



associazione italiana glicogenosi presenta

convegno nazionale glicogenosi
ventiseiesima edizione
5 - 6 ottobre 2024 **Bologna**



*Ascoltare, accogliere,
accompagnare le persone
con glicogenosi oggi
per progettare insieme
il domani*

Dietoterapia come strumento per migliorare
l'equilibrio metabolico nelle glicogenosi epatiche

Dott. Michele Stecchi – dott.ssa Lucia Brodosi
Centro Regionale di Riferimento per le Malattie
Metaboliche Ereditarie dell'Adulto
IRCCS - Azienda Ospedaliera Universitaria di Bologna



Dietoterapia come strumento per migliorare l'equilibrio metabolico nelle glicogenosi epatiche

Convegno Nazionale Glicogenosi

SSD Nutrizione Clinica e Metabolismo - Centro Regionale di Riferimento Insufficienza
Intestinale Cronica Benigna
Centro Regionale di Riferimento per le Malattie Metaboliche Ereditarie dell'Adulto
IRCCS - Azienda Ospedaliera Universitaria di Bologna

Michele Stecchi
Dirigente Medico

Lucia Brodosi
Ricercatrice

5 - 6 ottobre
Bologna

Alterazioni di laboratorio

- Glucosio
- Trigliceridi
- Colesterolo
- Acido Urico
- Indici di citonecrosi epatica (AST/ALT)
- Acido lattico
- pH del sangue

Insulina

L'insulina è un ormone peptidico prodotto a livello del pancreas.

Il principale stimolo alla secrezione di insulina è il livello di glucosio nel sangue, ma anche alcuni ormoni, il sistema nervoso nonché alcuni aminoacidi e acidi grassi giocano un ruolo.

