

GLICOGENOSI EPATICHE TIPO 0, VI E IX: ANALISI RETROSPETTIVA DI UNA COORTE ITALIANA

Tagliaferri F^{1,2}, Massese M^{1,3}, Russo L¹, Gasperini S⁴, Pretese R⁴, Bernabei S⁵, Campana C⁵, Dionisi-Vici C¹, Maiorana A¹

¹U.O Malattie Metaboliche, Osp. Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS; ²SCDU Pediatria, Università Piemonte Orientale;

³Università Cattolica Sacro Cuore, Roma; ⁴Unità Malattie metaboliche, Osp. S. Gerardo, Monza

⁵UOC Riabilitazione nutrizionale, Osp. Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS

Introduzione

Le glicogenosi (GSD) tipo 0, VI e IX sono malattie metaboliche che coinvolgono la sintesi e la degradazione del glicogeno, caratterizzate generalmente da coinvolgimento epatico esclusivo.

Metodi

Abbiamo analizzato retrospettivamente una coorte di pazienti con GSD 0, VI, IXa, IXb e IXc afferenti a due centri italiani (Ospedali Bambino Gesù, Roma, e San Gerardo, Monza). Sono stati valutati i dati auxologici, endocrinologici, biochimici e nutrizionali. I dati di sovrappeso/obesità e gli indici di insulino-resistenza sono stati correlati agli apporti nutrizionali

Tipo (n)	Onset		Diagnosi		Ritardo diagnostico	
	Mediana (m)	IQR (m)	Mediana (m)	IQR (m)	Mediana (m)	IQR (m)
GSD-0a (6)	14,5	47,8	69,5	77,5	25	27,8
GSD-VI (1)	14	-	20	-	6	-
GSD-IX (23)	14	14,5	27	30,5	11	10,5
Tutti (30)	14	15,3	30	38,8	11	14,3

Tabella 1 – Età di esordio, diagnosi e ritardo diagnostico nella coorte

Risultati

Sono stati arruolati 30 pazienti (6 GSD-0, 1 GSD-VI, 23 GSD-IX) con età di esordio compresa tra 0 e 72 mesi (mediana 14 mesi). L'età mediana di diagnosi è stata di 30 mesi, con un ritardo diagnostico di 11 mesi rispetto alla comparsa dei sintomi (Tabella 1). I pazienti sono stati seguiti per un follow-up di 66 mesi (range 6-106 mesi).

	Prima visita		Ultima visita		p value
	Mediana	IQR	Mediana	IQR	
Carboidrati%	58,4	10,1	57,1	11,1	ns
Lipidi%	27,8	4,8	25,0	8,5	ns
Proteine%	14,0	4,7	19,1	6,4	<0,001
Carboidrati% /RDA ratio	1,1	0,2	1,1	0,2	ns
Lipidi% /RDA ratio	0,8	0,3	0,9	0,3	ns
Proteine% /RDA ratio	1,2	0,7	1,0	0,4	ns
Proteine (g/kg)	2,9	1,7	2,3	1,2	ns
Proteine (g/kg) /RDA ratio	2,8	1,6	2,3	1,2	ns
Calorie totali	1079,0	312,3	1686,7	574,3	<0,001
Calorie/RDA ratio	1,0	0,4	0,8	0,3	<0,05
Calorie/kg	76,2	37,5	54,3	45,0	<0,001
Glucosio mg/kg/min	7,4	4,7	4,7	4,0	<0,01

