

PROBLEMI NUTRIZIONALI NEI PAZIENTI CON MUCOPOLISACCARIDOSI

Prof. Roberto Menci

Le malattie lisosomiali come le lipidosi, le sfingolipidosi, le oligosaccaridosi e le mucopolisaccaridosi, non sono influenzate dalla dieta, come invece avviene per altre malattie metaboliche. Di conseguenza il capitolo "Trattamento nutrizionale" non compare nei protocolli terapeutici di queste malattie.

Inoltre la grande varietà, nell'ambito delle mucopolisaccaridosi (MPS), di quadri clinici anche all'interno di una stessa entità patologica o sottogruppo, rende difficoltosa l'impostazione di un protocollo nutrizionale univoco.

Pertanto l'elaborazione della dieta viene lasciata all'esperienza, quando non alla inventiva, del medico curante o dei familiari.

Un idoneo programma nutrizionale è invece un complemento fondamentale della terapia di queste rare ma gravi malattie che colpiscono soggetti la maggioranza dei quali si colloca in una fascia di età che sarebbe naturalmente destinata allo sviluppo ed alla crescita.

Una corretta alimentazione favorisce il recupero ed il mantenimento di un soddisfacente stato nutrizionale con effetti benefici, anche se di diverso impatto in relazione all'entità patologica, sul piano organico e neurologico con vantaggi per l'efficacia dell'eventuale fisioterapia, con la riduzione dei disturbi gastrointestinali ed infine, non meno importante, sulla qualità della vita del paziente.

Le cause di malnutrizione, in questi pazienti, sono molteplici e possono essere riunite in due gruppi principali:

- 1) difficoltà di assunzione del cibo
- 2) alterazione delle funzioni digestive e di assorbimento.

I principi e le metodiche di Nutrizione Artificiale, applicati a queste entità morbose, possono essere di grande aiuto.

In caso di grave difficoltà all'assunzione del cibo è possibile attuare una somministrazione per sonda nasogastrica o, meglio, mediante una gastrostomia (meglio se realizzata con tecnica PEG).

Per quanto riguarda i problemi digestivi e di assorbimento è possibile ricorrere, in maniera esclusiva od integrativa, alla somministrazione di alimenti artificialmente, e quando occorra, altamente manipolati.

I risultati ed i benefici della Nutrizione Entrale sono valutati, *ex iuvantibus*, attraverso un periodico e costante controllo clinico e monitoraggio dello stato nutrizionale. Un elemento utile a questo scopo è l'uso corretto e "ponderato" della bioimpedenzometria, con la quale oltre a definire i compartimenti di massa magra e massa grassa, è possibile avere indicazioni sulla massa cellulare metabolicamente attiva e sullo stato di idratazione intra- ed extracellulare.

Nonostante che ad oggi la povertà della casistica non consenta di rilevare dati statisticamente significativi, i risultati di un corretto e personalizzato programma nutrizionale, valutati sul piano dello stato generale del paziente, suggeriscono di considerare la nutrizione clinica del paziente con MPS alla stregua di trattamento terapeutico, ricordando che la maggior parte dei pazienti con MPS è ad alto rischio di malnutrizione.

Le strutture anatomiche che sovrintendono le funzioni, della suzione, masticazione, deglutizione e respirazione, sono strettamente correlate e provvedono all'assunzione di cibo e di aria, richiedendo livelli di controllo neuromuscolare complessi ed altamente integrati. La coordinazione di tali meccanismi è essenziale per prevenire l'aspirazione di cibo contemporaneamente all'ingestione di aria e soprattutto garantire un apporto adeguato di nutrimento.

I disturbi dell'alimentazione colpiscono i bambini con disabilità per il 90% dei casi (Tedeschi A, Dall'Oglio L, De Angelis P, 2007) e sono emersi solo di recente.

Infatti, i disturbi più gravi possono portare i familiari del bambino disabile a spendere anche il 50% del tempo, per far assumere il cibo, non sempre in quantità sufficiente, al bambino ed un terzo dei genitori si sono dichiarati pessimisti sulla possibilità di migliorare la nutrizione.

Questo è il risultato di un'anomala nutrizione, sostenuta da tentativi di alimentazione da parte dei familiari con prodotti naturali e per vie naturali in certi casi protratti anche per anni che comportano un insufficiente apporto calorico, aggravando uno stato di malnutrizione in genere già preesistente.

Le cause sono dovute alla limitazione dell'assunzione spontanea del cibo, alle difficoltà di masticazione e deglutizione, a quelle di comunicare il senso di fame o di sete, ad un ritardo psicomotorio e alla difficoltà posturali.

Nei bambini con disabilità neuromotoria le conseguenze della malnutrizione, sono numerose e clinicamente significative; esse possono provocare, oltre la perdita di peso, un'alterazione funzionale di organi interni, l'atrofia dei muscoli toracici con frequenti complicanze bronco pneumoniche e compromissione del sistema immunitario predisponendo l'organismo allo sviluppo di infezioni ricorrenti. Inoltre è stato evidenziata una diminuzione dello sviluppo socio-emozionale come pure una minor collaborazione ad una eventuale terapia riabilitativa (Samsong-Fang L J, Stevenson R D, 2000).

