



## Alimentazione e terapia dietetica

**M**olte persone affette dalla Malattia di Pompe hanno difficoltà a mangiare. La debolezza muscolare può rendere difficile la masticazione o la deglutizione degli alimenti. Se mangiare diventa uno sforzo, è possibile che tu o il tuo bambino non assumiate il nutrimento necessario per mantenere sufficiente forza ed energia. Ne può derivare una perdita di peso o la difficoltà a mantenerlo. I muscoli deboli possono inoltre rallentare il passaggio degli alimenti attraverso il corpo. Ciò può causare problemi digestivi o intestinali. Modificare la propria dieta o le proprie abitudini alimentari, oppure alimentarsi tramite una sonda può aiutare a risolvere questi problemi. La presente sezione mostra i vantaggi di una terapia dietetica per le persone affette dalla Malattia di Pompe.



### **Domanda (D): Perché chi soffre della Malattia di Pompe ha difficoltà a mangiare?**

**Risposta (R):** Man mano che il glicogeno si accumula nelle cellule, i muscoli che utilizziamo per mangiare e digerire gli alimenti si indeboliscono sempre più. Ciò può influenzare la vita dei pazienti in vari modi.

Nei bambini con Malattia di Pompe ad Esordio Infantile, la debolezza dei muscoli del viso o della bocca può rendere difficile la masticazione. La debolezza della lingua o dei muscoli faringei può rendere difficile la deglutizione. Per mantenere il normale sviluppo sensoriale a livello della bocca si dovrebbero sempre effettuare esercizi di stimolazione orale e di suzione non nutritiva. È necessario riesaminare costantemente la consistenza dei cibi che costituiscono la dieta per mantenerne la sicurezza con il progredire della terapia. Nei neonati sono stati notati miglioramenti nei problemi di deglutizione grazie alla terapia enzimatica sostitutiva e i pazienti hanno ripreso la capacità di nutrirsi per bocca. I parametri di crescita quali altezza, peso, circonferenza della testa andrebbero monitorati.

È possibile che alcune persone necessitino per nutrirsi a sufficienza di una sonda di alimentazione. In casi meno gravi, esistono numerose misure possibili per assumere il nutrimento di cui il corpo ha bisogno.

### **D: Quali misure posso adottare per migliorare la mia dieta e mangiare meglio?**

**R:** Gli alimenti troppo voluminosi, molto densi o solidi possono risultare difficili da masticare o deglutire con il rischio che vengano inalati nei polmoni. Per renderli più facili da mangiare,

schiacciati, dividili in pezzi più piccoli oppure mescolali con salse o intingoli. Assumi piccoli bocconi e mastica bene il cibo. Consuma numerosi piccoli pasti invece dei 3 soliti abbondanti pasti. Accertati di assumere una sufficiente quantità di liquidi nel corso della giornata e sorseggiali lentamente. Bere con una cannuccia e stare in posizione eretta per un'ora o due dopo aver mangiato può favorire la digestione. Anche gli alimenti e le bevande liquide (ad esempio zuppe, brodo, acqua o latte) possono essere difficili da deglutire. Possono scendere infatti troppo rapidamente attraverso la gola e indurre il vomito. Prova ad addensare zuppe e bevande con farina di riso per neonati, amido di mais o polveri speciali prodotte a tale scopo. Un dietista può aiutarti ad elaborare un programma alimentare ben bilanciato. È possibile sostituire i pasti con bevande integrative che forniscono le vitamine e i sali minerali necessari. Esistono esercizi specifici per rinforzare i muscoli legati alla nutrizione.

Il tuo dottore può consigliare a te o al tuo bambino di andare da un logopedista. Il logopedista è in grado di valutare, diagnosticare, trattare ed aiutare a prevenire tutti i problemi legati al linguaggio, comunicazione ed alla deglutizione. Un logopedista può insegnarti diversi metodi per mangiare e deglutire che evitino l'aspirazione.

#### **D: Cos'è la videofluoroscopia e dovrebbe questa essere effettuata nei pazienti affetti da Malattia di Pompe?**

**R:** La videofluoroscopia dovrebbe essere effettuata al basale in tutti i pazienti affetti da Malattia di Pompe, avendo un rischio aumentato di aspirazione (cibi o liquidi che entrano nella trachea). La videofluoroscopia (anche chiamata variante del bolo di bario) è una misura obiettiva della deglutizione. Il suo scopo è di verificare problemi di aspirazione durante la nutrizione per bocca. Durante l'esame, il paziente, compatibilmente con la sua età e stato di sviluppo, è in posizione tipica da nutrizione. Gli viene quindi chiesto di mangiare cibi di diversa consistenza e bario. La videofluoroscopia analizza le diverse fasi della deglutizione:

- **Fase orale:** la deglutizione inizia con la fase orale in cui il cibo si trova nella bocca dove è inumidito dalla saliva e masticato grazie ai muscoli atti alla masticazione.
- **Fase faringea:** Non appena il bolo (poltiglia di cibo frammisto a saliva che si forma in bocca durante la masticazione) raggiunge la faringe, dei sensori particolari attivano gli atti involontari della deglutizione. Una parte critica di questa fase è la chiusura involontaria della laringe, grazie all'epiglottide e le corde vocali, e l'inibizione temporanea della respirazione per evitare che il bolo scenda lungo il "tubo sbagliato", ovvero la trachea, raggiungendo i polmoni. La chiusura della laringe con l'epiglottide ripara i polmoni da eventuali problemi poiché il cibo ed altri tessuti possono provocare irritazioni ed infezioni a livello del tessuto polmonare. Le infezioni polmonari legate ai problemi di deglutizione della fase faringea sono conosciute come polmoniti *ab ingestis*.
- **Fase esofagea:** Quando il cibo lascia la faringe, raggiunge l'esofago, una struttura muscolare a forma di tubo che conduce il cibo allo stomaco, grazie alle sue contrazioni ritmiche. L'esofago ha due sfinteri importanti, chiamati sfinteri esofagei superiore ed inferiore che, in condizioni normali, prevengono il reflusso di cibo e saliva verso la bocca. Gli sfinteri esofagei sono quindi delle barriere che si aprono, prima quello superiore e poi quello inferiore, durante il passaggio del cibo dovuto alla deglutizione.

Se il rischio di aspirazione è elevato, la nutrizione per bocca deve essere interrotta ed è necessario utilizzare una sonda di alimentazione.

**D: Cosa sono le sonde di alimentazione e perché i pazienti affetti da Malattia di Pompe possono averne necessità in alcuni casi?**

**R:** Le sonde di alimentazione forniscono una nutrizione completa per i pazienti ad esordio tardivo che non sono in grado di nutrirsi per bocca a causa dei loro problemi legati alla masticazione, deglutizione e respirazione. Le sonde di alimentazione sono utilizzate anche per i neonati troppo deboli per succhiare dal seno o dal biberon e che non aumentano di peso. L'alimentazione tramite sonda impedisce inoltre che il cibo rimanga intrappolato nei polmoni quando "va di traverso" finendo nella trachea, un problema comune fra le persone con problemi di deglutizione. In alcuni casi, una combinazione di nutrizione orale ed enterale può essere utile a garantire il fabbisogno calorico necessario e lo sviluppo sensoriale normale della bocca.

**Ci sono due tipi di sonde di alimentazione:**

- Il **sondino naso-gastrico** che trasporta gli alimenti liquidi direttamente allo stomaco attraverso il naso, la gola e l'esofago;
- La **sonda gastrostomica** che trasporta gli alimenti direttamente allo stomaco attraverso un foro sulla parete gastrica. È necessario un intervento chirurgico per inserire una cannula gastrostomica. Si tratta di una buona opzione per coloro che necessitano di una sonda di alimentazione a lungo termine.

**D: Cosa posso fare per tenere sotto controllo eventuali problemi digestivi o intestinali?**

**R:** Il miglior consiglio è discutere di questi problemi con il proprio medico. Descrivi i problemi che hai riscontrato e chiedi aiuto per risolverne i sintomi. La debolezza dei muscoli che fanno procedere il cibo attraverso lo stomaco può causare pirosi o reflusso acido. Questo disturbo si verifica quando il cibo deglutito e gli acidi gastrici refluiscono verso la bocca attraverso l'esofago (il canale che trasporta il cibo dalla gola allo stomaco o all'intestino tenue). Consumare piccoli pasti e tenere alta la testa quando si mangia può essere un valido aiuto. La debolezza dei muscoli del torace o dell'addome può complicare l'espulsione delle feci quando si deve andare di corpo. Ciò può causare uno stato di costipazione. La costipazione può essere causa anche di diarrea. Consumare alimenti ricchi di fibra e bere abbondanti liquidi può aiutare a prevenire casi di costipazione. Consulta il tuo medico prima di assumere farmaci per la digestione, contro la diarrea o problemi intestinali.

