

Il ruolo del dietologo e della nutrizione nell'Huntington

Valentina Ferri

UOS Dietetica e Nutrizione Clinica
Centro Parkinson
ASST G. Pini – CTO Milano
Brain and Malnutrition in Chronic Disease



LA MALATTIA DI HUNTINGTON

Malattia neurodegenerativa del SNC,
da espansione di triplette



Serie di malattie, circa 20, causate da un aumento eccessivo di ripetizioni di triplette nucleotidiche, in determinate sezioni di DNA.

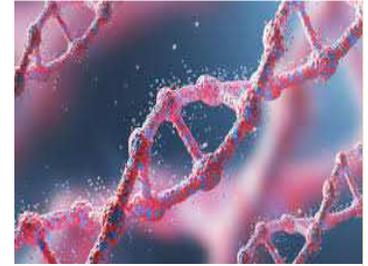
Tutte queste malattie sono associate a quadri degenerativi.

EPIDEMIOLOGIA



- Prevalenza nella popolazione caucasica : 1/10.000-1/20.000,
F = M
- Età media all'esordio dei sintomi è 30-50 anni.
- Il tasso di incidenza è più alto nelle popolazioni di discendenza europea occidentale, con una media intorno a 3-7 casi per 100.000 di persone, ed è più bassa nel resto del mondo, ad esempio 1 su 1.000.000 nelle persone di origine asiatica e africana.

EZIOPATOGENESI



- Ereditarietà autosomica dominante, ad elevata penetranza
- Dovuta all'espansione della ripetizione CAG (36 ripetizioni o più) in posizione 4p16.3, nel gene dell'huntingtina
- Tanto più estesa è la ripetizione CAG, tanto più precoce è l'esordio della malattia → ANTICIPAZIONE
- Nei casi ad esordio giovanile: anche 55 ripetizioni

COSA EVIDENZIARE?

- **QUADRI DEGENERATIVI**
- **ETA' MEDIA DI ESORDIO 30-50 ANNI**
- **FENOMENO DI ANTICIPAZIONE**
- **INCIDENZA MAGGIORE NEI NOSTRI PAESI**



CLINICA – Sintomi motori



- **Movimenti involontari (corea)**
- **Distonia**
- **Disartria**
- **Compromissione del cammino, dell'equilibrio e dei movimenti oculari**
- **Tutti i pazienti sviluppano ipocinesia e rigidità, che esitano in bradicinesia e acinesia grave**

CLINICA – Sintomi non motori



- Decadimento cognitivo progressivo
- Xerostomia e disfagia
- Osteoporosi
- Ridotta tolleranza glucidica (atrofia β -cell pancreatiche)
- Danno epatico, cardiaco, testicolare
- Sintomi psichiatrici

CALO PONDERALE e MALNUTRIZIONE

**RIDUZIONE
DELL'INTAKE
CALORICO**



**AUMENTO DEL
DISPENDIO
ENERGETICO**



CALO PONDERALE e MALNUTRIZIONE



INDICE DI MASSA CORPOREA (BMI)

$$\text{BMI} = \frac{\text{Peso (kg)}}{\text{Altezza}^2 \text{ (cm}^2\text{)}}$$

	BMI
Sottopeso	<18,5
Normopeso	18,5 - 25
Sovrappeso	25 - 30
Obesità	>30
Grande obesità	>40



RUOLO DEL DIETOLOGO



- **MALNUTRIZIONE**
 - **ECESSO PONDERALE**
 - **SOTTOPESO**
- **DISFAGIA**
- **STIPSI**
- **MALATTIE METABOLICHE**
 - **DISLIPIDEMIA**
 - **DIABETE**

Valutazione dello stato nutrizionale



Valutazione periodica di:

- Peso
- Altezza
- Indice di massa corporea
- Intake e fabbisogno calorico
- Esami ematici
- Valutazione della presenza di disfagia con specifiche scale



- Normopeso / Sottopeso / Eccesso ponderale
- Variazioni di peso eccessive o repentine
- Necessità di modifica della dieta
- Insorgenza di patologie metaboliche



Nutrition

Volume 20, Issue 2, February 2004, Pages 192-196



Applied nutritional investigation

Assessment of the nutrition status of patients with Huntington's disease

Araceli Trejo BS^a, Rosa María Tarrats BS^a, Ma. Elisa Alonso MD^b, Marie-Catherine Boll MD, MSc^c,
Adriana Ochoa BS^b, Leora Velásquez MD, MSc^d

