

Fenilchetonuria:
dieta del bambino
per la salute dell'adulto

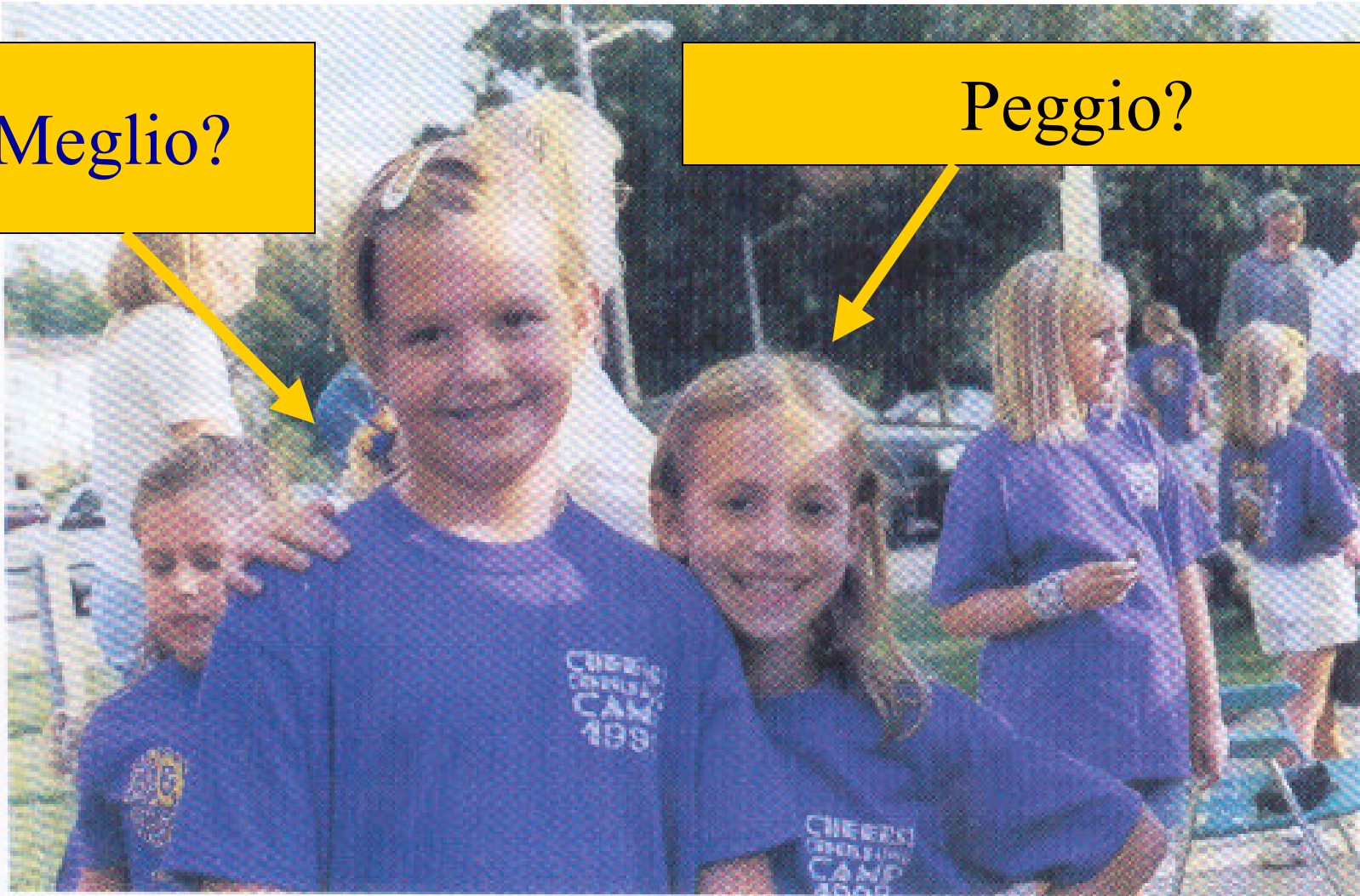
Carlo Agostoni

Clinica Pediatrica, Ospedale San Paolo

Università degli Studi di Milano

Meglio?

Peggio?



.....
FIGURE 3-11 Both girls pictured are the same age. However, the child on the left consumed a high-protein diet over her lifetime. Genetics and protein consumption both impact overall height and growth rates.

