

## 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, iperammoniemia .....
- 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

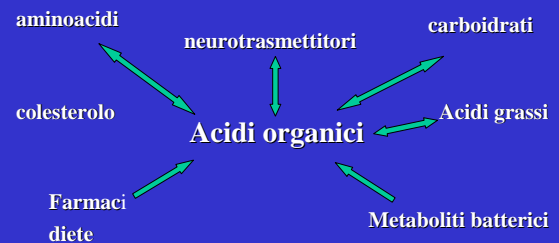
### AMINOACIDOPATIE

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	propionico aciduria
riboflavina	glutaricoaciduria
tiamina	MSUD

## DIFETTI DEL CICLO DELL'UREA

Si manifestano con iperammoniemia

### 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**