Encefalopatie metaboliche

Sono un gruppo di affezioni molto eterogeneo che hanno in comune il fatto di essere legate alla presenza di un deficit metabolico definito. Considerando la molteplicità dei deficit si configurano malattie molto diverse anche dal punto di vista neuropatologico.

A causa del deficit si determinano alterazioni delle normali reazioni biochimiche del metabolismo, con accumulo del metabolita al di sopra del difetto molecolare, o sua carenza; talvolta al contrario si ottiene l'accumulo di metaboliti secondari, generalmente tossici, sintetizzati attraverso una via alternativa (anomala) della sostanza accumulata.

Da un punto di vista fisiopatologico le più importanti e meglio conosciute di queste malattie possono essere distinte:

A) Malattie dovute a difetti con alterata sintesi di molecole complesse, dove l'accumulo del metabolita provoca gravi danni irreversibili per i tessuti in cui si deposita come il cervello, le ossa, il midollo e il fegato e queste comprendono le malattie lisosomiali, come le mucopolisaccaridosi;

B) Malattie dovute a difetti del metabolismo intermedio di piccole molecole e queste patologie si manifestano con quadri di intossicazione acuta da parte del metabolita accumulato e queste comprendono:

- Aminoacidopatie;
- Acidurie organiche
- Difetti del ciclo dell'urea.

Aminoacidopatie

Sono malattie metaboliche ereditarie, quali la fenilchetonuria, la tirosinemia, la leucinosi o malattia a sciroppo d'acero, causate da un difetto nell'utilizzazione di un aminoacido o nel suo accumulo per blocco del catabolismo. L'eccesso di un aminoacido provoca alterazioni proteiche intraneurali e neurotrasmettitoriali, causando inoltre danni alla mielina.

Le manifestazioni cliniche comprendono distonie, atassia, spasticità, tremori ed encefalopatia progressiva.

Acidurie organiche

Sono disturbi del metabolismo intermedio caratterizzate da un accumulo di acidi carbossilici. Sono causate da difetti relativi al complesso metabolismo degli aminoacidi a catena ramificata. Nella forma ad esordio neonatale il quadro clinico è caratterizzato da encefalopatia, ipotonia del tronco e ipertonìa degli arti. Le malattie più importanti sono la metilmalonico aciduria e la propionicoaciduria (Zschocke J, Hoffmann G.F, 2001).

Difetti del ciclo dell'urea

Il catabolismo degli aminoacidi conduce alla formazione di ammonio libero, altamente tossico per il sistema nervoso centrale. L'ammonio viene sintetizzato ad urea attraverso una serie di reazioni enzimatiche del ciclo dell'urea. I vari deficit enzimatici danno origine a manifestazioni cliniche con diversi gradi di gravità, ma tutte accomunate da iperammonemia. I sintomi principali, tutti progressivamente ingravescenti, comprendono encefalopatia, tetraplegia spastica e ritardo psicomotorio (Ciara E, 1999).

ASPETTI FISIOPATOLOGICI

Il bambino con grave handicap neuropsicomotorio, indipendente dalla genesi della condizione primaria, si trova ad affrontare dei problemi di pertinenza oromotoria e gastrointestinale.

Le principali cause di disturbo dell'alimentazione sono alterazioni dei principali riflessi e del transito alimentare, e diversa eziologia e le cui conseguenze le possiamo classificare nella seguente tabella:

<i>Disfunzione motoria orofaringea</i>
Incoordinazione dei movimenti delle labbra
Alterazione del riflesso della suzione
Alterazione dei movimenti della masticazione
Incoordinazione dei movimenti della lingua
Alterazione del riflesso della deglutizione
Incoordinazione delle funzioni orofaringee
Disturbi motori del collo
<i>Reflusso gastroesofageo</i>
Dismotilità dell'esofago
Ridotta pressione dello sfintere esofageo inferiore
Anormalità dello svuotamento gastrico
Aumentata pressione endoaddominale a causa della spasticità
<i>Motilità intestinale</i>
Stipsi
Diarrea

DISFUNZIONE MOTORIA OROFARINGEA

I bambini affetti da neuropatie presentano con grande frequenza anomalie morfofunzionali del tratto gastroenterico.

Le disfunzioni del distretto orofaringeo determinano, oltre all'incapacità della formazione e deglutizione del bolo alimentare, l'aspirazione di secrezioni e alimenti nelle vie aeree con il conseguente rischio di polmoniti da broncoaspirazione.

Nella fisiologia l'atto della deglutizione è un processo complesso e richiede la coordinazione di nervi cranici, tronco cerebrale, corteccia cerebrale e muscoli di bocca, faringe ed esofago.

Ogni anomalia che colpisca i nervi cranici, il tronco cerebellare e la corteccia cerebrale provoca un'alterazione sulle capacità funzionali del bambino nell'atto della deglutizione.