- Pz HD presentano calo ponderale e BMI inferiore
- Elevata prevalenza di disfagia e alterazioni della masticazione
- Aumento dell'appetito
- Correlazione tra disabilità e muscolatura (es. circonferenza medio braccio)



Contents lists available at [ScienceDirect](#)

Nutrition

journal homepage: www.nutritionjrn.com



Applied nutritional investigation

Body composition and bone mineral density in Huntington's disease

Renata Costa de Miranda Ph.D. ^{a,b}, Nicola Di Lorenzo M.D. ^{c,*}, Angela Andreoli M.D., Ph.D. ^d,
Lorenzo Romano M.D. ^e, Gemma Lou De Santis M.D. ^e, Paola Gualtieri Ph.D. ^a, Antonino De Lorenzo M.D., Prof. ^{f,g,*}



- Calo di peso progressivo, già dalle prime fasi della malattia
- Malnutrizione peggiora all'aumento del numero delle triplette ripetute
- Frequente esito in cachessia
- Modifiche specifiche della composizione corporea (sarcopenia/osteoporosi)

MALNUTRIZIONE

- Solitamente per difetto
- Ridotta capacità di alimentarsi in autonomia
- Difficoltà a reperire il cibo
- Rifiuto ad alimentarsi
- Rifiuto per alcuni specifici cibi
- Variazioni dell'appetito



CARENZE NUTRIZIONALI

- Calorie
- Proteine
- Omega 3 e 6
- Vitamine e Sali minerali



RIDUZIONE INTAKE

- Alterazioni comportamentali
- Difficoltà sociali e gestionali del paziente e del caregiver
- Disfagia

Review Article | Published **27 January 2020**

Management of dysphagia in Huntington's disease: a descriptive review

[Nicole Pizzorni](#) , [Francesca Pirola](#), [Andrea Ciammola](#) & [Antonio Schindler](#)

[Neurological Sciences](#) **41**, 1405–1417(2020) | [Cite this article](#)

DISTURBI PSICHIATRICI

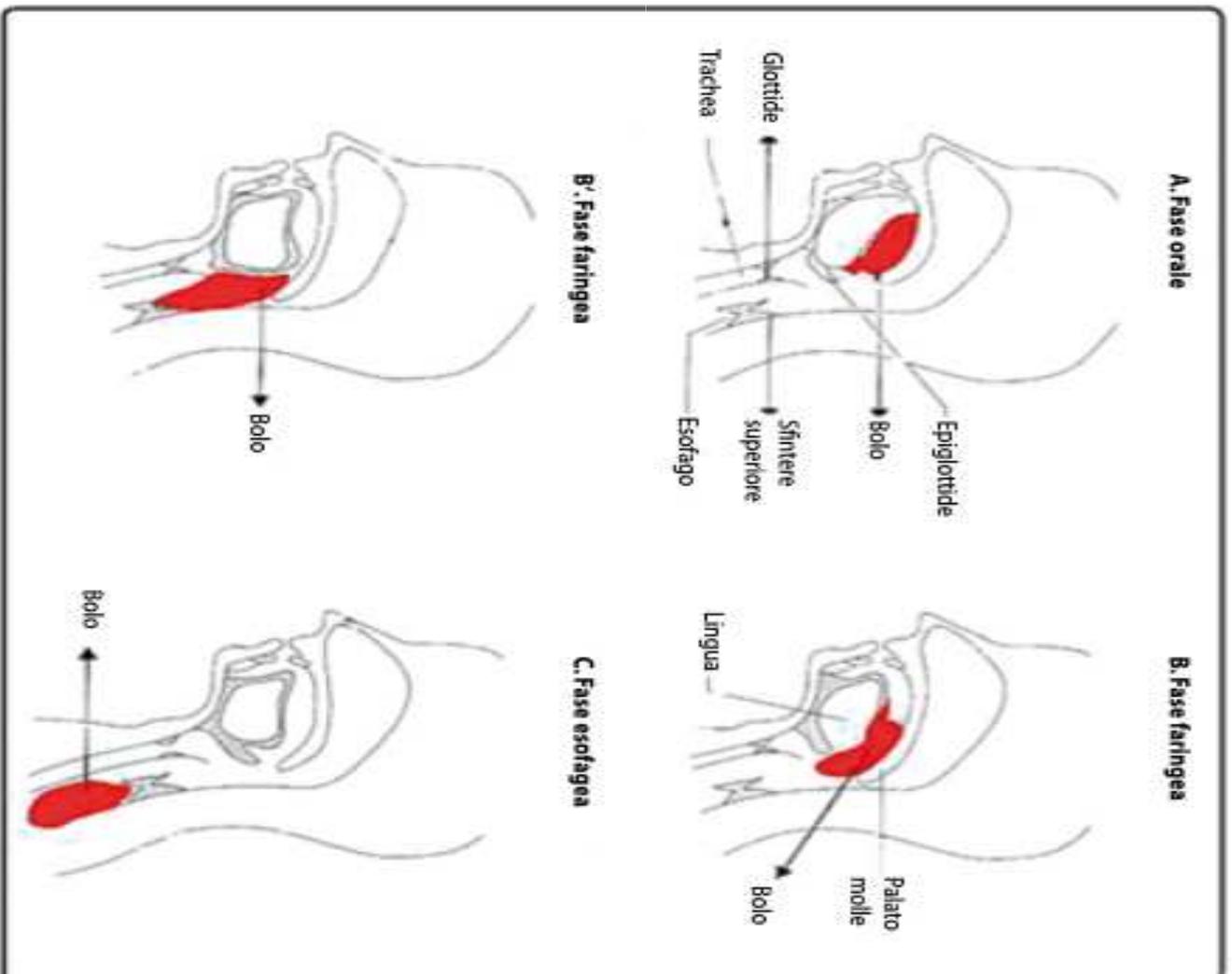
Irritabilità	38–73%
Apatia	34–76%
Ansia	34–61%
Umore depresso	33–69%
Disturbo ossessivo-compulsivo	10–52%
Psicosi	3–11%

