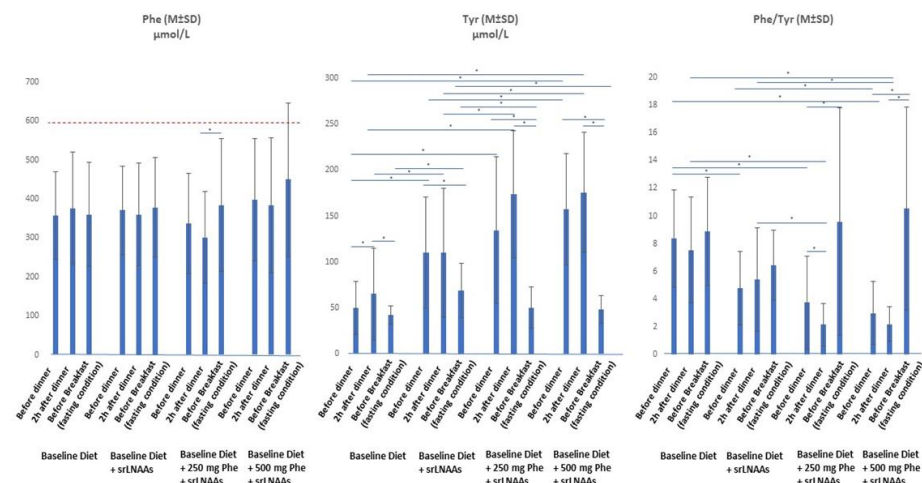


Figura 2. Media ($\pm$ SD) di Phe, Tyr e Phe/Tyr all'inizio dello studio, senza e con srLNAA, e durante i carichi orali di Phe.



Conclusione

Una singola somministrazione orale di srLNAA alla dose di 0,5 gr/kg è efficace nel mantenere stabile il valore plasmatico di Phe durante un carico orale con alimenti naturali contenenti Phe. Gli srLNAA potrebbero essere aggiunti allo schema dietetico in situazioni in cui pazienti prevedono di consumare un apporto di Phe superiore a quello prescritto a causa dei propri impegni sociali o lavorativi.

Conflitti d'Interesse: I.S. ha ricevuto onorari o inviti a convegni da Biomarin, Nutricia, and PIAM Farmaceutici; D.C. ha ricevuto inviti a convegni oppure supporto per organizzazione di eventi scientifici da Takeda, Sanofi-Genzyme, Biomarin, PIAM Farmaceutici and Nutricia; G.P. ha ricevuto onorari o inviti a convegni da TAKEDA, Sanofi-Genzyme, and Orchard therapeutics.