Le quattro fasi della deglutizione comprendono:

- Fase orale preparatoria o iniziale: volontaria, dove il cibo ed i liquidi vengono portati alla bocca e labbra e mascella si chiudono e viene stimolata la produzione di saliva;
- Fase orale: volontaria, dove il cibo si mescola con la saliva trasformandosi in bolo, che viene spinto, tramite i movimenti della lingua, verso la parte posteriore della bocca, la faringe;
- Fase faringea: involontaria, dove il bolo viene spinto dai muscoli della faringe verso lo sfintere esofageo superiore e contemporaneamente si ha la chiusura della rinofaringe, e la laringe sposta verso l'alto per impedire al cibo e ai liquidi di penetrare nelle vie aeree;
- Fase esofagea: involontaria, dove il bolo attraversa lo sfintere esofageo superiore e grazie ai movimenti peristaltici viene trasportato nello stomaco.

La disfunzione nella sequenza delle fasi orale – faringea – esofagea, dovuta alla difficoltà del controllo della lingua, della manipolazione del bolo alimentare, del ritardo o mancanza del riflesso della deglutizione provoca la disfagia, che può manifestarsi in vari livelli di gravità.

I bambini che presentano difficoltà motorie del tronco superiore nel sostenere la testa, il collo e nel mantenere la posizione seduta sono più a rischio disfagia, anche se spesso la si associa a diverse anomalie strutturali di lingua, palato e mandibola o a ritardi di sviluppo cognitivo.

Non è da sottovalutare la componente sensoriale nel bambino disabile; essa, infatti, può sviluppare un rifiuto per determinati alimenti se associati a sensazioni dolorose o spiacevoli (Tedeschi A, Dall'Oglio L, De Angelis P – 2007).

IL REFLUSSO GASTROESOFAGEO

Per reflusso gastroesofageo s'intende la risalita del contenuto gastrico in esofago o nell'orofaringe.

Il reflusso gastroesofageo (RGE) è un evento frequente e fisiologico nei lattanti sani che tende a scomparire spontaneamente entro i 12 – 24 mesi di vita. Il reflusso si presenta occasionalmente ed avviene quasi sempre dopo i pasti: è detto fisiologico perché nei neonati l'esofago non è ancora del tutto sviluppato e non influisce sull'accrescimento del bambino.

Mentre nel bambino con spasticità muscolare o con handicap neurocognitivo il reflusso gastroesofageo è molto comune, con una prevalenza che raggiunge il 75% (Sondheimer J. N., Morris B. A., 1979), con conseguenze visibili sullo stato nutrizionale nel caso sussistesse una perdita di calorie eccessiva con il materiale gastrico refluito.

Quando a causa del materiale refluito e dell'elevata frequenza degli episodi, si manifestano sintomi e segni clinici di danno infiammatorio alla mucosa, si verifica la malattia da reflusso gastroesofageo.

In una normale funzione motoria esofagea le onde peristaltiche sono efficaci per una preparazione del bolo alimentare nello stomaco, ma nei bambini con gravi problemi neurologici una causa del RGE può essere la dismotricità dell'esofago visto che l'attività motoria esofagea è controllata da differenti livelli del sistema nervoso centrale e periferico.

MOTILITÀ INTESTINALE

La stipsi e l'impatto fecale sono problemi frequenti e molto disturbanti nei bambini con handicap neurologico.

La stipsi, è un sintomo, non una malattia e la si definisce una condizione dell'alvo caratterizzata dalla emissione, con difficoltà e con frequenza ridotta, di feci secche e di piccolo volume.

La stipsi inoltre è associata a un precoce senso di sazietà e può aggravare la difficoltà ad alimentarsi di questi bambini, causando uno scarso apporto nutrizionale.

Altri disturbi intestinali provocano sintomi come la dilatazione intestinale, crisi dolorose di tipo colico e un alvo alternante (stipsi e diarrea alternate).

COMPLICANZE E RIPERCUSSIONI METABOLICHE

Le complicanze a cui i bambini con disordini neurologici possono andare incontro sono così distinte:

- Malnutrizione proteico-calorica
- Carenza di micronutrienti
- Osteopenia
- Alterazione equilibrio idroelettrolitico
- Complicanze respiratorie.

Malnutrizione proteico-calorica

La malnutrizione proteico-calorica rappresenta la più classica forma di malnutrizione per difetto, ed è caratterizzata da una progressiva riduzione della massa corporea magra e del tessuto adiposo, e la valutazione dello stato nutrizionale si configura come elemento primario per l'identificazione del soggetto malnutrito (Cairella G., Berni Canani R., 2006).

La disfunzione motoria orale è il maggior fattore della patogenesi della malnutrizione, che provoca l'inadeguata chiusura delle labbra, la deglutizione dolorosa o la mancanza di riflesso della deglutizione; nei bambini con paralisi cerebrale il 40% presenta la disfagia (Prontricki J. et al., 1995), che provoca rigurgito dei cibi e dei liquidi in rinofaringe, tosse e crisi di apnea; per cui è bene condurre un'osservazione attenta delle modalità con cui avviene il pasto e delle reazioni fisiche e comportamentali del bambino, per evitare il rischio del passaggio degli alimenti nelle vie respiratorie.

La frequenza di reflusso gastroesofageo è particolarmente elevata

Carenza di micronutrienti

Nei bambini neurologici dove l'alimentazione è ridotta sono state documentate anche deficienze di vitamine, minerali ed acidi grassi essenziali.

