



55[°] | 1961
2016

Manifestazioni Nazionali UILDM 2016
Centro Ge.Tur. - Lignano Sabbiadoro (Udine)
12-14 maggio 2016
Giornata Scientifica – 13 maggio

Malattie Muscolari: Aspetti Nutrizionali
Corso di Formazione E.C.M.
a cura della Commissione Medico-Scientifica UILDM

Aspetti nutrizionali nelle SMA di tipo I e II (Bando Telethon-UILMD 2015)

***Simona Bertoli, MD, PhD
Specialista in Scienza dell’Alimentazione***



International Center for the Assessment of Nutritional Status
Department of Food, Environment, Nutrition Sciences (DeFENS)
UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI MILANO

TELETHON - APPLICATION GUP15014

Project title: Observational longitudinal study of growth patterns, body composition, energy expenditure and dietary intake in Italian infants and children with spinal muscular atrophy type I and II



Studio triennale multicentrico

Outline

- Gaps in the knowledge & Background scientifico
- La storia del progetto
- Obiettivi
- Protocollo clinico
- Partnership
- Call to participate



Outline

- Gaps in the knowledge & Background scientifico
- La storia del progetto
- Obiettivi
- Protocollo clinico
- Partnership
- Call to participate



- **Gaps in the knowledge & Background scientifico**

Special Issue Article

Journal of Child Neurology
Volume 22 Number 8
August 2007 1027-1049
© 2007 Sage Publications
10.1177/0883073807305788
<http://jcn.sagepub.com>
hosted at
<http://online.sagepub.com>

Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy

Ching H. Wang, MD, PhD, Richard S. Finkel, MD, Enrico S. Bertini, MD, Mary Schroth, MD, Anita Simonds, MD, Brenda Wong, MD, Annie Aloysius, MRCSLT, HPC, Leslie Morrison, MD, Marion Main, MCSP, MA, Thomas O. Crawford, MD, Anthony Trela, BS, and Participants of the International Conference on SMA Standard of Care

Consensus on Gastrointestinal and Nutritional Care

Overview of Gastrointestinal and Nutritional Complications in Spinal Muscular Atrophy

The key clinical problems associated with gastrointestinal and nutritional complications in spinal muscular atrophy

• Gaps in the knowledge & Background scientifico

Special Issue Article

Journal of Child Neurology
Volume 22 Number 8
August 2007 1027-1049
© 2007 Sage Publications
10.1177/0883407307305788
<http://jcn.sagepub.com>
hosted at
<http://online.sagepub.com>

Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy

Ching H. Wang, MD, PhD, Richard S. Finkel, MD, Enrico S. Bertini, MD, Mary Schroth, MD, Anita Simonds, MD, Brenda Wong, MD, Annie Aloysius, MRCSLT, HPC, Leslie Morrison, MD, Marion Main, MCSP, MA, Thomas O. Crawford, MD, Anthony Trela, BS, and Participants of the International Conference on SMA Standard of Care

**Quale diete e/o
supplementazione?**

**Quale composizione
corporea ideale?
Come monitorare la
crescita?**

Conclusion and Future Directions

Because nutritional problems associated with spinal muscular atrophy influence the patient's pulmonary status and general well-being, optimal management of these problems by a multidisciplinary or interdisciplinary team of physicians, speech therapists or occupational therapists, dietitians, and pediatric surgeons should greatly improve survival and quality of life.⁶²

The following topics were identified as areas in need of further study:

1. Use of elemental formulas to support/refute perceived benefits of optimal growth and decreased oral and airway secretions.
2. Need for a reduced fat intake, in view of the concern for mitochondrial fatty acid oxidation abnormalities.
3. Need for protein supplementation beyond dietary recommended intake, in view of the problem of muscle wasting/atrophy.
4. Need for checking biochemical tests for metabolic/mitochondrial fatty acid abnormalities, in view of the concern for mitochondrial fatty acid oxidation abnormalities.
5. Need to determine body composition and establish growth charts for the population of patients with spinal muscular atrophy to enable optimal growth monitoring in these patients.

