



Malattie rare â?? fenilchetonuria, Cazzorla (Ao Padova): â??PiÃ¹ qualitÃ di vita con nuove cureâ?•

Descrizione

(Adnkronos) â?? â??La fenilchetonuria (Pku) Ã una malattia metabolica ereditaria causata dal deficit dellâ??enzima fenilalanina idrossilasi, responsabile della trasformazione della fenilalanina in tirosina. Si tratta di una patologia rara, e questa condizione di raritÃ incide in modo significativo sulla qualitÃ di vita dei pazienti e delle loro famiglie. La Pku Ã considerata una delle malattie metaboliche piÃ¹ rappresentative perchÃ© diagnosi e intervento tempestivi possono cambiarne radicalmente la prognosi. In assenza di diagnosi, infatti, la patologia puÃ² provocare conseguenze gravi a livello del sistema nervoso centrale: disabilitÃ intellettuale, disturbi motori, problemi del comportamento e dellâ??umore, oltre ad alterazioni evidenziabili alla risonanza magnetica. Per questo lo screening neonatale Ã fondamentale: consente di intervenire precocementeâ?•. A dirlo allâ??Adnkronos Salute Ã Chiara Cazzorla, psicologa, psicoterapeuta Uoc Psicologia ospedaliera referente per il Centro regionale screening neonatale metabolico allargato azienda ospedaliera di Padova. (VIDEO)

â??La terapia di riferimento per la Pku Ã di tipo dietetico â?? spiega Cazzorla â?? Il paziente deve seguire per tutta la vita un regime alimentare a controllato apporto di proteine, per mantenere sotto controllo i livelli di fenilalanina nel sangue e garantire uno sviluppo adeguato del paziente. Si tratta di una terapia efficace, ma con un impatto psicologico ed emotivo importanteâ?•. La gestione costante dellâ??alimentazione, secondo lâ??esperta, puÃ² influire in modo significativo sulla vita sociale e relazionale, â??soprattutto in una fase delicata come lâ??adolescenza. Parliamo infatti di una malattia cronica che richiede una terapia cronica: una condizione che puÃ² risultare invasiva nella quotidianitÃ del pazienteâ?•.

â??Negli ultimi anni si stanno affacciando nuove opzioni terapeutiche con lâ??obiettivo di offrire unâ??alternativa alla dietoterapia. Tra queste â?? sottolinea â?? la terapia enzimatica sostitutiva. Si tratta di un percorso complesso e altamente personalizzato, che richiede una conoscenza approfondita del paziente e della sua famiglia. La terapia enzimatica sostitutiva puÃ² essere unâ??alternativa a quello che Ã lâ??impatto sociale della dietoterapia e permettere al paziente di raggiungere adeguati valori di fenilalanina, nonostante una dieta completamente libera. Lâ??approccio Ã multidisciplinare con un piano terapeutico â??disegnato su misuraâ?â?•.

La esperienza del centro di Padova, che segue un numero significativo di pazienti adulti con Pku, mostra risultati incoraggianti, riporta Cazzorla: «Diversi pazienti, in tempi differenti e secondo un percorso personalizzato, hanno raggiunto la completa liberalizzazione della dieta, mantenendo valori adeguati di fenilalanina. Questo ha permesso loro di recuperare spazi di libertà nella vita sociale e relazionale. Viaggi, gite, vacanze prima rigidamente pianificati o limitati possono oggi essere vissuti con maggiore serenità».

Dal punto di vista clinico, questi risultati confermano quanto gli aspetti emotivi, psicologici e sociali siano centrali nella gestione di una malattia cronica come la Pku. Un'attenzione particolare va rivolta anche alla storia familiare: «È importante, soprattutto in adolescenza e in età adulta, tornare all'impatto che la diagnosi ha avuto sui genitori e sull'intero nucleo familiare al momento dello screening neonatale. La gestione della fenilchetonuria richiede quindi una presa in carico globale del paziente, resa possibile dal lavoro di un'équipe multidisciplinare in grado di considerare non solo i parametri clinici, ma anche la dimensione psicologica e relazionale della malattia», conclude.

»

salute

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Febbraio 27, 2026

Autore

redazione