Secondo Hals J., EK J. e Svalastog A.G. dal 15 al 50% di questi bambini sono risultati carenti di ferro, selenio, zinco, acidi grassi essenziali e vitamine C, D ed E.

Poiché molti bambini hanno un basso introito calorico anche i micronutrienti sono deficitari.

Alterazione dell'equilibrio idroelettrolitico

I bambini con disturbi motori e che presentano disfagia possono essere soggetti a disidratazione.

La scarsa idratazione può essere causata da un'insufficiente somministrazione di liquidi. E' reale il rischio che gli alimenti liquidi, spostandosi rapidamente, per gravità hanno un alto rischio di andare a finire nelle vie aeree, specialmente se esiste un ritardo nell'attivazione dei sistemi di protezione della deglutizione faringea.

Un'altra causa della disidratazione può essere la mancata richiesta dell'apporto di liquidi da parte dei bambini per difetto di comunicazione.

Anche l'eccessiva sudorazione, dovuta sia a disturbi della termoregolazione sia ad una errata regolazione termica dall'esterno, in assenza di un adeguato reintegro dei liquidi provoca la disidratazione.

Nei casi in cui i bambini presentino un'alterata motilità intestinale, specie negli episodi di diarrea prolungata, si può avere una perdita di sali e di acqua nell'arco delle 24 ore che non è facile reintegrare in poche ore con la sola somministrazione orale di liquidi.

Per controllare il deficit dei liquidi, esistono degli stick che indicano la densità dell'urina: se questa risulta più densa può essere segno di scarsa idratazione.

Complicanze respiratorie

Le complicanze respiratorie sono frequenti sia nei bambini con disturbo deglutitivo, sia nei bambini con comparsa di reflusso gastroesofageo, che tentano di alimentarsi per via naturale.

Già durante il pasto possono verificarsi episodi acuti di soffocamento, episodi dispnoici con tosse, e aspirazione silente, chiamata così, per assenza del riflesso della tosse.

In seguito alla disfagia con inalazione cronica di alimenti si hanno forme di broncopneumopatie croniche *ab ingestis* che causano abbondante secrezione catarrale e febbre frequente. Nel caso delle forme broncopolmonari acute *ab ingestis* è più frequente l'aspirazione di materiale acido gastrico in corso di reflusso gastroesofageo.

Queste forme broncopneumoniche possono verificarsi anche lontano dal pasto sotto forma di episodi di insufficienza respiratoria acuta.

Le forme broncopolmonari, provocate dall'aspirazione di cibo e succhi gastrici, sono causate dalla mancanza dei riflessi di protezione delle vie respiratorie, dall'alterazione dei meccanismi della deglutizione e dello svuotamento gastrico.

Il pasto, per questi bambini, può significare uno stress: lo sforzo eccessivo per alimentarsi può, infatti, determinare un aumento della frequenza cardiaca.

ACCRESCIMENTO

Gli standard di accrescimento, altezza per età e peso per età dei bambini neurologici sono inferiori a quelli della popolazione di riferimento composta da bambini sani (Starling V. A., Charney E. B., Davies J. C., et al., 1993). La mediana del peso per l'età nei bambini con quadriplegia spastica, paralisi cerebrale è inferiore al decimo percentile per la NCHS (National Centre for Health Statistics in collaboration with the National Centre for Chronic Disease Prevention and Health Promotion, 2000) e la loro mediana dell'altezza per l'età è uguale al decimo centile sempre rispetto alla popolazione di riferimento (Krick J., Murphy – Miller P., Zger S. et al. 1996) (Tav. 1 e Tav. 2).

