

Composizione corporea e qualità della mineralizzazione ossea in pazienti con Fenilchetonuria: influenza dello sviluppo puberale



Carella Rosa¹, Paterno Giulia¹, Fantasia Maria Letizia², Dicintio Annamaria¹, De Giovanni Donatella¹, Tummolo Albina¹

¹ UOC Malattie metaboliche e Genetica Medica, Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Azienda Ospedaliero-Universitaria Consorziata, via Amendola 207, 70126, Bari Italia
² Dipartimento di Scienze Biomediche ed Oncologia Umana, Università "A. Moro", Italia

Introduzione

La diagnosi precoce di fenilchetonuria (PKU) è volta a prevenire non solo il deficit neuro-cognitivo, ma anche squilibri nutrizionali e le conseguenti comorbidità. La pubertà è un punto di svolta per il rischio di sviluppare sovrappeso e deficit della qualità minerale ossea. L'obiettivo del presente studio è valutare la composizione corporea e la qualità dell'osso nell'età pubere e prepubere nei pazienti con PKU.

Metodi

Abbiamo effettuato uno studio prospettico osservazionale su una coorte di pazienti PKU con età mediana di 10.8 anni (range 4.1 e 18 anni), sia pre che postpuberi, in trattamento dietetico sin dalla nascita. Su questo campione sono stati effettuati: misurazioni antropometriche, bioimpedenziometria (BIA) e l'ultrasonografia quantitativa (QUS).

Dati antropometrici rilevati

- peso (Kg)
- altezza (m)
- percentile BMI (WHO charts)

Valutazione sviluppo puberale

Tanner stage (I, II, III, IV, V)

Parametri nutrizionali valutati

- intake calorico (Kcal/die)
- intake proteine totali, naturali e sintetiche (g/Kg/die)
- compliance dietetica in relazione ai DBS

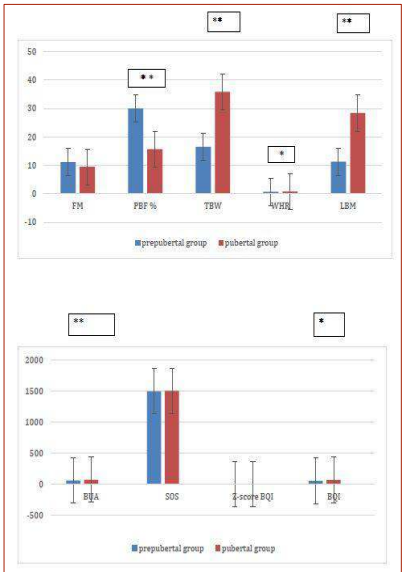
Composizione corporea

- BIA
- Quantitative Ultra Sound

Table 2: Anthropometrics, nutritional and laboratory parameters of PKU prepubertal and pubertal patients.			
	Prepubertal (n= 14 subjects)	Pubertal (n= 16 subjects)	p-value
Age, median (IQR)	9 (4.45)	15.2 (4.6)	-----
Type of PKU	8 classical 6 mild/moderate	11 classical 5 mild/moderate	NS
Weight Z-score (mean±SD)	0.50±1.24	0.24±1.05	NS
Height Z-score (mean±SD)	-0.11±1.06	-0.52±1.35	NS
BMI Z-score (mean±SD)	0.65±1.06	0.60±0.87	NS
Calories (kcal/kg) median (IQR)	55.78 (21.36)	31.5 (14)	0.0004
Total protein intake (g/kg) median (IQR)	1.45 (0.30)	1.13 (0.24)	0.005
Natural protein intake (g/kg) median (IQR)	0.54 (0.27)	0.30 (0.38)	NS
Phe intake (mg/day) median (IQR)	15.6 (9.14)	9.33 (10.46)	NS
Total cholesterol (mg/dL) (mean±SD)	159.91±15.39	143.47±37.37	0.09
HDL cholesterol (mg/dL) (mean±SD)	52.09±10.35	49.60±15.43	0.32
LDL cholesterol (mg/dL) (mean±SD)	90.55±13.74	77.40±28.03	0.08
Triglycerides (mg/dL) (mean±SD)	86.45±44.80	84.29±52.57	0.46
Fasting glucose (mg/dL) (mean±SD)	82.30±5.90	84.47±5.89	0.19
25 (OH)-Vitamin D (ng/ml) (mean±SD)	32.58±11.22	31.32±13.12	0.41

Risultati

Trenta pazienti PKU, di cui 14 in età prepubere e 16 in età post-pubere sono stati inclusi nello studio. La media del BMI è risultata entro il range di normalità in entrambi i gruppi, sebbene la massa grassa (BF) fosse più elevata in età prepubere. Al contrario, la massa magra (LBM) è risultata più elevata nel gruppo pubere, con tendenza all'aumento, con l'età. Tra i parametri QUS, l'indice di qualità ossea (BQI) era più bassa nei bambini in età prepuberale rispetto agli adolescenti, tuttavia entrambi i gruppi mostravano Z-score del BQI entro il range dell'osteopenia.



- FM e PBF più alti nel gruppo prepubere rispetto ai puberi
- TBW e LBM significativamente più alti nei puberi
- Con lo scatto puberale FM, PBF e WHR più elevato nelle femmine
- BQI medio nell'intervallo di osteopenia per tutta la popolazione
- BQI medio in età prepubere significativamente inferiore rispetto che negli adolescenti, così come il BUA
- SOS simile nei due gruppi

la BUA fornisce informazioni sulla densità e struttura dell'osso mediante analisi di riduzione dell' intensità dell' impulso ultrasonico attraverso l'osso. L' SOS esprime la velocità dell'onda ultrasonica attraverso l'osso e fornisce informazioni circa la densità minerale ossea. L'SOS è correlato alla temperatura, mentre la BUA è inversamente proporzionale alla temperatura.

Conclusione

Pazienti puberi con PKU presentano una composizione corporea con prevalenza di massa magra e una maggiore qualità minerale ossea. L'intake proteico totale, nel periodo puberale, se da un lato promuove l'aumento della qualità minerale ossea, dall'altro, la più elevata ritenzione proteica tipica di questo periodo, può aumentare il rischio di iperinsulinismo in età più tardiva. Modulare l'introito proteico in questo periodo, porterebbe ad una più efficace prevenzione delle sequele metaboliche a distanza.