Krause's Food, Nutrition & Diet Therapy,
10th Ed, 2000

PKU

TERAPIA

- Terapia genica?
- Terapia enzimatica?
- **TRETTAMENTO DIETETICO!**
(terapia nutrizionale)

INTERVENTO NUTRIZIONALE NELLA PKU

- Perchè: Mancanza (deficit) di enzima/ attività enzimatica
- Scopo: Prevenire l'accumulo nel sangue e nei tessuti del composto "bloccato" (potenzialmente tossico oltre un certo limite) e (in caso) somministrare o i suoi prodotti metabolici
- Per mezzo di: prodotti speciali e variabili (minimi) quantitativi di alimenti naturali
- Rispettando: richieste nutrizionali di un organismo in crescita, rapporto proteine/energia, il bilancio grassi/carboidrati, i fabbisogni di micronutrienti e vitamine, l'apporto di nutrienti funzionali entro una dieta "semi-sintetica"

Intervento nutrizionale precoce

Salvaguardare  **il cervello**

- Prevenendo il danno cerebrale legato agli elevati livelli di fenilalanina nel sangue
- Prevenendo ogni tipo di deficit nutrizionale potenzialmente “offendente”
- Incrementando il livello di neuroprotezione

Le sfide della terapia nutrizionale della PKU

- Ottenere tasso e qualità di crescita ottimali considerando anche la composizione corporea, proteggendo e migliorando la performance neurocomportamentale
- Mantenere le condizioni “biologiche” e “di salute” ottimali per tutta la vita (fertilità, gravidanza*, invecchiamento) → dieta per la vita!

*prole: anche se non affetta va protetta dagli elevati livelli del composto “bloccato”, vale a dire, la fenilalanina (→PKU materna)

QUINDI:

- fornire i livelli “minimamente ottimali” di Phe per la crescita mentre vengono mantenuti i livelli ematici entro i livelli di sicurezza per lo sviluppo del sistema nervoso centrale
- “pianificare” una dieta accettabile attraverso alcuni alimenti naturali (vegetali e quantitativi minimi di proteine animali) e preparazioni di aminoacidi per garantire l’apporto necessario di nutrienti essenziali
- arricchire la dieta con quei nutrienti “funzionali” presenti solo negli alimenti completi allo stato naturale

COME:

prodotti di sintesi,
quantitativi permessi di alimenti vegetali interi
(secondo il contenuto di Phe → equivalenti di Phe)
e (nel caso) minimi quantitativi
di alimenti animali in forma naturale

IN PRATICA:

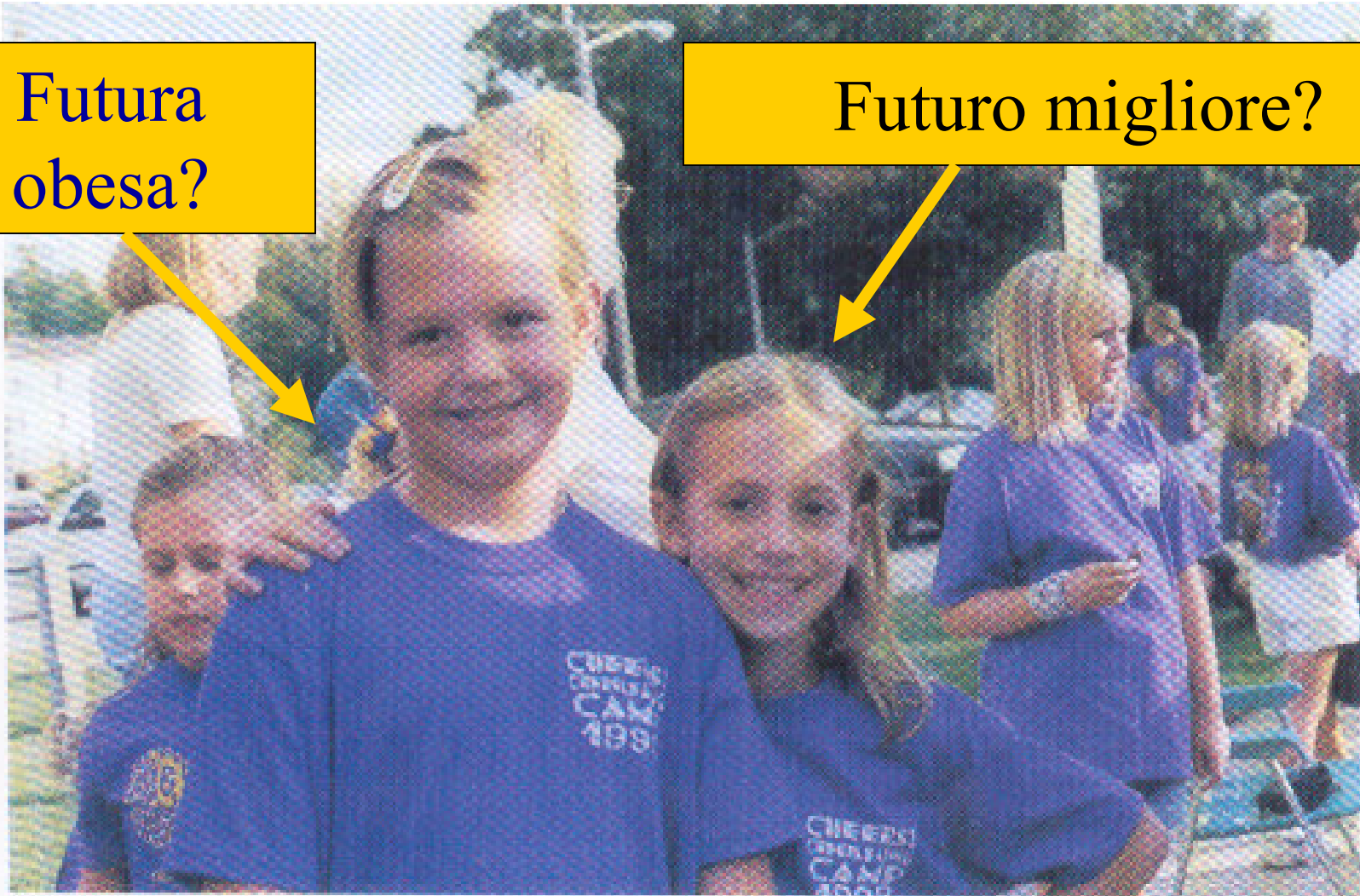
- Basso rapporto alimenti animali/vegetali
- Elevato rapporto grassi insaturi/saturi
- Assunzione minima di colesterolo (presente SOLO in alimenti animali naturali)
- Limitato intake di micronutrienti (ferro e zinco) da fonti naturali