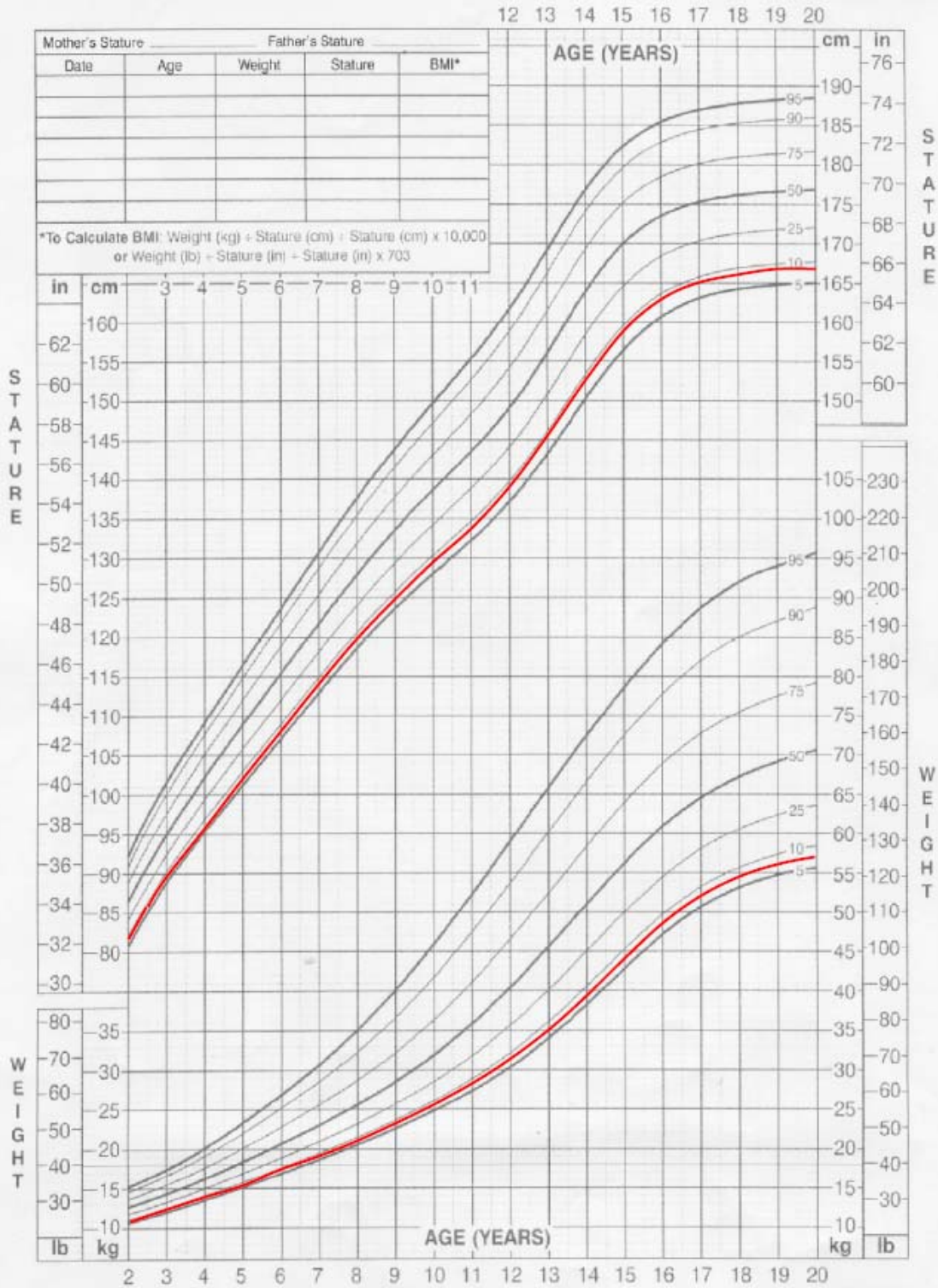
Il divario fra la differenza della linea di crescita dei bambini neurologici e la popolazione di riferimento è incrementato con l'aumentare dell'età, non solo a causa della malnutrizione, ma anche della patologia di base.

I bambini neurologici hanno un deficit ponderale progressivo dovuto alla perdita di grasso, mentre le proteine dei muscoli e di visceri risultano immutate. In alcuni bambini è dimostrato che la mancanza di peso nell'accrescimento porta ad un decremento del "Body Mass Index" (BMI), altri hanno una progressiva atrofia muscolare che è indipendente dall'intervento nutrizionale, poiché dipende dalla malattia di base (Marchand V., Motil K. J., and NSAPGHAN Committee on Nutrition, 2006). Inoltre i bambini con tetraplegia spastica hanno posture diverse a causa delle deformità fisiche e misure più piccole, come la altezza – lunghezza, suggerite dal difetto neurologico che influenza la crescita.

2 to 20 years: Boys
Stature-for-age and Weight-for-age percentiles

NAME _____

RECORD # _____



Published May 30, 2000 (modified 11/21/00).
 SOURCE: Developed by the National Center for Health Statistics in collaboration with
 the National Center for Chronic Disease Prevention and Health Promotion (2000).
<http://www.cdc.gov/growthcharts>



