

Note di alimentazione nelle Acidurie organiche

Le acidurie organiche (o organicoacidurie) rappresentano un gruppo di malattie causate da errori congenici del metabolismo. A causa della malattia, nei fluidi fisiologici si accumulano gli acidi organici che non posseggono un gruppo aminico. Questi composti possono accumularsi per alterazioni genetiche nel metabolismo di varie sostanze (aminoacidi, acidi grassi, carboidrati, colesterolo, neurotrasmettitori). Sono circa 50 i difetti enzimatici identificati come responsabili di acidurie organiche. Tra le acidurie organiche dovute a difetti del metabolismo degli aminoacidi, sono da ricordare la metilmalonico aciduria (la più frequente, con un'incidenza globale per i vari tipi di 1:10.000-15.000 nati vivi), la propionico acidemia, il deficit multiplo di carbossilasi. Tra le acidurie organiche conseguenti a un difetto della beta-ossidazione degli acidi grassi la forma più nota è causata da un deficit delle acil-CoA deidrogenasi a media catena, che nei paesi nordici e negli Stati Uniti ha un'incidenza di 1/10.000 nati vivi.

Le acidurie organiche spesso traggono beneficio da limitati apporti proteici (>1g/Kg/die). Tutto ciò rende molto problematico adeguare l'apporto proteico alle reali necessità e tolleranze del paziente. Il rischio che si corre non è solo quello di sovrastimare le necessità proteiche, ma anche di sottostimarle, producendo così patologie iatrogene da carenza di aminoacidi essenziali (perdita di capelli, anemia, dermatite).

In particolare, i pazienti con acidurie organiche devono essere strettamente controllati da un punto di vista nutrizionale soprattutto nei primi mesi di vita e durante episodi intercorrenti accompagnati da febbre poiché si instaura rapidamente un catabolismo proteico difficilmente controllabile a domicilio.

L'analisi della dieta di questi pazienti rivela una distribuzione di nutrienti molto caratteristica; tale distribuzione si trova anche in linea con le correnti raccomandazioni (la cosiddetta "dieta prudente" per la prevenzione delle patologie cardiovascolari). Infatti tali diete speciali prevedono un apporto controllato di energia e proteine (inferiori agli attuali consumi occidentali) con un apporto lipidico di grassi insaturi, ed un maggior apporto di fibre. In effetti, questi soggetti in terapia presentano indici lipidemici particolarmente favorevoli; con bassi livelli circolanti di colesterolo. Tuttavia, la mancanza di alimenti completi di origine animale rende la dieta una fonte molto scarsa di acidi grassi polinsaturi a lunga catena di entrambe le serie originanti dagli acidi grassi essenziali, poiché la sintesi dei derivati è pressoché assente nel regno vegetale.

In quasi tutte le patologie al trattamento dietetico si associa quello farmacologico (cobalantina, biotina, carnitina) e recentemente nei pazienti affetti da acidemia propionica e metilmalonica quello con metronidazolo per eliminare i batteri intestinali produttori di propionato. Per quanto riguarda le possibili complicanze, oltre a quelle causate da carenze dietetiche, va segnalato il rischio di insufficienza renale cronica nell'acidemia metilmalonica, ipotonia muscolare e scarsa resistenza allo sforzo fisico, cardiomiopatia e pancreatite.