**D: Ho sentito dire che una dieta ricca di proteine può aiutare chi soffre della Malattia di Pompe. Che cosa si sa al riguardo?**

**R:** Una dieta ricca di proteine sembra aiutare alcuni bambini e adulti affetti dalla Malattia di Pompe ad insorgenza tardiva. Tale dieta si basa sulla teoria che mangiare più proteine e grassi (come carne, uova, formaggio e burro) e meno carboidrati (come pane e pasta) può aiutare a rallentare la debolezza muscolare che si verifica quando si accumula troppo glicogeno nelle cellule. In alcuni pazienti la forza muscolare e la capacità di camminare sono migliorate dopo aver seguito una dieta ricca di proteine. Molti altri pazienti, tuttavia, non hanno mostrato segni di miglioramento.

Per i pazienti con Malattia di Pompe ad Esordio Tardivo, l'obiettivo è di gestire:

- 1) Il progressivo accumulo di glicogeno
- 2) L'aumento dell'utilizzo di amminoacidi

È stato osservato che la combinazione di una dieta a basso contenuto di carboidrati e di esercizio aerobico ha dato benefici ad alcuni pazienti.

**D: In che modo l'alanina e altri integratori alimentari aiutano chi soffre della Malattia di Pompe?**

**R:** L'alanina è un aminoacido, uno dei mattoni che formano le proteine. Alcuni studi hanno indicato che l'alanina può offrire più energia ai bambini e agli adulti affetti dalla Malattia di Pompe se assunta in piccole quantità durante la giornata. Sebbene esistano prove scientifiche limitate, i medici che favoriscono questo approccio ritengono che gli integratori di alanina aiutino ad ostacolare il degrado muscolare quando il glicogeno si accumula nelle cellule. L'alanina è disponibile sotto forma di polvere miscelabile con gli alimenti.

**D: Esistono raccomandazioni specifiche gastro-intestinali/nutrizionali?**

**R:** Sì, le seguenti sono raccomandazioni gastro-intestinali/nutrizionali:

- Effettuare la videofluoroscopia basale e quando indicato clinicamente per guidare la gestione della nutrizione.
- Effettua la stimolazione orale e la suzione non nutritiva nei neonati che non si nutrono per bocca.
- Effettua un monitoraggio attento dei parametri della crescita
- Mantieni una nutrizione adeguata (ad elevato contenuto proteico, ovvero 20-25% di proteine con attenzione ai minerali ed alle vitamine.
- Incoraggia ad effettuare un esercizio fisico appropriato dopo consultazione di un fisioterapista esperto nella Malattia di Pompe.

**D: Cosa sono l'osteopenia e l'osteoporosi e dovrebbero essere valutate nei pazienti con Malattia di Pompe?**

**R:** L'osteopenia è una riduzione della massa ossea, ed è considerata un fattore di rischio importante per lo sviluppo della osteoporosi. La differenza diagnostica tra osteopenia ed osteoporosi è la misura della densità minerale dell'osso.

L'osteoporosi, la malattia dell'osso fragile, è caratterizzata dalla perdita di massa ossea causata dalla perdita di calcio, vitamina D, magnesio ed altre vitamine e minerali. La maggior parte del cibo contiene questi nutrienti.

Fratture del femore e del torace sono state riportate in pazienti con Malattia di Pompe ad Esordio Infantile. Casi di osteopenia sono stati descritti in pazienti anche di 4 mesi, probabilmente dovuta all'immobilizzazione cronica ed alla debolezza, ma l'osteopenia è stata descritta anche in pazienti con capacità motorie e nutrizione buone. Sono necessari ulteriori studi. La fisiopatologia della osteoporosi/osteopenia nella Malattia di Pompe non è ancora completamente compresa quindi vengono gestite in maniera generica.

I fattori che possono contribuire all'osteoporosi/osteopenia hanno un'implicazione terapeutica. La nutrizione deve essere adeguata soprattutto per quel che riguarda il fabbisogno di minerali e vitamina D, con particolare attenzione ai farmaci (es. utilizzo per tempi lunghi di diuretici).

La letteratura su osteoporosi/osteopenia e fratture nella Malattia di Pompe suggerisce che cercare l'osteopenia nei pazienti con Malattia di Pompe può essere utile.

Per densità minerale ossea o BMD, si intende una misura del livello di calcio nella ossa, utilizzato come stima della possibilità di fratture. È anche utilizzato per determinare se un paziente ha l'osteopenia o l'osteoporosi. Le misure di BMD sono procedure non invasive che non provocano dolore; spesso si effettuano a livello dell'anca, colonna spinale, polso, dito, stinco e tallone. Mentre l'osteopenia può essere rilevata con una semplice radiografia, la procedura più utilizzata per l'osteoporosi è la DEXA (Dual Energy X-ray Absorptiometry). La DEXA misura il livello di calcio nelle ossa e la misura è un punteggio che viene confrontato con quello degli individui sani.