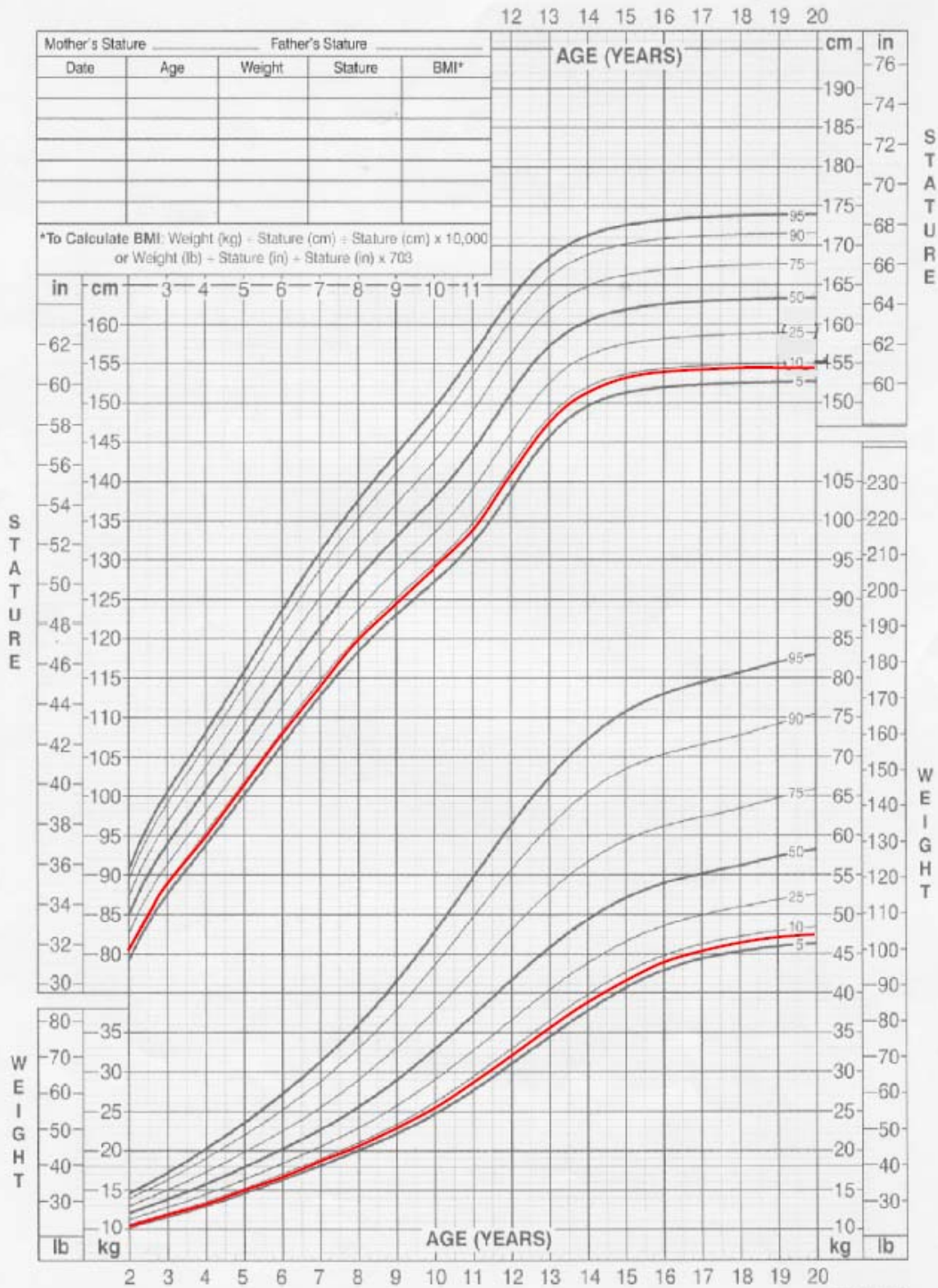
SAFER • HEALTHIER • PEOPLE

Tavola 1 - linea rossa = curve di riferimento dei valori medi per pazienti con malattie neurodegenerative

2 to 20 years: Girls
Stature-for-age and Weight-for-age percentiles

NAME _____

RECORD # _____



Published May 30, 2000 (modified 11/21/00).
 SOURCE: Developed by the National Center for Health Statistics in collaboration with
 the National Center for Chronic Disease Prevention and Health Promotion (2000).
<http://www.cdc.gov/growthcharts>



SAFER • HEALTHIER • PEOPLE

Tavola 2 - linea rossa = curve di riferimento dei valori medi per pazienti con malattie neurodegenerative

VALUTAZIONE DELLO STATO NUTRIZIONALE

La valutazione dello stato di nutrizione si propone di identificare in modo più attendibile i soggetti con problemi nutrizionali che richiedano un intervento terapeutico specifico.

La valutazione è parte integrante della gestione del paziente per cui è necessario un monitoraggio nel tempo (Scalfi L., Troiano E., 2006)

L'antropometria, che determina il peso e l'altezza, non può essere sufficiente come indice dello stato di nutrizione: infatti a causa delle deformità fisiche e della compromissione della crescita staturale, il bambino con patologie neuromuscolari, è costretto a posture obbligate e non sempre è deambulante.

Altro esame strumentale è la bioimpedenzometria (BIA) che misura le variazioni di conduzione elettrica attraverso il corpo.

È un esame non invasivo e consente di rilevare la composizione corporea in modo rapido. I liquidi intra ed extra cellulari agiscono da conduttori e le membrane cellulari da elettroresistenze.

Il maggior contenuto idroelettrolitico del tessuto muscolare, rispetto a quello adiposo, permette di calcolare la massa magra tramite la quantificazione dell'impedenza. Questo esame è importante anche per valutare il grado di idratazione del bambino.

Negli esami bioumorali Le concentrazioni ematiche di albumina, transferrina, prealbumina, proteina legante il retinolo sono considerate espressione delle sintesi proteiche epatiche, e quindi della disponibilità di aminoacidi a livello viscerale.

Fra i minerali vanno dosati nel sangue il calcio, il fosforo e il magnesio, spesso carenti, e fra gli oligoelementi ferro zinco e rame.

FABBISOGNI NUTRIZIONALI

I bambini con disabilità hanno una più bassa spesa energetica a causa della ridotta mobilità; in questo modo la richiesta energetica è spesso più bassa.