IN QUESTO MODO:

- Dieta assolutamente sicura
- Dieta salutare per la prevenzione delle patologie a carattere cronico-degenerativo!

Futura
obesa?

Futuro migliore?



.....
FIGURE 3-11 Both girls pictured are the same age. However, the child on the left consumed a high-protein diet over her lifetime. Genetics and protein consumption both impact overall height and growth rates.

Krause's Food, Nutrition & Diet Therapy,
10th Ed, 2000

INTERVENTO NUTRIZIONALE NELLA PKU: OGGI

- Latte materno e allattamento al seno (ottimale per la salute, contenuto di Phe relativamente basso)
- Prodotti speciali adattati a: primo anno, infanzia, adolescenza, gravidanza
- Supplementazioni dietetiche con *nutrienti funzionali*: aminoacidi liberi che competano con la fenilalanina, tirosina, acidi grassi polinsaturi a lunga catena- acido docosaesaenoico, DHA- per possibile ruolo di neuroprotezione, micronutrienti)

Breastfeeding rates among hyperphenylalaninemic infants

ACTA PÆDIATR 89 (2000)

Correspondence section 367

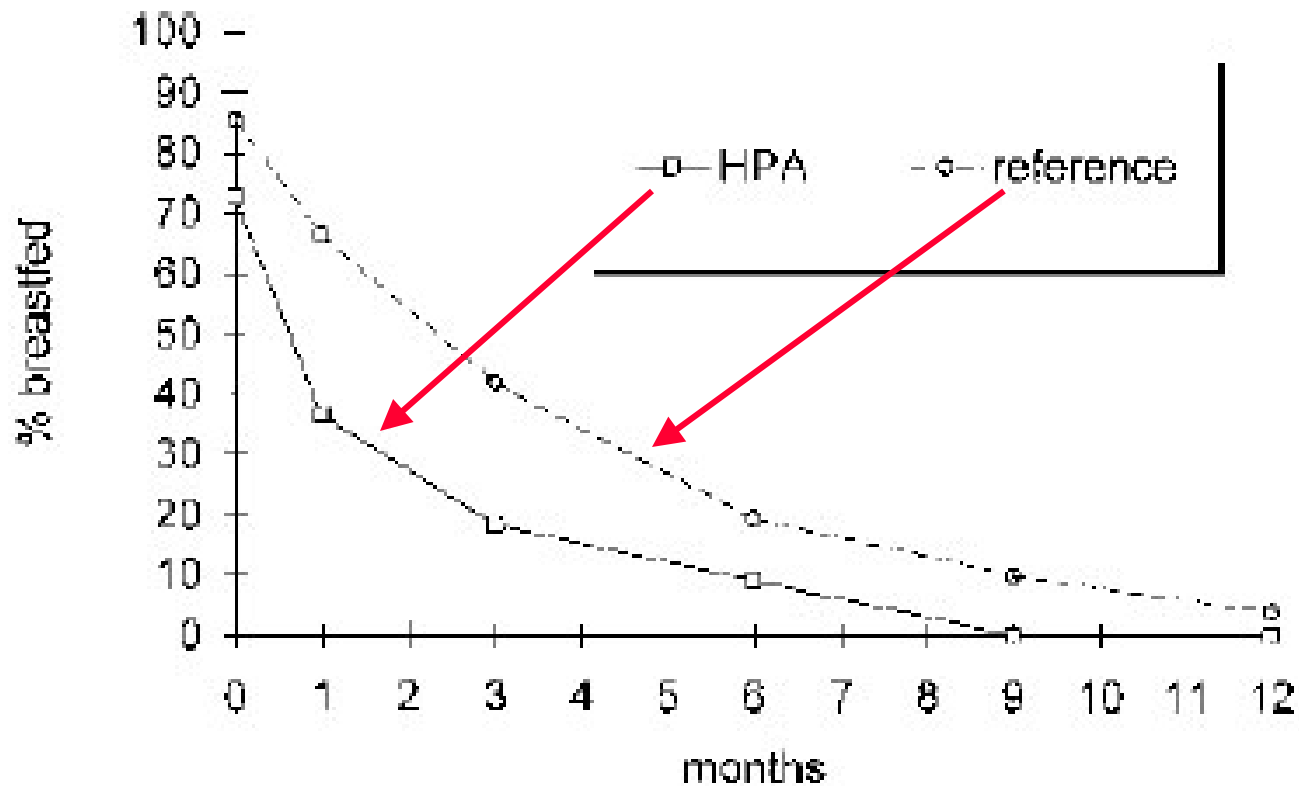


Fig. 1. Rates of any type of breastfeeding.

Latte materno, allattamento, PKU

- La relazione tra mamma e bambino
- Il basso contenuto di aminoacidi del latte materno, il migliore bilancio degli altri aminoacidi essenziali
- L'apporto di DHA, ad effetto neuroprotettivo, contenuto "naturalmente" nel latte materno

INTERVENTO NUTRIZIONALE NELLA PKU: IL FUTURO

- Modifiche strutturali delle proteine (utilizzo di protidi naturali a nullo o basso contenuto di Phe)
- Prodotti basati su matrici a lento rilascio di aminoacidi!)