Fegato

↑ Sintesi di glicogeno

↓ Gluconeogenesi

Muscolo scheletrico

↑ Sintesi di Glicogeno

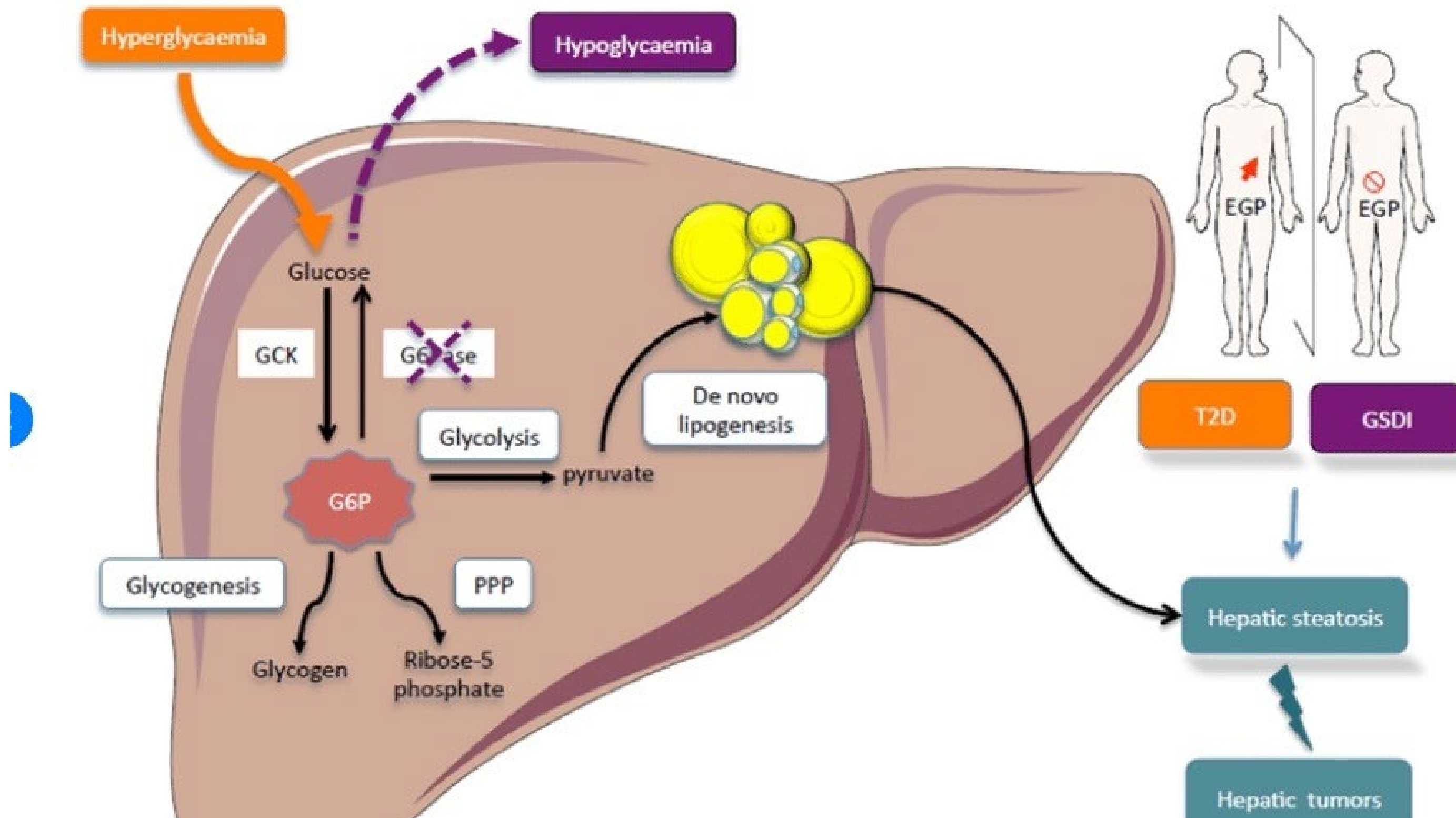
↑ Sintesi di proteine

Tessuto adiposo

↑ Sintesi di lipidi

↓ Lipolisi

Glicogenosi 1 e Diabete Tipo 2



Iperlipidemia -- > Usare i lipidi come fonte energetica!

Acido lattico -- > Secondaria a glicolisi del G6P

Acido urico -- > Interferenza nell'escrezione + Uso delle proteine come energie

L'obiettivo primario del trattamento della glicogenosi è quello di evitare le ipoglicemie.

La dietoterapia è attualmente il cardine terapeutico nel perseguire questo obiettivo.

Kishnani PS, Austin SL, Abdenur JE, Arn P, Bali DS, Boney A, Chung WK, Dagli AI, Dale D, Koeberl D, Somers MJ, Wechsler SB, Weinstein DA, Wolfsdorf JI, Watson MS; American College of Medical Genetics and Genomics. Diagnosis and management of glycogen storage disease type I: a practice guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genet Med.* 2014 Nov;16(11):e1. doi: 10.1038/gim.2014.128. PMID: 25356975.

Mantenimento della glicemia > 70
mg/dL

Trigliceridi <531 mg/dL

Transaminasi e acido urico nella
norma

BMI nella norma

Dietoterapia

GSD 1

- Dieta con 60 -70% delle kcal da carboidrati, 10 -15% da proteine, restante kcal dai lipidi (con obiettivo <30%, in particolare nei bambini)
- Evitare digiuno prolungato, amido di mais/amido di mais modificato
- Fruttosio e galattosio non sono metabolizzabili!

Kishnani PS, Austin SL, Abdenur JE, Arn P, Bali DS, Boney A, Chung WK, Dagli AI, Dale D, Koeberl D, Somers MJ, Wechsler SB, Weinstein DA, Wolfsdorf JI, Watson MS; American College of Medical Genetics and Genomics. Diagnosis and management of glycogen storage disease type I: a practice guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genet Med.* 2014 Nov;16(11):e1. doi: 10.1038/gim.2014.128. PMID: 25356975.