Secondo il Clinical Paediatric Dietetics (third edition published 2007), nei bambini con disabilità neurologica la richiesta energetica non è superiore al 75% della richiesta media riferita all'altezza per età.

In ogni caso i requisiti energetici di questi bambini variano in relazione alla specificità della patologia, alla gravità delle loro disabilità, alla morbilità, alla presenza di difficoltà ad alimentarsi ed al grado di alterazione del metabolismo (Marchand V., Motil K. J., 2006).

Varie sono le conclusioni raggiunte dai ricercatori sulle modalità di calcolo dei fabbisogni giornalieri.

Krick sostiene che il fabbisogno calorico dovrebbe essere calcolato in base alla stima del metabolismo basale, ma i nomogrammi usati per tali calcoli non sono sempre applicabili ai bambini tetraplegici.

Bandini sostiene che le metodiche standard per il calcolo dei fabbisogni energetici sovrestimino le reali necessità di bambini con grave compromissione neurologica e suggerisce di valutare l'intake calorico in base alle modificazioni del peso valutato nell'intervallo di tempo prestabilito (Butté C., Maiocchi V., 2001).

STRATEGIE NUTRIZIONALI

1) Alimentazione assistita

I bambini con disfagia possono avere difficoltà nel gestire boli di dimensioni e densità diversi. Il principale criterio di differenziazione degli alimenti per disfagia è rappresentato dalla consistenza o densità. Sono da evitare i cibi frammentati e/o frammentabili come crackers, fette biscottate e grissini.

In commercio sono presenti prodotti di consistenza adeguata, in grado di offrire soluzioni appropriate per i problemi di disfagia come bevande di consistenza gelificata pronte all'uso, che consentono di "mangiare" l'acqua con aromi gradevoli e vari. Oppure bevande di consistenza cremosa o polvere addensante che può essere aggiunta a bevande e ad alimenti semisolidi, caldi o freddi, senza alterarne il sapore e il colore.

In alcuni casi la sola alimentazione orale può non essere sufficiente a coprire le richieste nutrizionali per cui si può associare l'uso di integratori alimentari che sono "alimenti dietetici destinati a fini medici speciali" (direttiva 1999/21/CE) a formula chimicamente definita, già pronti all'uso come budini creme o integratori energetici a base di solo maltodestrine o prodotti modulari a base di carboidrati e lipidi. Anche la carenza di fibre nella dieta può richiedere, in presenza di stipsi, una supplementazione con prodotti idonei.

2) Nutrizione artificiale

La Nutrizione artificiale si realizza con due metodiche; la Nutrizione Enterale e la Nutrizione Parenterale.

L'Alimentazione Enterale è indicata quando l'apparato gastroenterico è funzionale e quando è controindicato l'introito orale nel caso in cui la deglutizione non sia più sicura con il rischio di aspirazione dell'alimento e nel caso di un allungamento della durata dei pasti con un apporto insufficiente dei nutrienti.

La scelta delle vie di accesso per la nutrizione enterale dipendono prevalentemente dalla malattia di base del paziente, dalla durata prevista del trattamento e dai rischi connessi alla tecnica.

Modalità di somministrazione:

- La somministrazione a bolo è la modalità di somministrazione più fisiologica, in quanto simile all'alimentazione con cucchiaio; può essere effettuata con siringa o con nutri pompa. La somministrazione con siringa è meno costosa e relativamente più facile e prevede la possibilità che qualcuno somministri gli alimenti con il tempo necessario; in ogni caso la scelta deve essere anche determinata dalla tolleranza del bambino.
- I pasti frazionati o somministrazione a flusso intermittente possono mimare i ritmi dei pasti normali, l'infusione può avvenire tramite boli, ovvero immissione diretta con siringa attraverso la sonda dei nutrienti oppure a caduta con sacche in cui si travasa la preparazione, o da flaconi già pronti.
- La somministrazione continua, sia solo notturna o nelle 24 ore necessita invece di una nutri pompa che spinga il preparato e che ne regoli il flusso, evitando intasamenti o complicanze. Questo tipo di somministrazione è meno fisiologica: la funzione gastrica viene meno, in quanto, essendo questa in continua, il piloro resta pervio e non si ha la permanenza dell'alimento nello stomaco. La velocità della pompa deve essere aggiustata in base alla tolleranza del paziente.

Prodotti idonei alla nutrizione enterale pediatrica

La nutrizione enterale, oggi giorno, è una terapia nutrizionale intesa come la possibilità di modulare la quantità e la qualità dei diversi nutrienti allo scopo non solo di nutrire ma anche di correggere le eventuali alterazioni metaboliche.

Le formulazioni enterali della cosiddetta “farmaco–nutrizione” hanno fatto cadere in disuso le miscele artigianali ottenute frullando alimenti semplici preparati in casa che comportano, oltre che un impegno di tempo, un maggior rischio di contaminazioni batteriche e la difficoltà di calcolare i nutrienti effettivamente somministrati.

Gli alimenti liquidi casalinghi costano meno delle formule e talvolta vengono associati alle miscele artificiali per non privare la madre della possibilità di continuare a preparare i pasti per il proprio figlio.

