

ERRORI CONGENITI DEL METABOLISMO

Gruppo eterogeneo di patologie

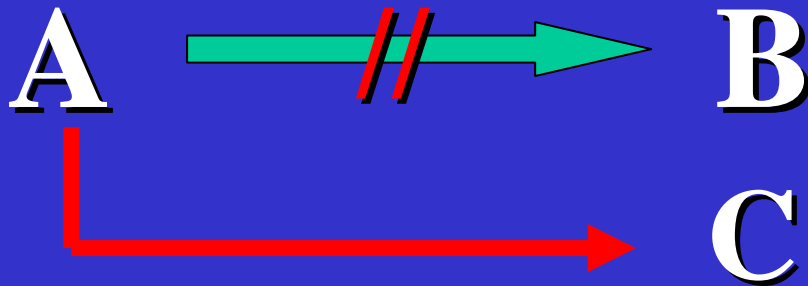


Dieta = principale supporto terapeutico

Errori congeniti del metabolismo



Difetto parziale o totale di un enzima

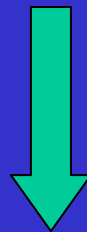


Conseguenze:

- **accumulo di materiali**
- **produzione di prodotti tossici**
- **carenza di prodotti**

DIETOTERAPIA

- adeguato apporto calorico
- fabbisogno per età, per situazioni particolari
- restrizione o eliminazione di alcuni nutrienti particolari
- supplementazione di sali minerali e vitamine



CRESCITA ADEGUATA

Mancata aderenza allo schema terapeutico



Squilibrio metabolico

Squilibrio metabolico si può manifestare con:

- **crisi acute (acidosi metabolica, iperammonemia**)
- **esiti permanenti (ritardo mentale, insufficienza epatica ...)**

Quando deve iniziare il trattamento dietetico?

- ✓ al momento della diagnosi, quindi in epoca neonatale
- ✓ deve continuare per tutta la vita

La terapia dietetica può prevedere:

- 1. Eliminazione/riduzione di nutrienti**
- 2. Aggiunta di sostanze carenti**
- 3. Modificazione del rapporto tra nutrienti**
- 4. Somministrazione di nutrienti ad azione competitiva**

Difetti del metabolismo degli aminoacidi e degli acidi organici

Diete più o meno povere di proteine con aggiunta di aa non tossici

in alcuni casi somministrazione di vitamine o cofattori coinvolti nelle corrispondenti vie metaboliche