- **Gaps in the knowledge & Background scientifico**

- ✓ Non è nota la composizione corporea ottimale dei bimbi SMA ed il suo effetto sull'outcome e sugli aspetti funzionali [Poruk et al. 2012 Nov;22(11):966-73. Sproule et al 2010]
- ✓ Non è noto quale sia il bilanciamento di macronutrienti più sicuro/efficacie nella SMA
- ✓ Non ci sono dati italiani di prevalenza di malnutrizione per eccesso e difetto nella popolazione SMA
- ✓ Non ci sono dati italiani relativi alle abitudini alimentari e al consumo di macro e micro nutrienti

- **Gaps in the knowledge & Background scientifico**

- ✓ Non è nota la **composizione corporea** ottimale dei bimbi SMA ed il suo effetto sull'outcome e sugli aspetti funzionali [Poruk et al. 2012 Nov;22(11):966-73. Sproule et al 2010]
- ✓ Non ci sono dati italiani **di prevalenza di malnutrizione per eccesso e difetto** nella popolazione SMA
- ✓ Non ci sono dati italiani relativi alle **abitudini alimentari e al consumo di macro e micro nutrienti**

- **Gaps in the knowledge & Background scientifico**

- ✓ Non è nota la composizione corporea ottimale dei bimbi SMA ed il suo effetto sull'outcome e sugli aspetti funzionali [Poruk et al. 2012 Nov;22(11):966-73. Sproule et al 2010]
- ✓ Non è noto quale **sia il bilanciamento di macronutrienti più sicuro/efficacie** nella SMA
- ✓ Non ci sono dati italiani di prevalenza di malnutrizione per eccesso e difetto nella popolazione SMA
- ✓ Non ci sono dati italiani relativi alle abitudini alimentari e al consumo di macro e micro nutrienti

- **Gaps in the knowledge & Background scientifico**

Rischio di

- ✓ Sottopeso, SMAI
- ✓ Obesità, SMAII

✓ **Le severa ipocinesia**

Alterazioni del
Metabolismo glucidico
Metabolismo lipidico
Deficit di crescita
Deficit di DMO

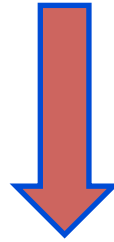
✓ **problematiche respiratorie** (tosse debole, aumento del lavoro respiratorio, dispnea, polmoniti, cianosi ed episodi di desaturazione) che aumentano il lavoro della muscolatura toracica, e di conseguenza il dispendio energetico ed il fabbisogno calorico

✓ **Le problematiche di tipo gastrointestinale** (disfagia, ritardato svuotamento gastrico, reflusso gastroesofageo e costipazione) possono determinare per via diretta e indiretta una riduzione dei consumi alimentari

✓ **Gastrostomia Endoscopica Percutanea (PEG).**



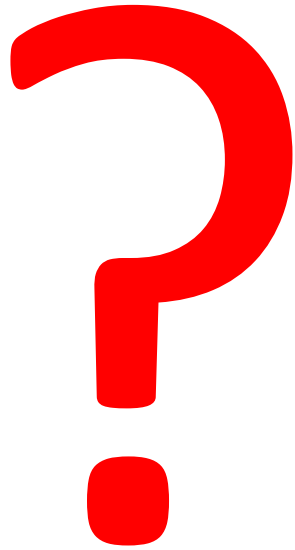
Corretto supporto nutrizionale



CORRETTA DIAGNOSTICA NUTRIZIONALE



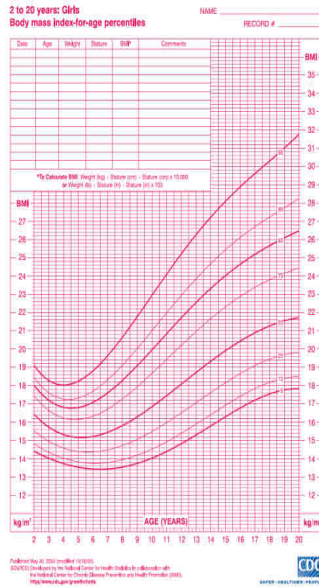
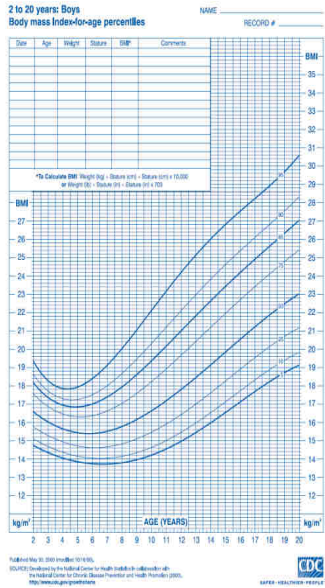
DIFFICILE



