

Sonno e qualità della vita in pazienti affetti da Glicogenosi di tipo Ia in corso di terapia standard o modificata a base di amido di mais non cotto

*(Sleep and quality of life of patients with glycogen storage disease on standard and modified uncooked cornstarch) Rousseau-Neptona I, Huotb C, Lafortec D, Mokd E, Fenyvese D, Constantinc E. and Mitchella J.
Molecular Genetics and Metabolism, 2017*

Le malattie da accumulo di glicogeno (GSD) dette glicogenosi, sono rare malattie a trasmissione autosomica recessiva caratterizzate da alterazioni nel metabolismo del glicogeno. Nell'ultimo decennio, una migliore conoscenza e una migliore gestione delle GSD hanno ridotto significativamente la comorbidità e aumentato la sopravvivenza dei soggetti affetti da tali condizioni patologiche.

Un noto fattore di rischio associato alle glicogenosi è l'ipoglicemia; bassi livelli ematici di glucosio possono compromettere la funzione neurocognitiva dei pazienti con gravi conseguenze. Il controllo glicemico risulta quindi essere di fondamentale importanza e deve riferirsi a specifiche raccomandazioni nutrizionali per evitare periodi di digiuno troppo lunghi.

Nel 1982, l'introduzione della terapia a base di amido di mais non cotto (UCCS) ha evitato l'infusione continua notturna di glucosio in molti pazienti. Nonostante l'impatto positivo osservato, l'assunzione di UCCS risulta però essere associata a interruzioni del sonno, ansia e rischio di ritardo nella somministrazione della terapia. Per superare i problemi riscontrati, è stato creato e rilasciato in commercio nel 2012, un prodotto alternativo a base di UCCS modificato, Glycosade™ Vitaflo International Lt, con l'intento di mantenere valori normali di glucosio nel sangue (euglicemia) per un periodo più lungo, senza compromettere il controllo metabolico.

Obiettivo primario dello studio è stato quello di determinare eventuali cambiamenti nella qualità e quantità del sonno nei pazienti affetti da GSD di tipo Ia, in seguito all'introduzione di Glycosade™ per prevenire fenomeni di ipoglicemia. Secondariamente, gli autori hanno voluto valutare la qualità della vita (QoL) di tali pazienti e determinare la lunghezza del periodo di euglicemia, dopo assunzione di Glycosade™.

È stato quindi condotto uno studio di coorte di tipo prospettico. Sono stati arruolati 9 soggetti adulti affetti da Glicogenosi di tipo Ia afferenti ad un unico centro (Hôpital St-Luc) di Montreal, Canada. I pazienti arruolati presentavano ipoglicemia documentata durante terapia notturna con UCCS. Al momento dell'ammissione in ospedale, i soggetti individuati sono stati invitati ad assumere la terapia a base di Glycosade™ e tale assunzione è stata sorvegliata attentamente dal personale medico. Sonno e QoL sono stati valutati attraverso questionari validati, un diario del sonno standardizzato e actigrafia. La lunghezza del periodo di euglicemia e la variabilità glicemica sono state determinate attraverso un dispositivo per il controllo continuo del glucosio (CGM).

Il confronto della valutazione del sonno nei pazienti arruolati ha mostrato scarsa qualità del sonno durante l'assunzione di UCCS che è migliorata in seguito all'introduzione di Glycosade™.

Sulla base delle nostre conoscenze, in questo studio sono stati valutati per la prima volta sonno e QoL in pazienti affetti da glicogenosi. Nel gruppo di pazienti pre-intervento si è osservata una scarsa qualità del sonno con frequenti risvegli ma una normale durata complessiva del sonno. In seguito all'introduzione di Glycosade™, la qualità del sonno dei pazienti è migliorata, con il raggiungimento di valori normali. Tale differenza (pre- e post-intervento) è risultata statisticamente significativa.

Inoltre, sia prima che dopo l'introduzione di Glycosade™, i soggetti esaminati presentavano una QoL entro il range di normalità; mentre il CGM ha confermato il mantenimento per un periodo maggiore dei valori di euglicemia misurati nei pazienti dopo l'inizio della terapia a base di Glycosade™ rispetto ai valori misurati durante terapia a base di UCCS classica.

Nonostante lo studio presenti alcune limitazioni, come ad esempio la piccola dimensione del campione e l'assenza di un intervento in cieco per il completamento dei questionari, è stato osservato come l'assunzione di Glycosade™ possa consentire alla maggior parte dei pazienti un lungo periodo di digiuno, senza importanti effetti collaterali o ipoglicemie. Il rapporto costo-beneficio di Glycosade™ è promettente sia in termini di possibile miglioramento della compliance alla terapia che di riduzione del rischio di ipoglicemia nelle ore notturne e potrebbe anche influire sulla qualità del sonno. Glycosade™ rappresenta quindi una valida alternativa terapeutica per i pazienti affetti da Glicogenosi di tipo Ia. Una valutazione in seguito ad un periodo più lungo di adattamento alla terapia a base di Glycosade™ sarebbe giustificata al fine di determinare l'impatto della terapia sul sonno e sulla QoL dei pazienti.