



Disturbi oro-gastro-intestinali e modalità di assunzione delle miscele aminoacidiche nella PKU: il punto di vista dei pazienti

Rosa Carellar¹, Giulia Paterno¹, Aleksandra Skubewska¹, Annamaria Dicintio¹, Rita Fischetto¹, Donatella De Giovanni¹, Albina Tummo¹

¹ UOC Malattie metaboliche, Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Bari Italia

INTRODUZIONE

Nel trattamento della fenilchetonuria (PKU) l'uso di miscele aminoacidiche prive di fenilalanina (Phe) (L- AAs) è necessario per raggiungere il fabbisogno proteico giornaliero. Tuttavia, l'assunzione degli L-AAs è spesso complicata da problematiche di compliance e/o avviene in maniera differente dalla prescrizione. Inoltre, le alte dosi di aminoacidi liberi potrebbero associarsi a disturbi oro-gastro-intestinali. Il nostro studio ha l'obiettivo di evidenziare le modalità di assunzione degli L-AA e la prevalenza di disturbi oro-gastro-intestinali in pazienti PKU in dietoterapia.

METODI

Tra Ottobre 2021 ed Aprile 2022, pazienti di età maggiore di 12 anni, afferiti al nostro ambulatorio per la PKU, sono stati sottoposti ad un questionario composto da 29 domande distinte in 4 items: modalità e tempistica di assunzione delle miscele, problemi di discomfort orale, sintomi gastro-intestinali, effetti sull'attività quotidiana e/o necessità di ricorrere a farmaci. Trentasei pazienti (17F), età mediana di 28.5 anni (12- 44 anni), 86% affetti da PKU classica, sono stati inclusi nello studio.

Totale pazienti	Maschi	Femmine	Range d'età
36	19	17	28,5 (12-44)

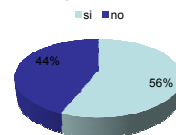
Tipologie di prodotti assunti					
miscele aminoacidiche classiche	GMP	Aminoacidi di neutri	Compresse e microcompresse	physiomimic technology	nssuna
33	2	1	1	0	3

Timing di assunzione					
Colazione	Metà mattina	Dopo pranzo	Metà pomeriggio	Dopo cena	mai
29	4	6	19	15	3

RISULTATI

Dei 36 pazienti inclusi, il 92% riferiva assunzione regolare di L-AAs, che venivano assunte 2 volte al giorno nel 51% dei casi, preferenzialmente a colazione e con lo spuntino di metà pomeriggio. Tra i sintomi di discomfort orale, il 56% dei pazienti riferiva sapore sgradevole della bocca, bocca secca (28%) e presenza di patina giallastra sulla lingua (22%). Sette pazienti (19%) accusavano epigastralgia, 6 (17%) sapore acido in bocca (>3 vv/sett). Flatulenza è stata riferita da 7 pazienti (19%). Tali sintomi hanno richiesto assunzione di farmaci nel 20% dei casi..

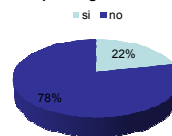
Sapore sgradevole in bocca



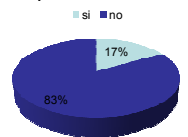
Bocca secca



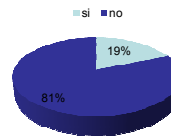
Presenza di patina giallastra sulla lingua



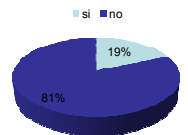
Sapore acido in bocca



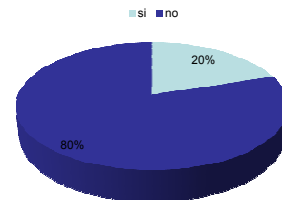
Epigastralgia



Flatulenza



Trattamento farmacologico dei sintomi



CONCLUSIONI

Nella maggior parte dei casi, le miscele non sono state assunte con le modalità e nel numero di dosi previsto. Tra i disturbi oro-gastro-intestinali, quelli da discomfort orale sono stati più frequentemente riferiti dai nostri pazienti, che ricorrono in alcuni casi, all'uso regolare dei farmaci.