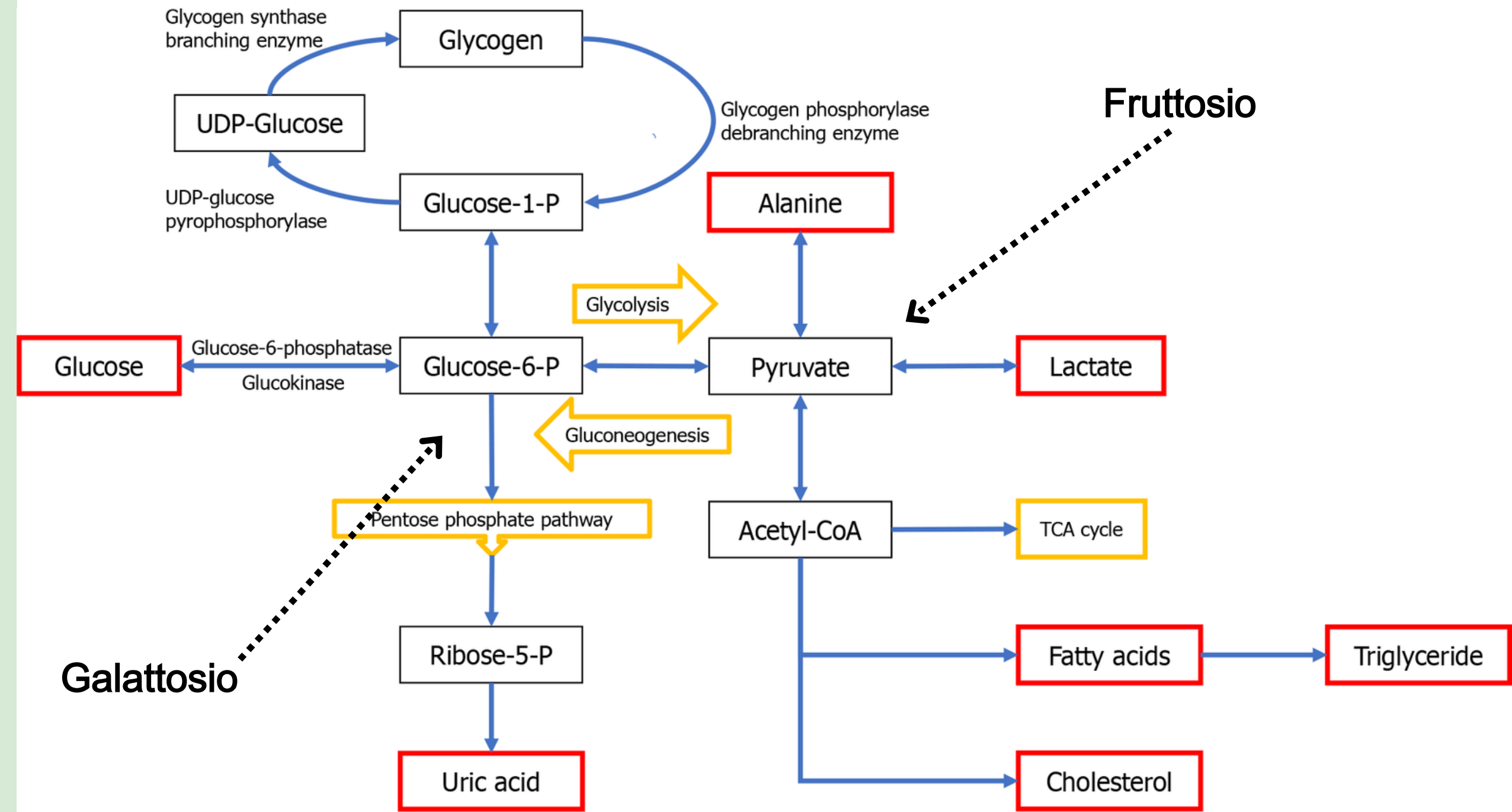
GSD 3

- Ancora discussione in merito alla miglior composizione della dieta in termini di macronutrienti
- Evitare digiuno prolungato, amido di mais/amido di mais modificato
- E' possibile la gluconeogenesi

Kishnani PS, Austin SL, Arn P, Bali DS, Boney A, Case LE, Chung WK, Desai DM, El-Gharbawy A, Haller R, Smit GP, Smith AD, Hobson-Webb LD, Wechsler SB, Weinstein DA, Watson MS; ACMG. Glycogen storage disease type III diagnosis and management guidelines. *Genet Med.* 2010 Jul;12(7):446 -63. doi: 10.1097/GIM.0b013e3181e655b6. Erratum in: *Genet Med.* 2010 Sep;12(9):566. PMID: 20631546.

Fruttosio e Galattosio

Il metabolismo di fruttosio e galattosio prevede necessariamente il passaggio a G6P



DOI: 10.3748/wjg.v29.i25.3932 Copyright ©The Author(s) 2023.

Attualmente non ci sono indicazioni precise in merito al grado di limitazione di galattosio e fruttosio.

Etimologicamente, considerare la dieta unicamente come alimentazione è improprio.

Il termine dieta deriva infatti dal termine greco antico «diaita», ovvero «stile di vita».

Obiettivi dieta

Deficit Nutrizionali

Prevenzione comorbidità

Insulino Resistenza

Buona qualità di vita

Resistenza insulinica

L'insulino resistenza è una condizione in cui le cellule non rispondono ai normali livelli di insulina.