1° motivo

Dati di riferimento

Per il bambino sano



Classificazione

Intervalli BMI z-score

Grave sottopeso

z-score ≤ -2

Lieve sottopeso

$-2 < \text{z-score} \leq -1$

Normalità

$-1 < \text{z-score} < +1$

+1

Sovrappeso

$+1 \leq \text{z-score} < +2$

+2

Obesità

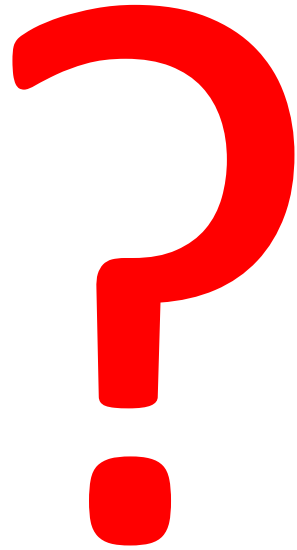
z-score $\geq +2$

CDC Growth Charts for the United States: Methods and Development, 2002.

..... per alcune
patologie

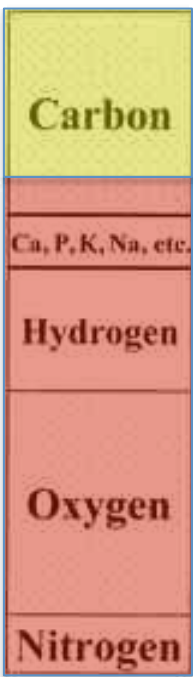
LARN PER LE VITAMINE: ASSUNZIONE RACCOMANDATA PER LA POPOLAZIONE (PRI) E ASSUNZIONE ADEGUATA (AI)

		Vit. C (mg)	Tiamina (mg)	Riboflavina (mg)	Niacina (mg)	Ac pantotenico (mg)	Vit. B6 (mg)	Biotina (µg)	Folati (µg)	Vit.B12 (µg)	Vit. A (µg)	Vit. D (µg)	Vit. E (mg)	Vit. K (µg)
LATTANTI	6-12 mesi	35	0,3	0,4	5	2	0,4	7	110	0,7	450	10	4	10
BAMBINI-ADOLESCENTI	1-3 anni	35	0,4	0,5	7	2	0,5	10	140	0,9	300	15	5	50
	4-6 anni	45	0,5	0,6	8	2,5	0,6	15	170	1,1	350	15	6	65
	7-10 anni	60	0,8	0,8	12	3,5	0,9	20	250	1,6	500	15	8	90
Maschi	11-14 anni	90	1,1	1,3	17	4,5	1,2	25	350	2,2	600	15	11	130
	15-17 anni	105	1,2	1,6	18	5	1,3	30	400	2,4	700	15	13	140
Femmine	11-14 anni	80	1	1,2	17	4,5	1,2	25	350	2,2	600	15	11	130
	15-17 anni	85	1,1	1,3	18	5	1,3	30	400	2,4	600	15	12	140
ADULTI														
Maschi	18-29 anni	105	1,2	1,6	18	5	1,3	30	400	2,4	700	15	13	140
	30-59 anni	105	1,2	1,6	18	5	1,3	30	400	2,4	700	15	13	140
	60-74 anni	105	1,2	1,6	18	5	1,7	30	400	2,4	700	15	13	170
	≥75 anni	105	1,2	1,6	18	5	1,7	30	400	2,4	700	20	13	170
Femmine	18-29 anni	85	1,1	1,3	18	5	1,3	30	400	2,4	600	15	12	140
	30-59 anni	85	1,1	1,3	18	5	1,3	30	400	2,4	600	15	12	140
	60-74 anni	85	1,1	1,3	18	5	1,5	30	400	2,4	600	15	12	170
	≥75 anni	85	1,1	1,3	18	5	1,5	30	400	2,4	600	20	12	170
GRAVIDANZA		100	1,4	1,7	22	6	1,9	35	600	2,6	700	15	12	140
ALLATTAMENTO		130	1,4	1,8	22	7	2	35	500	2,8	1000	15	15	140

