



Burlina (UniPd): «Screening ha cambiato la storia della fenilchetonuria»•

Descrizione

(Adnkronos) «Lo screening neonatale svolge un ruolo fondamentale nella fenilchetonuria perché consente di diagnosticare la malattia prima che compaiano i sintomi e di intervenire quindi con largo anticipo. Purtroppo, o per fortuna a seconda di come si guarda alla malattia, i sintomi non sono precoci e non sono presenti alla nascita. L'accumulo di fenilalanina nell'organismo richiede infatti mesi prima di provocare i primi segni neurologici, tanto che la disabilità neurologica compare generalmente dopo il primo anno di vita». Lo ha detto all'Adnkronos Salute Alberto Burlina, ricercatore senior dell'Università di Padova, intervenuto oggi a Roma al media tutorial dedicato alla malattia rara.

«Questo è il ruolo fondamentale dello screening: prevenire con largo anticipo la comparsa dei sintomi. Prima della sua introduzione questo non avveniva e si arrivava a forme di grave disabilità intellettiva e neurologica. Oggi, invece, lo screening consente di evitare il danno neurologico. È uno dei grandi successi della medicina preventiva» aggiunge.

Quando la malattia non viene diagnosticata, i sintomi possono essere complessi e non specifici. «Rientrano nella disabilità neurologica, nel ritardo mentale, nel ritardo delle acquisizioni intellettive e nel ritardo psicomotorio. Non sono quindi facilmente distinguibili da altre condizioni» sottolinea Burlina -, per esempio da un danno avvenuto durante il parto. Per l'esperto «esiste anche una caratteristica particolare della fenilchetonuria: l'eccesso di fenilalanina può provocare un odore caratteristico, simile a quello del cavolo marcio, percepibile soprattutto nel sudore e sulla pelle. È un odore che i medici che hanno avuto occasione di seguire questi pazienti possono riconoscere, ma naturalmente non è un elemento sufficiente da solo per arrivare a una diagnosi».

Oggi, grazie allo screening neonatale, «i casi di fenilchetonuria diagnosticati dopo la comparsa dei sintomi sono diventati estremamente rari. Abbiamo quasi debellato questo tipo di situazione e siamo molto vicini, per certi aspetti, a quello che è avvenuto con le vaccinazioni». Secondo Burlina, sarebbe «importante disporre di un registro nazionale della fenilchetonuria, che permetterebbe di avere dati più completi sulla diffusione della malattia e sulla storia dei pazienti».

Un altro elemento fondamentale nella gestione della fenilchetonuria Ã lâalimentazione. âLa dieta Ã molto importante. La malattia Ã dovuta a un eccesso di un aminoacido, la fenilalanina, e per questo bisogna limitare gli alimenti che ne contengono quantitÃ elevate. In particolare â raccomanda il ricercatore â devono essere ridotti quasi tutti gli alimenti che contengono proteine, soprattutto carne, pesce e uovaâ. Questo non significa, perÃ, eliminare le proteine dallâalimentazione. âNon si puÃ vivere senza proteine, ma abbiamo a disposizione sostituti e miscele di aminoacidi privi di fenilalanina, che possono essere aggiunti alla pasta o ad altri alimenti. In questo modo possiamo garantire un normale apporto proteico senza introdurre fenilalanina in quantitÃ eccessiveâ. Il risultato Ã che, con una corretta alimentazione, âquesti pazienti possono crescere normalmenteâ.

La situazione Ã diversa quando la diagnosi arriva tardi e il danno neurologico si Ã giÃ instaurato. âSe la malattia non viene diagnosticata precocemente, la dieta aiuta a controllare i livelli di fenilalanina, ma non puÃ annullare il danno neurologico giÃ prodotto. La terapia, in ogni caso â avverte â deve essere seguita per tutta la vita. Non ci sono limiti particolari allâaspettativa di vita. Ci sono pazienti di 70 e 80 anni e possono fare tutto: studiare, lavorare e avere una vita piena. Questo, quando parlavo di un grande successo della medicina, Ã esattamente ciÃ che intendevo: con le cure disponibili oggi non ci sono particolari restrizioniâ conclude.

â

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Ottobre 8, 2026

Autore

redazione