DISFAGIA



ALTERATA CAPACITA' DI
DEGLUTIRE CIBI SOLIDI O LIQUIDI,
SOGGETTIVA O OGGETTIVA

DEGLUTIZIONE



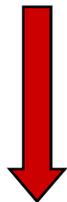
DISFAGIA



- Malnutrizione
- Disidratazione
- Peggior qualità di vita
- Broncopolmonite ab ingestis

Modifiche nutrizionali per disfagia

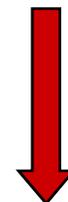
Tipi di disfagia



PER I SOLIDI



MISTA

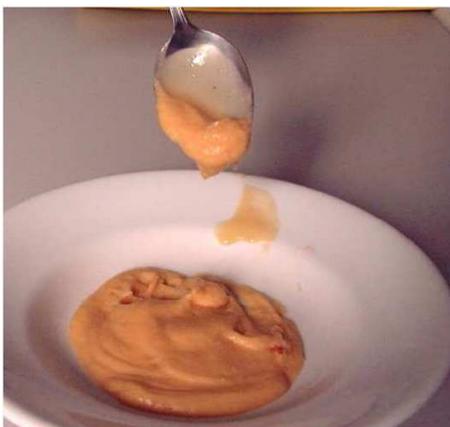


PER I LIQUIDI



Modifiche nutrizionali per disfagia

LA CONSISTENZA



MORBIDA

- ✓ Può essere assunta anche con la forchetta
- ✓ Richiede di masticare
- ✓ Può essere spezzata in piccole dimensioni con poca pressione
- ✓ Esempi: pasta piccolo calibro ben cotta, pesce, uovo, polpette, frutta cotta, verdura cotta senza filamenti



TRITATA

- ✓ Può essere assunta anche con la forchetta
- ✓ Richiede di masticare, meno della morbida
- ✓ Può essere spezzata in piccole dimensioni più piccole o particelle con poca pressione
- ✓ Esempi: pesce o carni tritate e macinate, frutta e verdura tritate, cereali morbidi tritati



PUREA

- ✓ Solitamente assunta da un cucchiaino, e volendo con la forchetta, non sarebbe utilizzabile una tazza
- ✓ Non richiede di masticare
- ✓ Rimane sulla forchetta, cade dal cucchiaino quando inclinato mantenendo la forma del piatto



- ✓ Esempi: budino, omogeneizzati di carne e pesce, formaggi al cucchiaino, mousse, polenta, purea di frutta



SEMILIQUIDA

- ✓ Può essere assunta con un cucchiaino o da una tazza
- ✓ Non richiede di masticare
- ✓ Sgocciola attraverso la forchetta
- ✓ Esempi: yogurt senza frutta in pezzi, dessert cremosi, semolino e creme di cereali, omogeneizzati di frutta