AMINOACIDOPATIE

PKU



fenilalanina

TIROSINEMIA



tirosina e fenilalanina

MSUD



leucina

OMOCISTINURIA

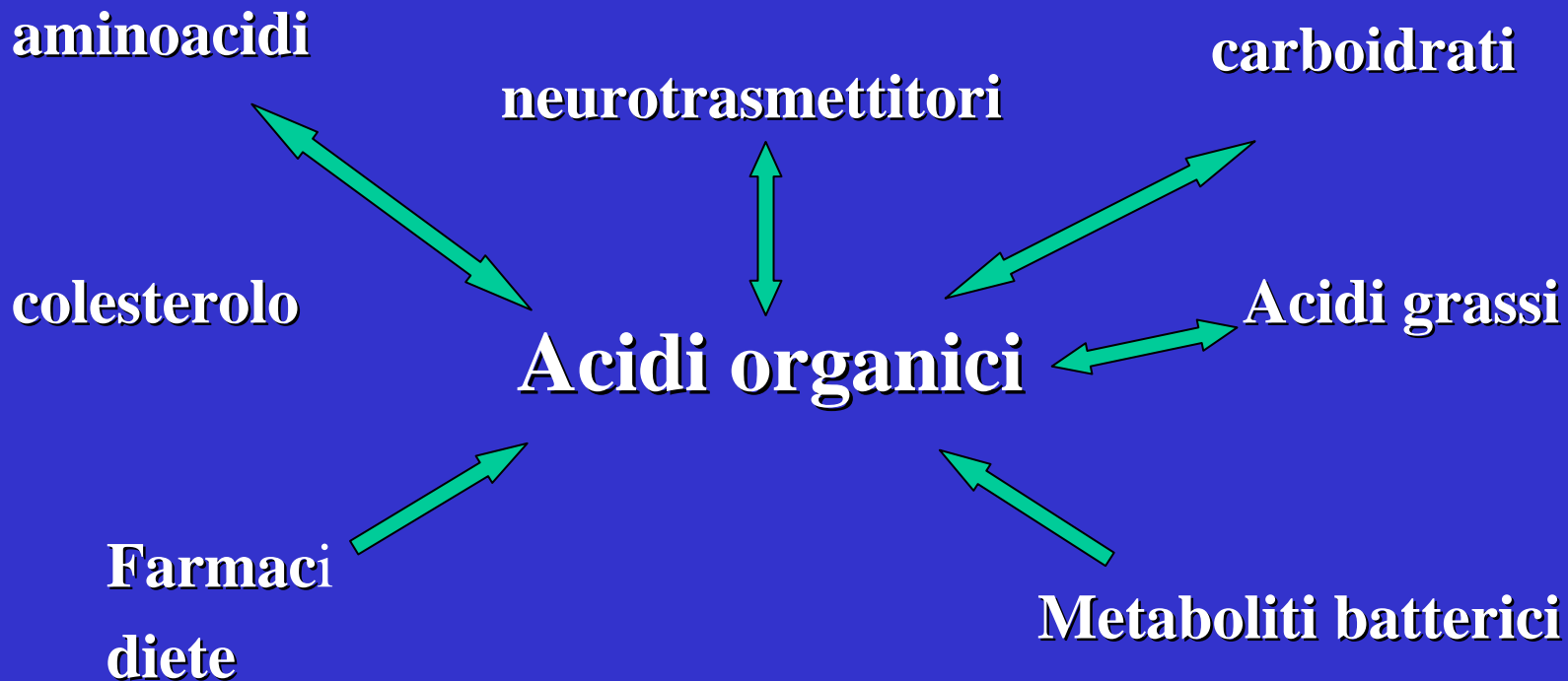


AA solforati

Integrazione con particolari miscele a basso contenuto degli aminoacidi incriminati

ORGANICO ACIDURIE

Acidi organici= metaboliti chiave di tutte le vie del metabolismo intermedio e di composti esogeni



TERAPIA ORGANICO ACIDURIE

Restrizione proteica

**supplementazione vitamine - oligoelementi - carnitina
- metronidazolo**

Vit. B12 metimalonico aciduria

biotina proprionico aciduria

riboflavina glutaricoaciduria

tiamina MSUD

DIFETTI DEL CICLO DELL'UREA

Si manifestano con iperammonemia

Test da carico proteico:

- **1 g proteine/kg a digiuno**
- **prelievi a T0 - (T30) T60 - (T90) T120 - T180 per ammonio, aminoacidi (glicemia, lattato, insulina)**
- **raccolta urine: 12 ore prima, poi frazionata ogni 2 ore fino a 24 ore per acido orotico**

DIETA a contenuto proteico controllato

in base a:

- età
- severità del difetto
- necessità e tolleranza individuale

prima infanzia 1,8-2 g/kg/die

età prescolare 1,2-1,5 g/kg/die

età scolare 1 g/kg/die

dopo pubertà 0,5 g/kg/die

integrazione con aminoacidi essenziali

sodio benzoato o fenilbutirrato

arginina

citrullina

Costruzione dello schema dietetico

Parametri definiti dal medico in base alla patologia e all'andamento clinico del paziente

Fabbisogni del bambino in base all'età, facendo attenzione a tutti i nutrienti

Scelta dei cibi rispettando lo sviluppo del bambino

Elemento fondamentale è che la gestione di questi bambini deve essere fatta da un gruppo multidisciplinare, dove ognuno svolge il proprio ruolo in modo coordinato, dove, valutando tutti gli aspetti della vita del bambino, si ricerchi insieme la soluzione terapeutica migliore per quel momento