La risposta del corpo, almeno inizialmente, è quindi quella di aumentare la secrezione di insulina

Cause

- Eccesso ponderale
- Dieta ricca di zuccheri
- Inattività fisica
- Alterazioni del sonno
- Ipertrigliceridemia
- Glicogenosi 1a*

Effetti e malattie associate

- Iperglicemia
- Ipoglicemia
- Ipertrigliceridemia
- Steatosi epatica
- Iperuricemia*
- Iperensione
- Aumento G6P
- aumento sintesi glicogeno!

Trattamento

- Alimentazione ricca di carboidrati complessi
- Attività fisica regolare
- Calo ponderale, se non normopeso
- Terapia farmacologica?

Rossi A, Ruoppolo M, Formisano P, Villani G, Albano L, Gallo G, Crisci D, Moccia A, Parenti G, Strisciuglio P, Melis D. Insulin resistance in glycogen storage disease type Ia: linking carbohydrates and mitochondria? J Inher Metab Dis. 2018 Nov;41(6):985-995. doi: 10.1007/s10545018-0149-4. Epub 2018 Feb 12. PMID: 29435782.

Melis D, Rossi A, Pivonello R, Salerno M, Balivo F, Spadarella S, Muscogiuri G, Casa RD, Formisano P, Andria G, Colao A, Parenti G. Glycogen storage disease type Ia (GSDIa) but not Glycogen storage disease type Ib (GSDIb) is associated to an increased risk of metabolic syndrome: possible role of microsomal glucose 6-phosphate accumulation. Orphanet J Rare Dis. 2015 Jun 29;10:91. doi: 10.1186/s13023-015-0301-2. PMID: 26219379; PMCID: PMC4518509.



Evitare iperglicemie “di rimbalzo”

Pianificare timing e quantità amido/amido
modificato



Pianificare, in concerto, minimo
deficit calorico cronico.

Revisione del profilo glicemico,
eventualmente con GCM

Ridurre al minimo la secrezione di insulina

Terapia farmacologica? Olio MCT?

Effect of GLP-1 receptor agonist on gastrointestinal tract motility and residue rates as evaluated by capsule endoscopy


Y. Nakatani ^a  , M. Maeda ^b, M. Matsumura ^e, R. Shimizu ^c, N. Banba ^a, Y. Aso ^e, T. Yasu ^c, H. Harasawa ^d

Agire sullo svuotamento gastrico, rallentandolo, porterebbe a numerosi vantaggi:

- **Effetto sinergico con amido**
- **Aumentare l'autonomia tra i pasti**
- **Ridurre il picco iperglicemico e di insulina**
- **Facilitare la riduzione dell'intake calorico evitando ipoglicemie**

Article

Medium-Chain Triglyceride Oil and Dietary Intervention Improved Body Composition and Metabolic Parameters in Children with Glycogen Storage Disease Type 1 in Jordan: A Clinical Trial

Hadil S. Subih ^{1,*}, Reem A. Qudah ¹, Sana Janakat ¹ , Hanadi Rimawi ², Nour Amin Elshahoryi ³ and Linda Alyahya ⁴

¹ Department of Nutrition and Food Technology, Faculty of Agriculture, Jordan University of Science and Technology, P.O. Box 3030, Irbid 22110, Jordan; reem_qudah9570@hotmail.com (R.A.Q.); jana@just.edu.jo (S.J.)

² Royal Medical Services, P.O. Box 712996, Amman 11171, Jordan; hanadi_rimawi@yahoo.com

³ Department of Nutrition, Faculty of Pharmacy and Medical Sciences, University of Petra, Amman 11196, Jordan; nour.elsahoryi@uop.edu.jo

⁴ School of Pharmaceutical Sciences, Universiti Sains Malaysia, Gelugor 11800, Malaysia; lalyahya86@student.usm.my

