



TRATTAMENTO DIETETICO DEI DIFETTI DELLA BETA-OSSIDAZIONE DEGLI ACIDI GRASSI

R. Parini

Centro "Fondazione Mariani" per le malattie metaboliche dell'Infanzia, Clinica Pediatrica, Ospedale S. Gerardo, Monza.

La beta-ossidazione degli acidi grassi è una via metabolica che permette la produzione di energia durante il digiuno lungo. Interviene infatti nell'omeostasi glucidica quando sono già state utilizzate in buona parte le scorte di glicogeno epatico ed è già stata attivata la neoglucogenesi. La progressiva degradazione degli acidi grassi attivati che avviene all'interno del complesso processo della beta-ossidazione, porta alla produzione di equivalenti ridotti che permettono la produzione di ATP attraverso il ciclo di Krebs e la catena respiratoria. Prodotto finale della beta-ossidazione sono i corpi chetonici che possono essere utilizzati come energia di riserva dalla maggior parte dei tessuti, in particolare il cervello. Sono ad oggi noti almeno 22 difetti della beta ossidazione che causano malattia nell'uomo ed hanno diverse presentazioni cliniche. Anche all'interno dello stesso difetto il quadro clinico può essere molto eterogeneo. Solo alcuni difetti possono giovare di un trattamento dietetico. Questo consiste essenzialmente nella somministrazione di pasti frequenti anche notturni per impedire l'attivazione della beta-ossidazione e nel ridurre o modificare l'apporto di grassi nella dieta. Può essere utile la somministrazione di carboidrati a lento assorbimento. La frequenza dei pasti, la qualità e la quantità percentuale di apporto lipidico nella dieta possono essere molto diverse in relazione al difetto specifico, al quadro clinico nel singolo paziente e all'età. Lo schema dietetico può essere individualizzato, in ambiente specialistico, testando la tolleranza al digiuno e l'utilizzo dei grassi nel singolo paziente. Condizioni particolari quali le malattie intercorrenti, la pubertà e la gravidanza, sono situazioni nelle quali può essere necessaria una modifica della dieta standard. Dal punto di vista farmacologico, la supplementazione con carnitina in questi pazienti è stata molto discussa e le indicazioni non sono univoche. Mentre è ormai nota l'efficacia della terapia dietetica a breve termine in alcuni difetti della beta-ossidazione, resta l'interrogativo sulla evoluzione dei pazienti a lungo termine, soprattutto per quanto riguarda la qualità di vita, considerato che, nonostante la dieta, spesso un danno muscolare cronico persiste come è dimostrato dall'aumento degli enzimi muscolari. Saranno discusse le possibilità di rendere più efficace il trattamento con altre terapie di tipo sperimentale recentemente proposte.