Roma 18 Dicembre 2013
CAMERA DEI DEPUTATI

APPROCCIO NUTRIZIONALE NELLA GESTIONE DI ALCUNE MALATTIE RARE CON PARTICOLARE RIFERIMENTO ALLE MALATTIE MITOCONDRIALI

DIETISTA:
dott. A. M. Nicodemi

Il trattamento dietetico nella gestione delle malattie rare

- Nel gruppo eterogeneo che comprende tutte le malattie rare, esistono situazioni in cui la dieta è di fondamentale importanza; ne sono un esempio alcune malattie metaboliche ereditarie o la fenilchetonuria e la celiachia.

- per i bambini (e gli adulti) affetti, la dieta rappresenta l'unica terapia attualmente disponibile e risulta, quindi, indispensabile ed insostituibile

- Nel vasto gruppo delle malattie rare esistono poi una serie infinita di situazioni in cui l'alimentazione non rappresenta la "terapia" come nei casi descritti sopra, ma può essere d'aiuto per far fronte a diversi problemi associati alla malattia di base.

- l’integrazione calorica è fondamentale nel caso in cui il bambino non sia in grado di assumere spontaneamente la quantità di calorie necessaria per raggiungere l’accrescimento atteso dal pediatra di riferimento per la malattia rara;

- esistono alcune sindromi in cui uno scarso accrescimento è però parte integrante della patologia e non è quindi risolvibile con l'integrazione calorica, ad esempio la sindrome di Wolf-Hirschhorn;

- per alcune patologie come la sindrome di Williams e la sindrome di Cornelia de Lange esistono curve di accrescimento specifiche, diverse da quelle di riferimento per i bambini sani;

- in alcuni casi si possono avere problemi anche gravi di alimentazione spontanea, situazioni cioè in cui l'integrazione calorica per os non è sufficiente a garantire un apporto energetico adeguato; è necessario quindi ricorrere alla nutrizione artificiale, tramite ad esempio il sondino naso-gastrico;

- il problema opposto si può presentare nelle malattie associate a soprappeso ed obesità; in questo caso è d'aiuto per la famiglia un supporto dietetico per renderla in grado di contenere l'apporto calorico assunto dal bambino;

- alcune malattie rare sono associate ad insufficienza renale cronica; in questo caso la dieta aiuta a migliorare l'equilibrio metabolico fornendo quantità controllate di proteine, sodio, potassio e fosforo;

- anche in queste situazioni è utile e spesso necessario ricorrere a prodotti dietetici (prodotti aproteici, integratori calorici); l'erogazione gratuita tramite l'ASL di riferimento avviene con modalità diverse a seconda della regione di appartenenza.