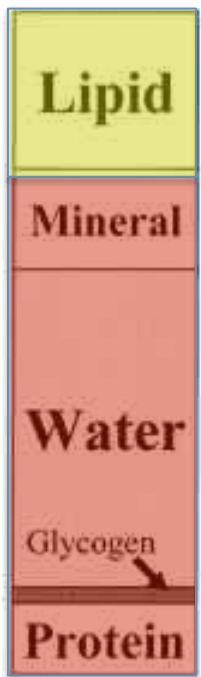


2° motivo

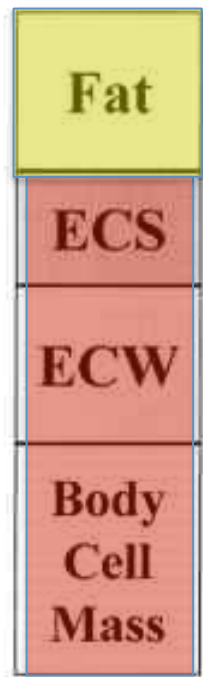
Metodi di rilevamento



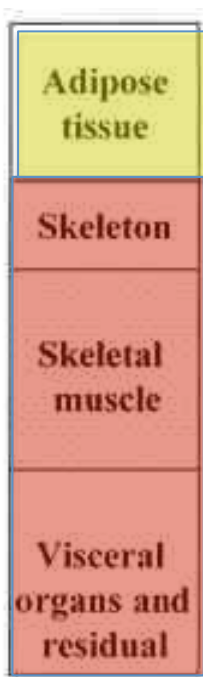
Elemental



Molecular



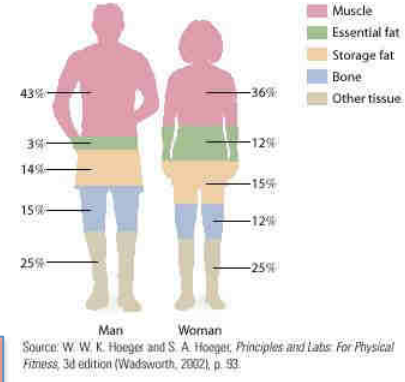
Cellular



Functional

FAT MASS

FAT FREE MASS



Multicompartment models of body composition
 (Wang et al.1992 , 1993 , 1995)

PLICOMETRO METRO FLESSIBILE

.....

Età (anni)	Anno di pubblicazione	Autore	Campione età (anni)	Formula
6 - 10	Hum biol. (1988), 60, 709	MH Slaughter, TG Lohman, RA Boileau, CA Horswill	50 m età media 9,8 16 f età media 10,0	$m=1,21x(tric+ss)-0,008x(tric+ss)^2-1,7$ $f=1,33x((tric+ss)-0,13x(tric+ss))-2,5$ se $tric+ss > 35$ mm $m=0,783x(tric+ss)+1,6$ $f=0,546x(tric+ss)+9,7$
	Bur. J. Clin. Nutr. (1998) 52, 573	A Sarria et al	36 m 7-11	$m=1,1417-0,0633x \log$ somma pliche
11- 15	Br. J. Nutr. (1967), 21, 681	JVGADurnin&MM Rahaman	48 m 12-15 38 f 13-16	$m=1,1533-0,0643x \log$ somma pliche $f=1,1369-0,0598x \log$ somma pliche
	Br. J. Nutr. (1990), 63, 293	P. Deurenberg et al	114 m età media 11,0 98 f età media 10,5	$m=1,1133-0,0561x(\log$ somma pliche) $+1,7x(aax10^3)$ $f=1,1187-0,063x(\log$ somma pliche) $+1,9x(aax10^3)$
	Eur. J. Clin. Nutr. (1998) 52, 573	A Sarria et al	81 m 11-14	$m=1,1516-0,0658x \log$ somma pliche
	Eur. J. Clin. Nutr. (1998) 52, 573	A Sarria et al	58 m 14-16	$m=1,1690-0,0693x \log$ somma pliche
(8-14)	Am J Clin Nutr (1988), 48, 1362	JL Johnston et al	140 m 8-14 168 f 8-14	$m=1,1660-0,070x \log$ somma pliche $f=1,1440-0,060x \log$ somma pliche
16 - 18	Br. J. Nutr. (1974), 32, 77	JVGADurnin&J Womersley	24 m 17-19 24 f 16 -19	$m=1,1620-0,0630x \log$ somma pliche $f=1,1549-0,0678x \log$ somma pliche