**Cosa significano i numeri?** Il referto contiene un punteggio T, che definisce la densità ossea del soggetto in confronto a quella di una persona sana di 30 anni dello stesso sesso e razza. Il punteggio della densità è quindi calcolato in deviazione standard (SD) (deviazione rispetto al valore normale). Un punteggio di -1 SD è considerato sano; quando il punteggio T è tra -1.0 e -2.5 si tratta di osteopenia con elevato rischio di osteoporosi, quando è -2.5 si parla di osteoporosi. In questo caso è necessario un trattamento per aumentare la massa ossea, accompagnato da un cambio di stile di vita, come dieta e pratica di esercizio fisico.

#### **D: Cosa sono le vitamine e perché il corpo ne ha bisogno?**

**R:** Il corpo utilizza le vitamine in diversi processi biologici come la crescita, la digestione, la funzione nervosa. Ci sono 13 vitamine assolutamente indispensabili per il corpo: vitamine A, C, D, E, K, e il gruppo di vitamine B (tiamina, riboflavina, niacina, acido pantotenico, biotina, vitamina B-6, vitamina B-12 e folato).

#### **Ci sono due categorie di vitamine:**

- **Vitamine solubili in acqua:** Sono facilmente assorbite dal corpo.
  - a. Il complesso delle vitamine B e C sono vitamine solubili in acqua.
  - b. Le vitamine solubili in acqua si sciolgono e non vengono conservate, bensì eliminate dai reni.
  - c. Siccome non vengono conservate nel corpo, le persone hanno bisogno di inserirle sempre nella loro dieta.
- **Vitamine solubili nel grasso:** Queste vitamine sono assorbite dal corpo grazie agli acidi della bile, ovvero fluidi che assorbono il grasso. Il corpo conserva queste vitamine e le utilizza quando necessario.
  - a. Vitamine A, D, E e K sono vitamine solubili nel grasso.
  - b. Queste vitamine si sciolgono nel grasso e sono conservate nel fegato e nei tessuti grassi e vengono eliminate molto più lentamente che quelle solubili in acqua.
  - c. Non è necessario averle inserite nella dieta quotidiana.

- d. Le vitamine solubili nel grasso sono conservate per periodi lunghi, quindi possono avere un maggior rischio di tossicità di quelle solubili in acqua se consumate in eccesso.

Generalmente tutte le vitamine sono ingerite con i cibi che si mangiano e il corpo può sintetizzare le vitamine D e K. Le persone che seguono una **dieta vegetariana** possono avere bisogno di supplemento di vitamina B12.

Nome della Vitamina	Funzioni più importanti	Cibo comune in cui trovarla
Vitamina A	Ha funzioni superiori a quelle visive. Stimola la produzione e l'attività dei globuli bianchi, prende parte al rimodellamento osseo, serve nel mantenimento in salute delle cellule endoteliali, (cellule che ricoprono le superfici interne del corpo) e regola la crescita e divisione cellulare. Il beta carotene è un anti ossidante e può proteggere contro il cancro.	<b>Vitamina A:</b> Fegato, latte e latticini arricchiti di vitamina A, burro, latte intero, formaggio, tuorlo  <b>Provitamina A:</b> Carote, verdure Verdi ricche di foglie, patate dolci, zucca, albicocche, melone.  È meglio scegliere un supplemento multivitaminico che contenga beta carotene.
Vitamina D	La vitamina D è indispensabile nell'assorbimento e conservazione del calcio e del fosforo nel corpo, entrambi elementi cruciali nel processo di formazione ossea. Studi di laboratorio hanno anche mostrato che la vitamina D evita la crescita e la divisione delle cellule cancerogene e gioca un ruolo cruciale nel combattere le infezioni.	Pochissimi cibi contengono la vitamina D. Buone sorgenti di vitamina D sono i latticini, i cereali per la colazione (entrambi arricchiti di vitamina D) e i pesci grassi come salmone e tonno.
Vitamina E	La vitamina E è un antiossidante che protegge i tessuti del corpo dai danni causati dai radicali liberi. I radicali liberi sono dannosi per il corpo e gli organi e sembrano siano associati ad alcuni processi di invecchiamento.  La vitamina E è anche importante nella formazione di globuli rossi ed aiuta il corpo a utilizzare la vitamina K.	Buone sorgenti di vitamina E includono gli olii di girasole e di cartamo, le mandorle, il burro di arachidi e le verdure a foglia scura.  La vitamina E si trova nei seguenti cibi: germe di grano, mais, noci, nocciole e noccioline, semi, olive, spinaci ed altre verdure a foglia, asparagi, olii vegetali.  I prodotti preparati da questi cibi come la margarina, contengono vitamina E.
Vitamina K	La vitamina K aiuta nella sintesi delle 13 proteine necessarie per la coagulazione del sangue.  La vitamina K è anche coinvolta nel processo di formazione ossea.	La vitamina K si trova in diversi cibi, soprattutto nelle verdure verdi a foglie (broccoli, prezzemolo, cavolini di Brussels) e negli olii generalmente utilizzati per