* Correspondence: hssubih@just.edu.jo

Abstract: Glycogen storage diseases (GSDs) are a group of carbohydrate metabolism disorders, most of which are inherited in autosomal recessive patterns. GSDs are of two types: those that have to do with liver and hypoglycaemia (hepatic GSDs) and those that are linked to neuromuscular presentation. This study aims to assess the impact of dietary intervention, including medium-chain triglyceride (MCT) oil, on anthropometric measurements, body composition analysis and metabolic parameters among Jordanian children and is expected to be the first in the country. A sample of 38 children with glycogen storage disease type 1 (GSD-1) (median age = 6.4 years) were on a diet that included uncooked cornstarch therapy and a fructose-, sucrose- and lactose-restricted diet. Patients started to take MCT oil along with the prescribed diet after the first body composition test. Patients' nutritional status was re-evaluated three months later. The study results show that the percentage of patients who suffered from hypoglycaemia at the beginning of the study decreased significantly from 94.7% to 7.9% ($p < 0.0001$). The serum levels of triglycerides, cholesterol, uric acid and lactate decreased significantly after three months of intervention (100–71.1%, 73.7–21.1%, 97.4–52.6% and 94.7–18.4%, respectively). In contrast, there was no statistical difference in neutrophil count. Regarding clinical parameters, liver span was significantly reduced from (16.01 ± 2.65 cm) to (14.85 ± 2.26 cm) ($p < 0.0001$). There were significant improvements in growth parameters, including height-for-age and BMI-for-age for children aged ≥ 2 years ($p = 0.034$ and $p = 0.074$, respectively). Significant improvements in skeletal muscle mass and bone mineral content were also noticed at the end of the trial ($p \leq 0.05$). In conclusion, medium-chain triglyceride therapy is found to improve biochemical and growth parameters in children with GSD-1 in Jordan.



Citation: Subih, H.S.; Qudah, R.A.; Janakat, S.; Rimawi, H.; Elshahoryi, N.A.; Alyahya, L. Medium-Chain Triglyceride Oil and Dietary Intervention Improved Body Composition and Metabolic Parameters in Children with Glycogen Storage Disease Type 1 in Jordan: A Clinical Trial. *Foods* **2024**, *13*, 1091. <https://doi.org/10.3390/foods13071091>

Academic Editor: Dingtao Wu

Impact of glycogen storage disease type I on adult daily life: a survey

Check for updates

Sven F. Garbade¹, Viviane Ederer², Peter Burgard¹, Udo Wendel³, Ute Spiekerkoetter², Dorothea Haas¹ and Sarah C. Grünert^{2*} 

Abstract

Background: Glycogen storage disease type I (GSD I) is a rare autosomal recessive disorder of carbohydrate metabolism characterized by recurrent hypoglycaemia and hepatomegaly. Management of GSD I is demanding and comprises a diet with defined carbohydrate intake and the use of complex carbohydrates, nocturnal tube feeding or night-time uncooked cornstarch intake, regular blood glucose monitoring and the handling of emergency situations. With improved treatment, most patients nowadays survive into adulthood. Little research has been performed on the impact of GSD I on daily life, especially in adult patients.

Results: In this multi-centre study we assessed the impact of GSD I on adult daily life in 34 GSD I patients (27 GSD Ia, 7 GSD Ib) between 17 and 54 years (median 26 years) using a self-designed questionnaire that specifically focused on different aspects of daily life, such as job situation, social life, sports, travelling, composition of the household, night-time and day-time dietary management and disease monitoring as well as the patient's attitude towards the disease. At the time of investigation, the majority of patients either attended school or university or were employed, while 3 patients (9%) were out of work. Most patients ranked GSD I as a disease with moderate severity and disease burden. Dietary treatment was considered challenging by many, but the vast majority of patients considered life with GSD I as well-manageable.

Conclusions: Although the management of GSD I poses a significant burden on daily life, most patients live an independent adult life, have a positive attitude towards their disease and seem to cope well with their situation.

Keywords: Glycogen storage disease type I, Glucose-6-phosphatase, Glucose-6-phosphate transporter, Coping, Quality of life, Disease burden

Grazie per l'attenzione.

Grazie!

Per la partecipazione al Convegno ed il loro supporto all'Associazione, ringraziamo:
Sanofi Genzyme, Amicus Therapeutics, Dr. Scharr (Kanso), Vitaflo (Mevalia).



Per aver sostenuto l'operato dell'Associazione ed aver patrocinato l'iniziativa, ringraziamo: Cittadinanzattiva Emilia Romagna e il suo CrAMC – Coordinamento regionale delle Associazioni di Malattie Croniche, Consulta delle Malattie Neuromuscolari e Consulta delle Malattie Neuromuscolari dell'Emilia-Romagna.



CITTADINANZA
ATTIVA
EMILIA-ROMAGNA



Per la loro collaborazione e per essere al nostro fianco, ringraziamo:
TuVaiChePuoi e AIHC - Associazione Italiana Health Coaching.



convegno nazionale glicogenosi

ventiseiesima edizione • **Bologna** • 5-6 ottobre 2024

