



## CAT DI PROGNOSI

**Quesito di prognosi:** nei pazienti con galattosemia classica una minore restrizione di lattosio può provocare complicanze a lungo termine?

**Fonte originale:** Krabbi K, Uudelepp ML, Joost K, Zordania R, Õunap K. Long-term complications in Estonian galactosemia patients with a less strict lactose-free diet and metabolic control. Mol Genet Metab. 2011 Jul;103(3):249-53. doi: 10.1016/j.ymgme.2011.03.023. Epub 2011 Apr2.

**Autore e anno.** Krabbi 2011



**Pazienti:** N. 5 pazienti diagnosticati per galattosemia nel corso di un programma di screening tra il 1996 e il 2003 in Estonia. Dopo la diagnosi i pazienti hanno seguito un regime alimentare che prevedeva l'esclusione del lattosio tramite l'eliminazione di latte e latticini freschi, ma senza restrizioni dei formaggi stagionati, frutta e verdura contenenti galattosio.



**Fattori prognostici:** 1) età della diagnosi, 2) esposizione al galattosio (tipologia della dieta), 3) tipicità genetica.



**Outcomes principali:** crescita, sviluppo neurologico, psicologico, sessuale, del linguaggio e lo stato oftalmico.



**Outcomes secondari:** nessuno.



**Setting:** Tartu University Hospital and Tallinn Children's Hospital



**Disegno:** Studio di prognosi retrospettivo



**Allocazione:** non prevista.



**Cecità:** non prevista.



**Periodo di follow-up:** è stata misurata retrospettivamente l'escrezione di galattosio e galattolo nelle urine di campioni conservati tra gli anni 1996-2010, durante questo periodo è stato conteggiata una introduzione media di galattosio di 50 mg/die, stima basata su dati della lettura che suggeriscono questi valori per pazienti che seguono una dieta priva di latte e latticini freschi, ma senza restrizione di formaggi stagionati, frutta e verdura contenenti piccole quantità di galattosio.



**Pazienti che hanno completato il follow-up:** tutti i pazienti hanno completato il follow up.

**Risultati:** tutti i pazienti avevano parametri normali di peso ed altezza eccetto un paziente con BMI di 25;

\*3 pazienti presentavano uno sviluppo mentale e del linguaggio normale:

- diagnosi a 4 settimane (p.Q188R/p.H114p);

- diagnosi a 8 giorni (p.Q188R/p.Q188R);

- diagnosi prenatale (pq188R/p.R272C);

\*1 paziente presentava ritardo mentale lieve, disturbo della parola, atassia, segni extra piramidali, (diagnosi a 6 settimane) (pq188R/p.R272C);

\*1 paziente presentava ritardo del linguaggio, deficit cognitivo medio, epilessia all'età di 4 anni (diagnosi a 2 settimane) (pq188R/p.R272C).

**Conclusioni:** gli autori hanno rilevato che una dieta meno restrittiva nel contenuto di lattosio-galattosio non abbia influenzato negativamente gli outcomes a lungo termine, risultato in linea con altri studi precedentemente pubblicati.

**Commento:** i risultati mostrano che i pazienti diagnosticati tardivamente hanno avuto esiti peggiori rispetto a quelli diagnosticati precocemente. Fatta eccezione per un paziente diagnosticato a 4 settimane con il genotipo p.Q188R/p.H114 p, che non ha avuto conseguenze negative nel lungo termine per attività residua della GALT.

Tutti i pazienti dello studio hanno seguito un regime alimentare che prevedeva, nei primi mesi di vita, l'eliminazione del lattosio per poi inserire gradualmente formaggi stagionati, frutta e verdura, alimenti che hanno un basso contenuto in galattosio. Le complicanze riscontrate sarebbero quindi da attribuire al genotipo del paziente, all'età della diagnosi e dall'inizio della dieta specifica.

Questo studio rivela alcuni punti deboli:

- 1) un campione poco numeroso, ma giustificato dalla rarietà della malattia;
- 2) la stima dell'introduzione di galattosio non viene condotta con metodi classici come ad esempio indagine alimentare o la storia dietetica con il calcolo dei quantitativi medi di galattosio introdotti, ma attraverso stime basate su dati della letteratura.

L'esito di questo studio sembra comunque dimostrare che la dieta non rigorosamente priva di galattosio non influenzi negativamente gli outcomes nel lungo termine. Questo dato consolida la nostra pratica clinica in quanto sottoponiamo i pazienti a diete prive di galattosio nei primi mesi di vita per poi inserirne gradualmente, dopo l'anno d'età, piccole quantità di frutta, verdura e formaggi stagionati secondo prescrizione del pediatra.

**Autore:**

Angela Sartini, Dietista, [angela.sartini@aosp.bo.it](mailto:angela.sartini@aosp.bo.it)

Giulietta Tarrini, dietista, [giulietta.tarrini@aosp.bo.it](mailto:giulietta.tarrini@aosp.bo.it)

SSD Malattie del Metabolismo e Dietetica Clinica

Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna Policlinico S.Orsola–Malpighi