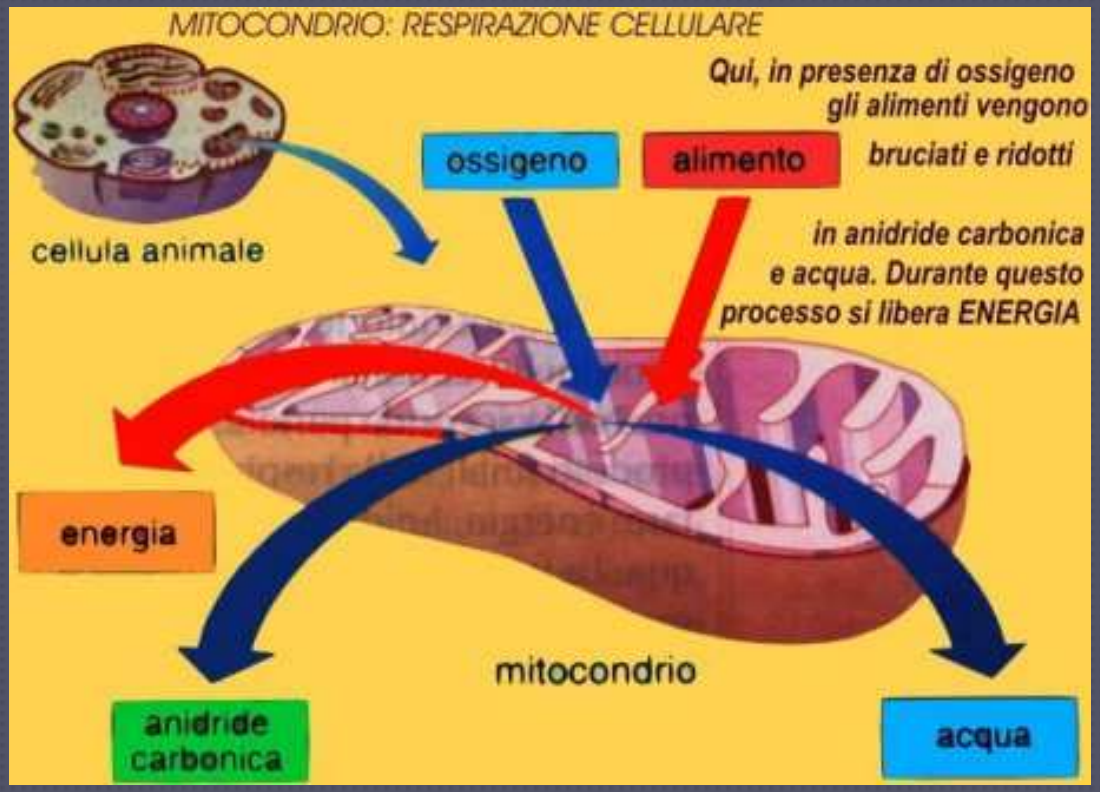
MALATTIE MITOCONDRIALI

I mitocondri sono considerati le centrali energetiche degli organismi, forniscono alle cellule l'energia di cui hanno bisogno per tutte le loro funzioni vitali.

Ci sono più di 40 tipi conosciuti di malattia mitocondriale.

Sembra possano essere correlate a:Cancro, l'Alzheimer, il Parkinson, malattie cardiovascolari, invecchiamento precoce.

MITOCONDRIO



Quello che i mitocondri fanno per la cellula è una "rapida produzione di energia",**ATP**

Qualsiasi cosa in grado di compromettere gravemente la produzione di **ATP** nei mitocondri può danneggiare o addirittura uccidere le cellule e causare così il malfunzionamento dei tessuti e l'apparizione dei sintomi.

- Il quadro clinico è attribuibile alla carenza energetica (ATP) nei vari tessuti con conseguente indebolimento. Ne risentono maggiormente gli organi e i tessuti che necessitano di più energia quali il cuore, il muscolo scheletrico, il rene e la retina.

MALATTIE MITOCONDRIALI

- Malattia di Barth
- Malattia di Pearson
- Malattia di Leight
- Sindrome di Alpers
- Sindrome di Wolfram
- Sindrome di MELAS
- Sindrome di MERRF
- Sindrome MNGIE
- Malattia di Kearns-Sayre
- Sindrome NARP
- Sindrome LHON

Alimentazione nelle malattie mitocondriali

- Le malattie rare, tra cui rientrano le malattie mitocondriali, sono patologie croniche, degenerative, caratterizzate oltre che dalla bassa prevalenza nella popolazione anche dalla difficoltà nell'effettuare una diagnosi rapida e corretta e soprattutto nell'individuare una terapia adeguata.

- Per questa ragione attualmente assumono un ruolo fondamentale tutti quegli interventi come la riabilitazione motoria e l'assistenza ventilatoria, che hanno lo scopo principale di migliorare la qualità di vita del paziente.

- Non esistono linee guida specifiche per l'alimentazione del paziente affetto da malattie mitocondriali, tuttavia la maggior parte degli studi riguardanti la valutazione della composizione corporea e dello stato nutrizionale di questi pazienti concludono che una alimentazione adeguata ed un'idonea attività motoria sono in grado di contrastare l'obesità ed il progressivo deterioramento muscolare

L’approccio nutrizionale propone:

- 1) il raggiungimento o il mantenimento del peso corporeo ideale;
- 2) l’individuazione dei cibi più vantaggiosi, dal punto di vista metabolico;
- 3) un miglioramento della capacità motoria,
- 4) un buon controllo del profilo glicemico e lipidico in modo da ridurre il rischio di patologie secondarie di origine metabolica.

- La dieta dovrà innanzitutto garantire un apporto calorico tale da coprire il fabbisogno energetico necessario per il mantenimento dell'organismo, dovrà soddisfare l'extra richiesta energetica connessa ad una eventuale compromissione della funzione respiratoria, ed infine dovrà mantenere e/o raggiungere, dove necessario, il peso corporeo ideale.

- L’apporto calorico così definito dovrà essere distribuito correttamente tra i vari nutrienti e fra i pasti della giornata. Infine, la dieta dovrà essere sufficientemente varia in modo da soddisfare i livelli raccomandati dei macro e micronutrienti

Distribuzione tra i vari nutrienti:

Glicidi: 55%(solo 10% semplici)
Lipidi: 30%(acidi grassi polinsaturi)
Prot: 0,8-1gr/kg

Si consiglia supplemetazione di:

Vitamine antiossidanti:Vit.C, Vit.E, CoenzimaQ10

Folati e Vit. del gruppo B utili per ridurre i livelli plasmatici di omocisteina

- Per quanto riguarda i carboidrati, è opportuno consigliare il consumo di carboidrati complessi quali pane, pasta e cereali, che vengono assorbiti più lentamente degli zuccheri semplici (contenuti nel latte, nella frutta, nelle caramelle, ecc.) e quindi non producono brusche variazioni della glicemia e della risposta insulinica.