Tabella 2 - Apporti nutrizionali alla prima e ultima valutazione

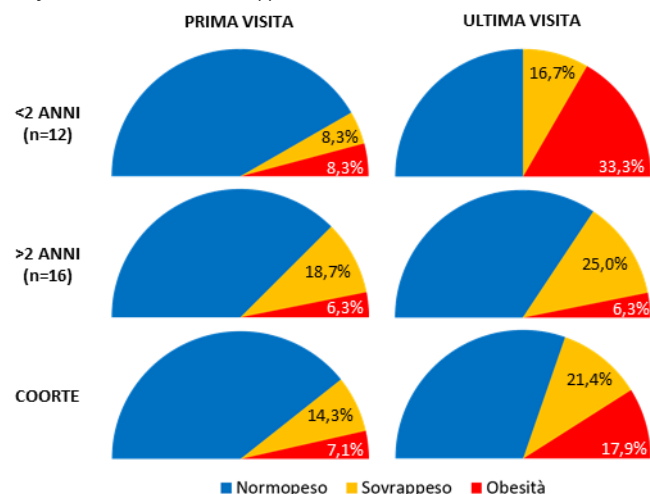
Le mediane di accrescimento staturale e ponderale calcolate fra la prima e l'ultima visita sono state di 0,6 e 0,5 SDS, rispettivamente.

I valori di glicemia media e minima all'holter glicemico sono significativamente migliorati tra baseline e ultima visita ($p < 0,05$).

La prevalenza di sovrappeso e obesità è aumentata dalla prima all'ultima valutazione, dove il 39% dei pazienti in sovrappeso, dei quali il 18% obeso. L'aumento ha riguardato soprattutto i pazienti con età inferiore a 2 anni all'esordio (Grafico 1). Il 24% dei pazienti mostrava segni di insulino-resistenza.

Confrontando l'apporto proteico (g/kg) e il rapporto tra l'apporto proteico/RDA sono risultati direttamente correlati al rapporto glicemia/insulina basale ($p < 0,05$), e inversamente correlati a HOMA index ($p < 0,05$), BMI SDS ($p < 0,05$) e all' Ideal Body Weight percentuale ($p < 0,01$).

Grafico 1 - Prevalenza di sovrappeso e obesità nella coorte



Conclusioni

I pazienti hanno presentato incremento ponderale nel tempo, verosimilmente correlato alla dieta iperglicidica, in particolare nei 2 primi anni di vita, quando il rischio di ipoglicemia è più elevato. L'impostazione di una terapia nutrizionale specifica ha consentito di promuovere l'accrescimento e migliorare il controllo glicemico. La somministrazione di una dieta iperproteica si è rivelata efficace nel prevenire lo sviluppo di eccesso ponderale e di insulino-resistenza.

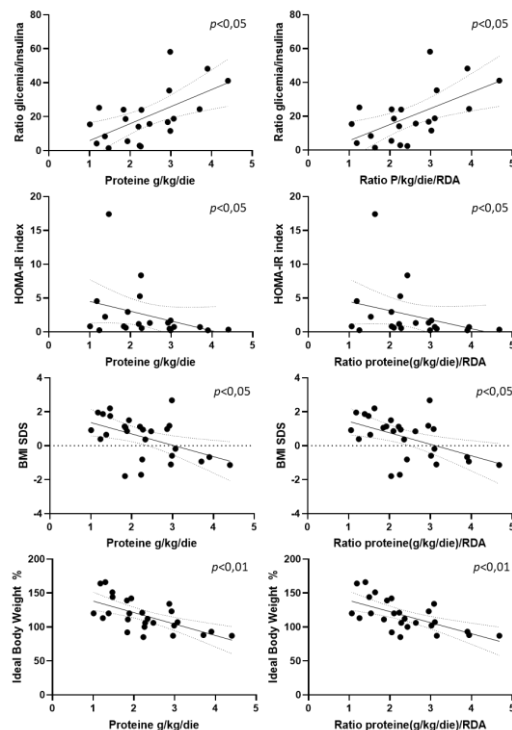


Grafico 2 - Correlazioni tra l'apporto proteico (g/kg/die) e ratio con RDA e rapporto glicemia, insulina, HOMA index, BMI SDS e %ibw

Referenze

Tagliaferri F, Massese M, Russo L, Commone A, Gasperini S, Pretese R, Dionisi-Vici C, Maiorana A. Hepatic glycogen storage diseases type 0, VI and IX: description of an Italian cohort. Orphanet J Rare Dis; 2022;17(1):1–9. PMID:35854365