DISPENDIO ENERGETICO KCAL/DIE

Resting metabolic rate predictive equation formulas

		Equations
Harris and Benedict (kcal/day)	Kcal/ die	M=66.4730+13.7516*(BM)+5.0033*(HT)-6.7550*(AG) F=655.0955+9.5634*(BM)+1.8496*(HT)-4.6756*(AG)
Schofield (MJ/day)		M=0.074*(BM)+2.754 F=0.056*(BM)+2.898
WHO (MJ/day)		M=0.0732*(BM)+2.72 F=0.0510*(BM)+3.12
Henry and Rees (MJ/day)		M=0.084*(BM)+2.122 F=0.047*(BM)+2.951

Outline

- Gaps in the knowledge & Background scientifico
- **La storia del progetto**
- Obiettivi
- Partnership
- Protocollo clinico
- Call to participate





Lignano Sabbiadoro 20-22 giugno 2014



Chiara Mastella



Giovanni Baranello



Ester Giaquinto, medico Nutrizionista



Famiglie SMA
Genitori per la Ricerca sull'Atrofia Muscolare Spinale

Outline

- Gaps in the knowledge & Background scientifico
- La storia del progetto
- **Obiettivi**
- Protocollo clinico
- Partnership
- Call to participate



Obiettivo primario:

Studiare il pattern di crescita, la composizione corporea, il dispendio energetico e i consumi alimentari in un ampio campione di bambini SMAI e SMAII

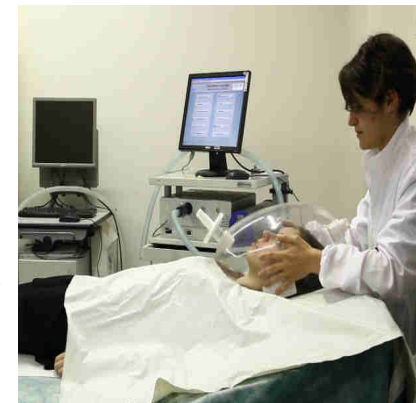


Beneficio diretto per i pazienti arruolati nello studio: Tutti i bambini reclutati ricevono un referto diagnostico contenente una dettagliata valutazione dello stato nutrizionale e dei consumi alimentari e delle indicazioni nutrizionali e dietetiche correttive qualora fossero necessarie.





Department of Food, Environment, Nutrition Sciences (DeFENS)
UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI MILANO