		cucinare. Alcuni, ma non tutti i composti multivitaminici contengono una piccola quantità di vitamina K.
Vitamina C (Acido Ascorbico)	La vitamina C gioca un ruolo cruciale nel controllare le infezioni. È anche un potente antiossidante che può neutralizzare i radicali liberi, aiuta nella sintesi del collagene, un tessuto utilizzato nelle ossa, denti, gengive e vasi sanguinei.	Sorgenti eccellenti di vitamina C sono gli agrumi e i succhi di agrumi, le bacche, i peperoni verdi e rossi, i pomodori, i broccoli e gli spinaci. Molti cereali per la colazione sono arricchiti di vitamina C.
Tiamina (B-1)	Aiuta nel processo di rilascio di energia dai cibi, promuove l'appetito, è importante nella funzione del sistema nervoso.	La tiamina è contenuta nel manzo, nel lievito di birra, legumi (fagioli e lenticchie), latte, noci, nocciole e noccioline, avena, arance, maiale, riso, semi, grano, cereali integrali, e lievito. Nei paesi industrializzati i cibi cucinati con riso bianco o farina sono spesso arricchiti di tiamina.
Riboflavina (B-2)	La riboflavina lavora con le altre vitamine B. È importante nella crescita e produzione di globuli rossi ed aiuta il rilascio di energia dai carboidrati.	Carne magra, uova, legumi, noci, nocciole, noccioline, verdure verdi a foglia, latticini e latte forniscono riboflavina alla dieta. Il pane e i cereali sono spesso arricchiti di riboflavina.
Niacina (B-3)	Promuove la produzione di energia dai cibi, supporta la digestione, promuove l'appetito normale, favorisce la salute della pelle e dei nervi.	Fegato, pesce, pollame, carne, arachidi, prodotti di grano integrale ed arricchito.
Vitamina B-6 (piridossina)	La vitamina B-6 è utilizzata nel metabolismo delle proteine, nella formazione dei globuli rossi, ed aiuta il corpo ad utilizzare i grassi.	Cereali fortificati, fagioli, pollame, pesce, alcuni frutti ed alcune verdure.
Folato (acido folico)	È utilizzata nel metabolismo delle proteine; promuove la formazione dei globuli rossi; previene difetti di nascita della spina dorsale e del cervello; abbassa il livello di omocisteina, quindi riduce il rischio di problemi coronarici e cardiaci. Quantità basse di folato sono legate a problemi alla nascita come la spina bifida ed anencefalia.	Molti cibi sono eccellenti sorgenti di folato- frutta e verdure, grano intero, fagioli, cereali per la colazione, grani arricchiti.

Vitamina B-12	È utilizzata nella sintesi del materiale genetico, nello sviluppo di globuli rossi normali, nel mantenimento del sistema nervoso.	Si trova solo nei cibi animali: carne, fegato, reni, pesce, uova, latte e latticini, ostriche e crostacei.
Acido pantotenico	È utilizzato nella sintesi del coenzima-A (CoA) ed è cruciale nella sintesi e nel metabolismo dei carboidrati, delle proteine e dei grassi.	Piccole quantità di acido pantotenico sono contenute in quasi tutti i cibi, con grandi quantità nei cereali integrali, nei legumi, nelle uova, nella carne, nella pappa reale.
Biotina	La biotina è necessaria per la crescita cellulare, la produzione di acidi grassi, il metabolismo dei grassi e degli amminoacidi.	Fegato, reni, tuorlo, latte, maggior parte delle verdure fresche.

La presente pubblicazione si prefigge di fornire informazioni generali sul tema trattato. Viene distribuita come servizio pubblico erogato dall' IPA - International Pompe Association, fermo restando che l'IPA non si impegna a fornire prestazioni mediche o altri servizi professionali. La medicina è una scienza in costante evoluzione. L'errore umano e i cambiamenti della prassi medica non consentono di garantire la precisione di materiali che trattano una materia così complessa. Le presenti informazioni devono essere pertanto confermate da altre fonti, in particolare fonti mediche.

Tradotto da AIG - Associazione Italiana Glicogenosi [www.aig-aig.it](http://www.aig-aig.it)