Le miscele artificiali si distinguono in base al grado di demolizione dei macronutrienti in:

- Formule polimeriche
- Formule oligomeriche o semielementari
- Formule monometriche o elementari
- Prodotti modulari bi- o monocomposti

LE COMPLICANZE DELLA NUTRIZIONE ENTERALE

Le complicanze della nutrizione enterale possono essere suddivise in:

➤ **Complicanze tecniche**

- ostruzione della via infusoriale
- fuoriuscita accidentale della sonda per rottura o dallo sgonfiamento del bumper o del palloncino o per eccessiva dilatazione della stomia
- Un'altra complicanza, solitamente precoce ed in riferimento all'atto chirurgico, è la formazione di tessuto di granulazione sulla stomia. Il granuloma tende a risolversi con medicazioni e tocchate con nitrato d'argento in due o tre mesi.
- Una rara complicanza della PEG è la Buried Bumper Syndrome che si verifica per ischemia necrotica dei tessuti della mucosa gastrica dove è localizzato il sistema di ancoraggio della sonda endostomica. Il bumper viene inglobato nella mucosa gastrica fino a scomparire anche dalla visione endoscopica. In tale circostanza non è più possibile rimuovere e sostituire il dispositivo: è necessario ricorrere ad un intervento chirurgico.

➤ **Complicanze infettive**

- Possono anche essere causate, a livello intestinale, da alterazioni della flora batterica dovute alla natura dei componenti nutrizionali e del flusso di somministrazione, con risalita di batteri a livello digiunale o virulentazione di batteri "opportunisti". Le infezioni intestinali in corso di nutrizione enterale, si possono manifestare con diarree

➤ **Complicanze metaboliche**

- L'iperazotemia si può instaurare nei pazienti in condizioni di catabolismo e nei pazienti in disidratazione, anche con funzione renale normale: è necessario reidrattare il paziente ristabilendo un bilancio idrico appropriato e ricalcolare il fabbisogno proteico ed il relativo supporto calorico.
- L'ipernatremia rappresenta una seria conseguenza della disidratazione che può essere grave nei casi con insufficiente apporto di liquidi e in perdite idriche patologiche.
- L'iponatremia può insorgere nelle diete troppo ricche di acqua libera o in terapia parenterale di supporto con soluzioni glucosate.
- Non è rara l'ipocalcemia poiché, anche se i prodotti nutrizionali per l'infanzia prevedono apporti di calcio, le diverse richieste nelle differenti età, la presenza della patologia concomitante, rendono spesso difficile un calcolo esatto delle richieste di calcio: è quindi necessario controllare periodicamente la calcemia.

DISCUSSIONE E CONSIDERAZIONI CONCLUSIVE

Abbiamo instaurato un trattamento nutrizionale personalizzato e abbiamo voluto verificare l'efficacia di una alimentazione che preveda nutrienti e metodiche individualizzati per ogni singolo paziente con l'impiego, sempre più frequente, di una nutrizione artificiale. La nutrizione artificiale diviene perciò un vero e proprio supporto nutrizionale, in alcuni casi indispensabile, per aumentare la tolleranza a terapie specifiche e/o a migliorare le condizioni di vita.

È stata eseguita una valutazione dello stato nutrizionale e del fabbisogno, con la conseguente attivazione di un intervento di terapia nutrizionale.

Abbiamo analizzato i risultati sulla base del peso dei pazienti, all'inizio e al termine del trattamento nutrizionale (ovvero al momento dell'indagine). Per uniformare l'esame dei dati, in considerazione delle diverse età dei pazienti e di conseguenza dei diversi riferimenti alle griglie di accrescimento, abbiamo calcolato la deviazione standard (z-score) del peso.

Non è stato possibile calcolare lo z-score del BMI per la difficoltà di rilevare la statura nella maggior parte dei pazienti a causa delle molte deformità del tronco e degli arti.

I valori di z-score/peso sono riferiti alle curve di accrescimento del National Centre for Health Statistic (Tav. 1 e Tav. 2), che indicano una collocazione media del peso di questi pazienti compresa fra il 5° ed il 10° percentile con una deviazione standard dalla normalità di -2,20.

Se analizziamo tutti i nostri pazienti, indipendentemente dalla patologia di base, rileviamo uno z-score/peso iniziale di -3,89 e finale di -3,35 con un Δ di 0,54.

In questi pazienti sono compresi i casi (16) di malattia metabolica. La malattia di base influisce in modo significativo sul risultato del trattamento nutrizionale: abbiamo quindi ristretto l'analisi dei dati ai soli pazienti affetti da PCI.

In questi lo z-score/peso iniziale è risultato essere di -2,70 e quello finale di -2,18 con un Δ di 0,59. Lo z-score di -2,18 è in accordo con il valore di -2,20 indicato in letteratura (NCHS 2000, Samson-Fang 2002).

z-score/peso inizio integrazione nutrizionale -2,8 → z-score/peso dopo trattamento -2,3

Un buono stato nutrizionale aumenta l'efficacia della terapia farmacologica e riabilitativa e migliora la qualità della vita del paziente e dei suoi familiari.

Vedi anche  [Area studenti\Tesi\Nutrizione Artificiale nelle Neuromiopatie](#)