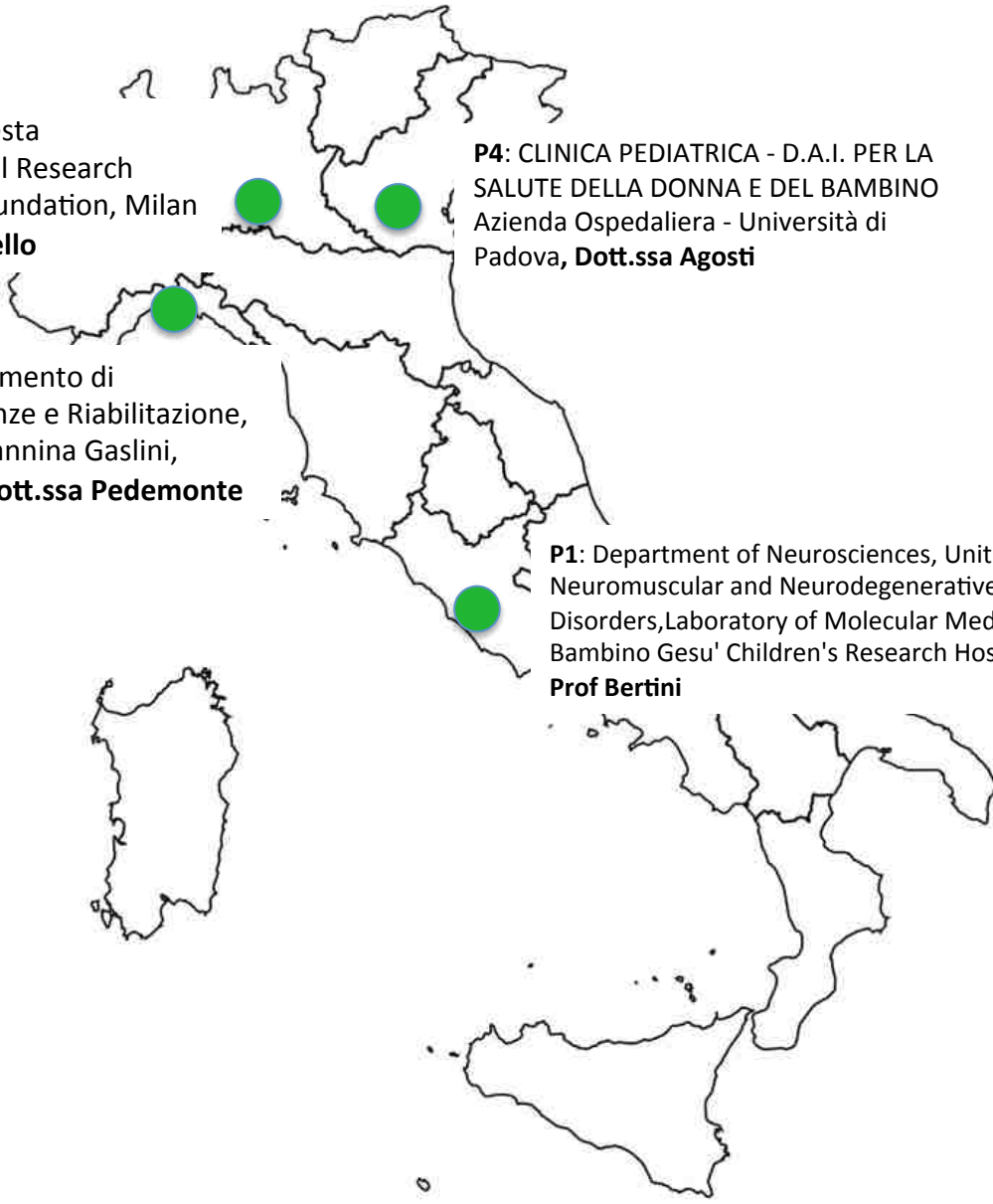
Know-how specifico

- Metodiche strumentali di valutazione dello stato nutrizionale
- Metodiche strumentali di valutazione del dispendio energetico
- Metodiche di misurazione di parametri biochimici relativi al metabolismo dei glucidi e dei lipidi e all'attività del tessuto adiposo

Outline

- Gaps in the knowledge & Background scientifico
- La storia del progetto
- Obiettivi
- Protocollo clinico
- **Partnership**
- Call to participate





P2: Carlo Besta
Neurological Research
Institute Foundation, Milan
Dott Baranello

P4: CLINICA PEDIATRICA - D.A.I. PER LA
SALUTE DELLA DONNA E DEL BAMBINO
Azienda Ospedaliera - Università di
Padova, **Dott.ssa Agosti**

P3: Dipartimento di
Neuroscienze e Riabilitazione,
Istituto Giannina Gaslini,
Genova, **Dott.ssa Pedemonte**

P1: Department of Neurosciences, Unit of
Neuromuscular and Neurodegenerative
Disorders, Laboratory of Molecular Medicine,
Bambino Gesù' Children's Research Hospital
Prof Bertini

Lo studio sarà proposto a tutti i genitori di bambini affetti da SMA I e SMA II, che abbiano al momento del reclutamento un peso superiore ai 5 kg e meno di 10 anni

Outline



- Gaps in the knowledge & Background scientifico
- La storia del progetto
- Obiettivi
- Protocollo clinico
- Partnership
- **Call to participate**



Luglio

- Training per il personale dedicato (dietiste)
Per standardizzare il protocollo di rilevamento
- Manuale di procedure antropometriche

[CONTATTI](#)

icans@unimi.it

simona.bertoli@unimi.it

Rilevamento delle misure
antropometriche
Rilevamento dei consumi
alimentari



Grazie per l'attenzione

