

Prodotti destinati a soggetti con patologie associate al metabolismo degli amminoacidi

Sono molto numerose

Molte hanno una terapia dietetica risolutiva

## Disordine del metabolismo della fenilalanina

- Per iperfenilalaninemie si intende un gruppo di errori genetici del metabolismo della fenilalanina caratterizzati da un elevato livello plasmatico della fenilalanina.
- rispondono nella maggior parte dei casi ai trattamenti dietetici.

## Metabolismo della fenilalanina

È un amminoacido essenziale con due destini metabolici principali:

- Incorporazione delle proteine di neosintesi
- l'idrossilazione a tirosina.

L'idrossilazione della L fenilalanina a L-tirosina è catalizzata dall'enzima fenilalanina idrossilasi (PH) (che si trova a livello epatico).

Come cofattore è richiesto la **tetraidrobiopterina (BH4)** che si ossida durante la trasformazione a diidrobiopterina.

A sua volta la diidrobiopterina viene di nuovo ridotta a BH4 dalle enzima diidropetrina reduttasi (DHPR) attraverso una reazione che coinvolge il NADH

# Manifestazione cliniche

- Alterazioni neuro-comportamentali
- Ritardo mentale progressivo, microcefalia, ipertonia muscolare

Caratteristiche somatiche particolari:  
biondi e occhi chiari. Eczema

# Prodotti dietetici

Sono disponibili diverse formule specifiche per le esigenze dei lattanti anche per la popolazione adulta.

Per l'allattamento: **formule con amminoacidi liberi** con concentrazione di PHE variabile.

**Formule senza PHE** per neonati allattati al seno che già hanno una quota di PHE

**Formule a contenuto ridotto di PHE** per l'allattamento artificiale in assenza di latte materno.

# Prodotti per il divezzamento e l'età adulta

- Si devono usare per tutta la vita cibi naturali che contengono un basso e comunque noto valore di PHE.
- Per aumentare la variabilità dei cibi per gli adolescenti e per gli adulti sono disponibili prodotti dietetici ipoproteici e prodotto specifici per fenilchetonurici (pane, pasta ecc)
- In gravidanza si utilizzano miscele amminoacidiche opportunamente calibrate.

# Terapia

La cura si basa su una terapia dietetica che limita l'apporto di fenilalanina alla minima quantità indispensabile per le richieste dell'organismo.

E' necessario ridurre il livello plasmatico di PHE entro le prime 3-6 settimane di vita.

I valori devono essere mantenuti entro 2-8 mg/dL.

- I defici di fenil alanina idrossilasi possono essere classificati come riportato in tabella

classificazione	Test urinario	Attività enzimatica media	fenilalaninemia	Trattamento raccomandato
Tipo I Fenilchetonuria classica	Positivo	<1%	>20	si
Tipo II Iperfenilalaninemia persistente	Positivo/negativo	1-3%	6-20	Si
Tipo III Fenilchetonuria classica Iperfenilalaninemia persistente lieve	negativo	>3%	<6	

# Legislazione

La legislazione Italiana prevede degli aiuti economici ai soggetti portatori di queste patologie con l'attribuzione di una quota gratuita di prodotti speciali.