- Manipolazioni ulteriori della quota lipidica per migliorare il grado di neuroprotezione (il cervello è fatto di grasso!)
- Cofattori (es., BH4)

ACIDI GRASSI POLINSATURI

DHA

Alimento	18:2 n-6	18:3 n-3	18:3 n-6	18:4 n-3	20:4 n-6	20:5 n-3	22:6 n-3
latte materno	High	High	Low	Low	High	Very High	High
latte vaccino	High	High	Low	Low	High	Low	Low
carne	High	High	Low	Low	Medium	Low	Low
uova	High	High	Low	Low	High	Low	Very High
pesce azzurro	High	High	Low	Low	High	High	High
pesce di mare	Low	Low	Low	Low	High	High	High
pesce di fiume	High	Low	Low	Low	High	High	High
foglie verdi	High	High	Low	Low	Low	Low	Low
alghe	High	High	Low	Low	Very High	Low	Very High
legumi	High	High	Low	Low	Low	Low	Low
cereali	High	High	Low	Low	Low	Low	Low

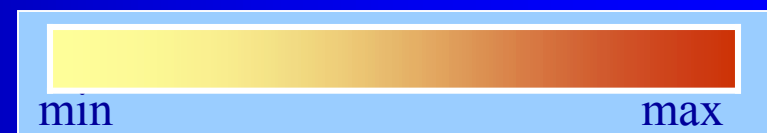


min

max

ACIDI GRASSI POLINSATURATI

OLI	18:2 n-6	18:3 n-3	18:3 n-6	18:4 n-3	20:4 n-6	20:5 n-3	22:6 n-3
Girasole	High	Low	Low	Low	Low	Low	Low
Mais	High	Low	Low	Low	Low	Low	Low
Oliva	Medium	Low	Low	Low	Low	Low	Low
Soia	High	Medium	Low	Low	Low	Low	Low
Canola	High	Medium	Low	Low	Low	Low	Low
<u>Pesce</u>	Low	Medium	Low	Low	Low	High	High
Enotera	High	Low	Medium	Low	Low	Low	Low
Borragine	High	Medium	High	Low	Low	Low	Low
Ribes nero	High	Medium	High	High	Low	Low	Low



DA NON DIMENTICARE INFINE....

- L'outcome nei PKU trattati puo' dipendere da molti fattori
- Anche la sensibilità individuale ai singoli alimenti e nutrienti (e non solo la qualità dell'intervento dietetico) puo' essere uno di questi fattori
- La PKU rappresenta un "challenge" continuo per i nutrizionisti (dall'allattamento al seno ai nutrienti funzionali)