LIQUIDA

- ✓ Alimento più denso dell'acqua
- ✓ Non richiede masticazione
- ✓ In base a densità sarà assunto con cucchiaino o cannuccia
- ✓ Scivola dal cucchiaino nel piatto non mantenendo la forma
- ✓ Esempi: passato di verdura, brodo senza pastina, frullato, alimenti a fini medici speciali di tipo liquido



DEFINIZIONI UTILI

- ✓ **VISCOSITA'**: tanto più è scivoloso il bolo tanto più facile è la deglutizione
- ✓ **COESIONE**: il bolo compatto non si sfalda durante la discesa nell'esofago
- ✓ **OMOGENEITA'**: nel bolo solo particelle di uguale volume e dimensione
- ✓ **VOLUME**: in base alla gravità di disfagia cambia il "boccone"

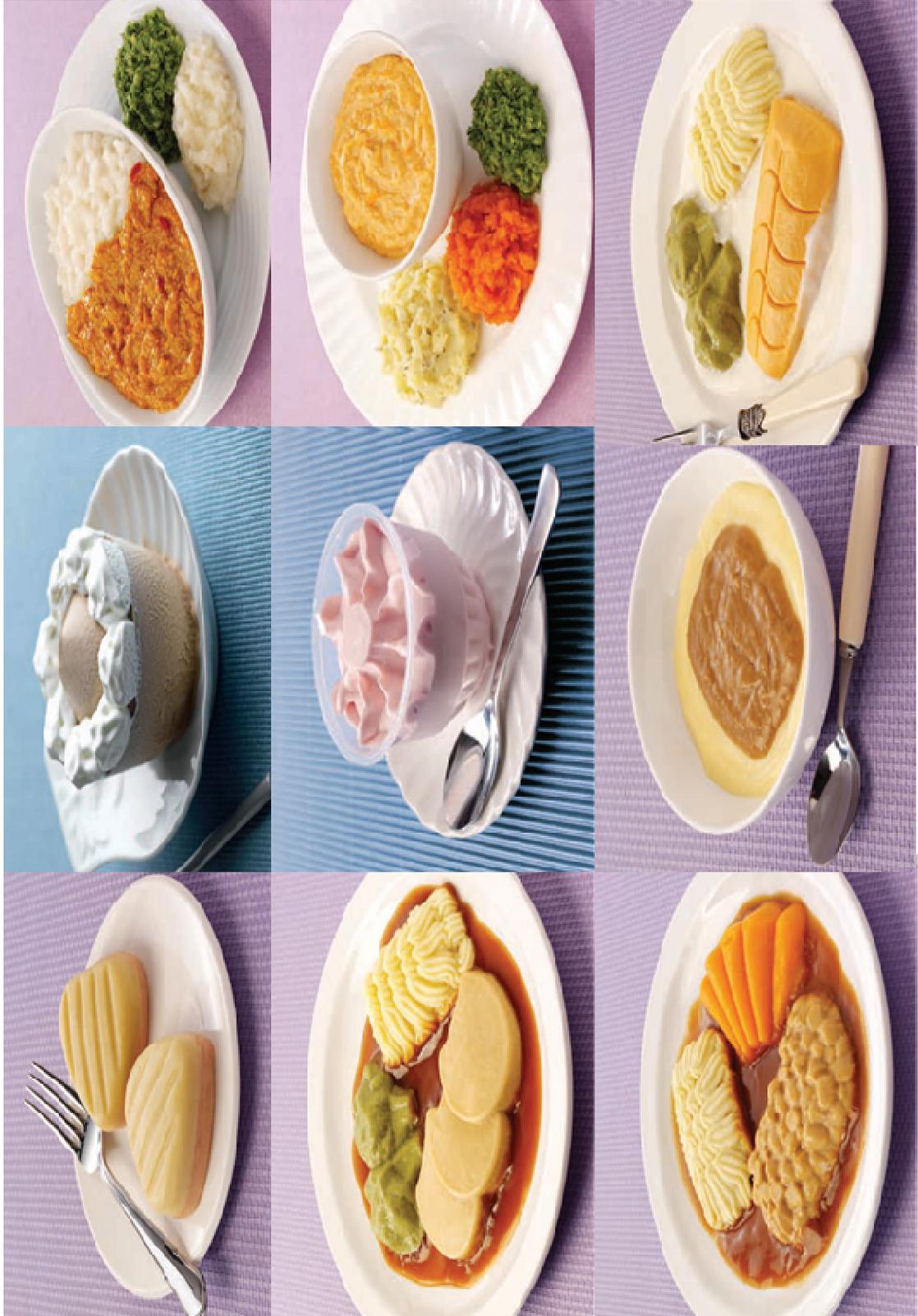
DEFINIZIONI UTILI

- ✓ **FRULLATO**: densità non omogenea, con particelle, non adatto in caso di disfagia severa
- ✓ **PASSATO**: densità omogenea ma particelle di calibro diverso in base al filtro
- ✓ **OMOGENEIZZATO**: densità omogenea di dimensioni uguali
- ✓ **CENTRIFUGATO**: separazione della parte liquida dalla solida (quella liquida potrebbe poi essere addensata)
- ✓ **LUBRIFICANTI**: burro, margarina, besciamella, olio, aumentano la scivolosità del boccone
- ✓ **ADDENSANTI** : polvere commerciale o farine da cucina per avere da liquido → sciroppo, crema o budino
- ✓ **DILUENTI**: acqua, brodo, latte, bevande vegetali, centrifugati

- ✓ **TEMPERATURA:** non temperature simili a quella corporea (36/37°), meglio freddi o caldi (in sicurezza)
- ✓ **SAPORE:** i sapori forti (amaro, acido, piccante) sono da evitare, anche se acido facilita a volte come lubrificante (solo per solidi).
- ✓ **COLORE:** il cibo deve essere invitante, ma se è presente cannula tracheale evitare cibi del colore delle secrezioni (giallo)

Da ricordare...

”La presentazione del cibo condiziona l’appetibilità”



DISFAGIA PER LIQUIDI