- Inoltre gli zuccheri semplici sono più lipidogenici, tendono cioè ad aumentare i livelli di trigliceridi e quindi sono da sconsigliare nei pazienti affetti da malattie mitocondriali, che possono andare incontro a complicanze di tipo metabolico.

- Infine, la riduzione degli zuccheri semplici (10% dell'apporto calorico totale) è utile anche per prevenire la carie: bisogna infatti ricordare che i pazienti hanno spesso difficoltà motorie che impediscono loro di provvedere ad una adeguata igiene orale.

Malattia Mitocondriale e Insufficienza Respiratoria

Da studi effettuati sembra che la **dieta chetogena ,** iperlipidica, sia quella che fino ad oggi abbia dato più risultati.

Glicidi 45-50%

Lipidi 35% (prevalentemente vegetali ricchi di acidi grassi polinsaturi, vit. E antiossidante)

Proteine 0,8-1gr/kg

Esempio di Dieta Chetogena

Kcal. 1600

- Prot. 16,5%
- Lipidi 35% pref. ricchi di acidi grassi polinsaturi
- Glicidi g. 49% pref. complessi

Dieta chetogena in malattia mitocondriale con Insufficienza respiratoria **Kcal 1600**

- Latte intero gr. 250
- Fette biscot 28 (n°4)
- Frutta 400
- Pasta minuta 80
- Pane 80 (comune o all'olio)
- Carne 160 (o pesce azzurro)
- Ortaggi 300
- Olio 50 (10 cucchiaini da the)

Esempio di lista Dieta Chetogena Kcal 1600

- Colazione: Latte intero 150
  fette bisc. n°4
- Spuntino: frutta g.200
- Pranzo: Capellini al pomodoro g. 50
  carne magra al vapore. 80
  ortaggi g. 150
  pane g.40
  frutta g. 200
- Merenda: Yogurt bianco 1 vasetto
- Cena: Pastina in br. 30
  pesce al gratin g. 150
  ortaggi g. 150
  pane g.40

Grassi da condimento: olio extra vergine 10 cucchiaini da the al dì

Vantaggi della Dieta Chetogena

- Riduzione della dispnea, mantenimento per quanto possibile della performance muscolare,

Abbassare il rischio di scompenso acuto.(Cameron e coll. 2002)

- Il metabolismo lipidico, rispetto a quello glicidico, determina una minore produzione di CO^2 come prodotto di scarto, a parità di ossigeno consumato (Desport e coll. 2005)

Svantaggi della Dieta Chetogena

- Attivazione della gluconeogenesi epatica: aumento del carico di lavoro per fegato e rene, chetoacidosi.

La Fibra

- Nel caso di pazienti affetti da malattie mitocondriali è necessario porre attenzione alla quantità in quanto questi pazienti spesso non si idratano in modo adeguato, e quindi si corre il rischio di ostruzioni intestinali in quanto le fibre agiscono proprio assorbendo acqua. Conviene ridurre il consumo di fibre anche in pazienti inappetenti o con difficoltà respiratorie, dato che le fibre danno sensazione di sazietà e producono gonfiore addominale

- è sempre consigliabile frazionare i pasti nell'arco della giornata per garantire livelli glicemici più stabili, per favorire la digestione, e per evitare il senso di ripienezza che può ostacolare anche la respirazione

- Per quanto riguarda l'aspetto qualitativo della dieta, il modello mediterraneo è ritenuto il regime alimentare più consono alle problematiche di questi pazienti.



Provvedere ad una giusta idratazione per evitare la disidratazione e l'occlusione intestinale.



- Grazie per l’Attenzione!



SITOGRAFIA:

- http://www.pkuinfo.it/malattierare/alimentazione
- http://www.forumsalute.it/community/forum_93_parola_al_medico/thrd_187193_febbri_periodiche_quali_sono_e_come_si_manifestano_1.html
- http://www.webalice.it/prati_50/
- http://www.webalice.it/prati_50/informazionivarie.htm#Disturbi%20metabolici
- http://www.fioriblu.it/salute/malattie/malattie-mitocondriali.htm
- atti del**2° Convegno Nazionale sulle Malattie Mitocondriali:**
- **dalla diagnosi alla gestione quotidiana Maria Chiara Masoni ,Bagno a Ripoli, 27 Maggio 2012**
- http://mitopedia.org/patologie.php
- G.Lenaz et al/Biochimica et Biophysica Acta 1658 (2004)
- Mitochondrial response to controlled nutrition in health
- and disease.-Manuel Schiff, Paule Bénit, Assetou Coulibaly, Sandrine Loublier, Riyad El-Khoury, and Pierre Rustin.( )