

Quali effetti a lungo termine della dietoterapia nel paziente affetto da PKU?

Nuove evidenze.

Rovelli V¹, Ercoli V¹, Viganoni M¹, Zuvadelli J¹, Re Dionigi A¹, Salvatici E¹, Cefalo G¹, Banderali G¹

1. Dipartimento di Pediatria, Ospedale San Paolo, Università degli Studi, Milano, Italia

INTRODUZIONE/BACKGROUND:

Nonostante il trattamento dietetico risulti efficace nel prevenire i danni neurologici associati ai quadri non trattati di fenilchetonuria (PKU), vi è una crescente evidenza di risultati subottimali a lungo termine in alcuni soggetti adulti affetti. Tra questi risultano in particolare descritti fragilità ossea, aumentato stress ossidativo, obesità e un potenziale rischio di compromissione della funzionalità renale [1]. La differente composizione alimentare del paziente potrebbe essere almeno in parte responsabile di questi riscontri, in particolare alcuni dati relativi al potenziale carico acido renale (PRAL) associato [2].

METODI/PAZIENTI:

Sono stati raccolti i dati relativi agli indici di equilibrio acido base, funzionalità renale e ossea, inclusi i dati di mineralizzazione ossea (BMD, valutata con densitometria ossea lombare) di 20 pazienti adulti affetti da PKU e in follow-up (età 18-45 anni, 60% maschi). Le abitudini alimentari, tra cui i dati relativi al PRAL dei sostituti alimentari e proteici (PS), sono state esaminate utilizzando diario alimentare di 3 giorni.

RISULTATI:

12 pazienti hanno mostrato dati compatibili con acidosi metabolica (pH medio $7,31 \pm 0,04$; HCO_3 medio $22,4 \pm 1,43$). Livelli di t-score indicativi di osteopenia risultano presenti nell'80% dei pazienti (media $-1,29 \pm 0,76$), nonostante le integrazioni orali in vitamina D e calcio in corso e il riscontro di loro valori plasmatici in range.

Il t-score della BMD è risultato significativamente correlato con i valori di pH (p-value = 0,022) come presentato in figura 1.

La funzionalità renale, epatica e valori di fosfatasi alcalina risultano in range e non correlano con t-score o pH.

Bibliografia: [1] van Wegberg, A M J et al. "The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment." *Orphanet journal of rare diseases* vol. 12,1 162. 12 Oct. 2017, doi:10.1186/s13023-017-0685-2; [2] Stroup, Bridget M et al. "Amino Acid Medical Foods Provide a High Dietary Acid Load and Increase Urinary Excretion of Renal Net Acid, Calcium, and Magnesium Compared with Glycomacropeptide Medical Foods in Phenylketonuria." *Journal of nutrition and metabolism* vol. 2017 (2017): 1909101. doi:10.1155/2017/1909101 [3] <https://sinu.it/tabelle-larn-2014/>

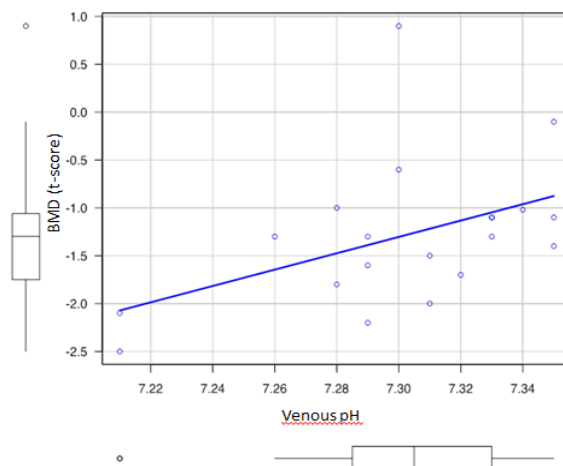


Figura 1: rappresentazione grafica della correlazione positiva tra valori di t-score e valori pH all'emogas.

Tutti i PS analizzati (n=10) risultano a PRAL positivo (media $25,97 \pm 12,61$), indicando un moderato eccesso di acidità. Il PRAL degli alimenti a basso contenuto proteico risulta invece negativo (media $-5,22 \pm 18,16$), quindi alcalino. Dalla scomposizione dei diari alimentari emerge che i fabbisogni di calcio, fosforo e vitamina D vengono soddisfatti (confrontati ai Livelli di assunzione di riferimento per la popolazione Italiana, LARN [3]); tuttavia gli intakes di magnesio e potassio risultano significativamente inferiori al raccomandato (rispettivamente $2273,9 \text{ mg/die} \pm 691,6$ vs 3900 e $208,9 \text{ mg/die} \pm 91,7$ vs 240) ($p < 0,01$).

DISCUSSIONE:

I pazienti affetti da PKU sembrano essere a rischio di acidosi metabolica, direttamente collegata a una possibile ridotta mineralizzazione ossea. Ciò può essere correlato alla composizione acida dei PS, potenzialmente in grado di acidificare l'intera dieta. Anche le basse assunzioni segnalate di potassio e magnesio potrebbero essere rilevanti per quanto riguarda la mineralizzazione ossea riscontrata e in generale il quadro clinico rilevato.



BARI 9.10.11 NOVEMBRE 2022

XII CONGRESSO NAZIONALE

SIMMESN

SOCIETÀ ITALIANA PER LO STUDIO DELLE MALATTIE
METABOLICHE EREDITARIE E LO SCREENING NEONATALE