DISFAGIA PER LIQUIDI

Polvere
addensante



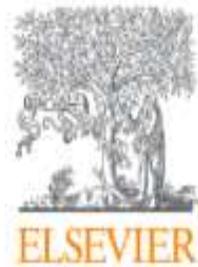
Acqua gelificata

Quando i consigli non bastano più...

- Dimagrimento eccessivo
- Difficoltà nel raggiungimento di un corretto apporto calorico o proteico con i soli alimenti
- Difficoltà nella gestione familiare nella preparazione del pasto a consistenza corretta
- Necessità nutrizionali specifiche per patologia



GLI ALIMENTI A FINI MEDICI SPECIALI



Nutrition

Volume 21, Issue 9, September 2005, Pages 889-894



Applied nutritional investigation

Use of oral nutritional supplements in patients with Huntington's disease

Araceli Trejo B.S. ^a ✉, Marie-Catherine Boll M.D., M.Sc. ^b, Ma. Elisa Alonso M.D. ^c, Adriana Ochoa B.S. ^c, Leora Velásquez M.D., M.Sc. ^d



- Studio con 30 pazienti HD
- Valutazione neurologica
- Visita dietologica
- Questionari e scale per valutare : masticazione, disfagia, andamento del peso, appetito
- Somministrazione di due dosi giornaliere di un supplemento nutrizionale (tot 473 kcal) per 90 giorni
- Dopo 90 giorni:
 - 68,7% → incremento ponderale
 - 68,7 % → normopeso per BMI
 - 53,3 % → incremento circonferenza braccio
 - pz con calo ponderale nei 3 mesi precedenti non calano di peso
 - nessuna variazione del quadro neurologico
 - non effetto anoressizzante (appetito conservato)

GLI ALIMENTI A FINI MEDICI SPECIALI

Consistenza

Liquido



Polvere



Budino



Iter per la prescrizione dei prodotti per disfagia e malnutrizione

Riconoscimento di segni e sintomi



Valutazione del Medico Curante



Invio presso centro di Nutrizione Clinica per Visita Dietologica



VIDEOFLUOROSCOPIA
per studio della deglutizione



Prescrizione dei prodotti scelti presso ATS di competenza

POLVERE ADDENSANTE

Tutti i pazienti affetti da disfagia residenti
in Lombardia
(delibera Reg. 3993_2015)

INTEGRATORI CALORICO-PROTEICI

In base ad appalto ATS

Se raggiungono determinata % delle calorie totali

ACQUA GELIFICATA

In base ad appalto ATS

LA NUTRIZIONE ARTIFICIALE

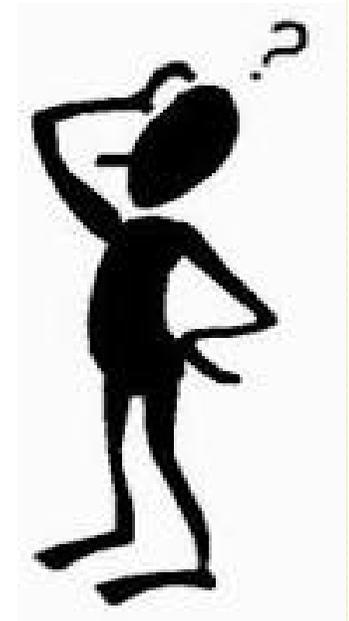
Possibilità di nutrizione enterale

Il primo problema è legato alla definizione del "timing" per la procedura

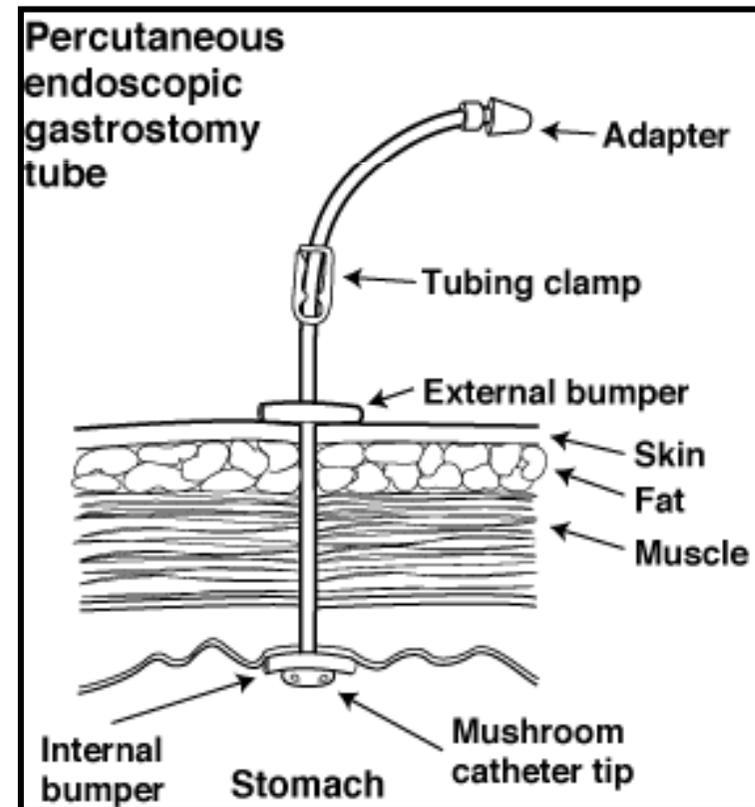


LA NUTRIZIONE ARTIFICIALE

- Sondino naso-gastrico
- Sondino naso-digiunale
- PEG (gastrostomia endoscopica percutanea)
- Gastro-digiunostomia nutrizionale endoscopica
 - Gastrostomia chirurgica
 - Digiunostomia chirurgica



PEG



PEG

VANTAGGI

- Procedura endoscopica veloce
- Anestesia locale e breve sedazione
- Non richiede ricovero ospedaliero
- Basso rischio sul paziente
- Gestione domiciliare
- Sostituzione semplice



SVANTAGGI

- Possibilità di reflusso nei pazienti soggetti
- Infezione locale (rara)



PEG

LEGGENDE METROPOLITANE

- “non mangerà mai più per bocca...”
 - “dovrà dormire sempre supino...”
- “basta con fisioterapia, bagno in mare o in piscina...”
- “resterà attaccato per sempre ad una pompa elettrica...”
 - “non potrà più frequentare il centro diurno...”
- “dovrà farsi aiutare da personale esperto perché deve essere medicata e disinfettata più volte al giorno...”
 - “bisogna stare attenti perché è fonte di infezioni...”

INTERVENTO NUTRIZIONALE



- Valutazione autonomia e autosufficienza del pz
- Verifica delle condizioni sociali
- Valutazione del grado di consapevolezza dei caregiver

COSA METTIAMO NEL NOSTRO BAGAGLIO:

1. Il malato di Huntington → elevato rischio di malnutrizione e carenze nutrizionali
2. La disfagia è una delle più frequenti complicanze e cause di decesso
3. Trattamento nutrizionale personalizzato per paziente e caregiver
4. Timing adeguato per integrazione nutrizionale e per eventuale PEG

