



Fenilchetonuria, LibertÀ PHEnomenale per superare le sfide a tavola e oltre

Descrizione

(Adnkronos) Seguire per tutta la vita una dieta estremamente restrittiva: quello che devono fare le persone con fenilchetonuria (Pku) per non mettere a rischio la loro salute. Ma solo l'11% riesce a rimanere sempre fedele alla dieta con alimenti a fini medici speciali e il 56% dichiara che la malattia rara ha un impatto importante sul proprio rapporto con il cibo. Chi nasce con la Pku spiega una nota non riesce a metabolizzare correttamente la fenilalanina, un aminoacido presente nelle proteine contenute negli alimenti piÀ comuni, come carne, uova, latticini, cereali, legumi e frutta secca. CosÌ, per evitare danni neurologici, queste persone, fin dalla nascita, devono seguire un'alimentazione a base di alimenti a basso contenuto di proteine e di cibi preparati ad hoc.

Le conseguenze vanno ben oltre l'alimentazione: il 51% segnala un impatto elevato sulla vita sociale, il 44% su amicizie e relazioni sentimentali e il 41% riferisce difficoltÀ nelle relazioni. il quadro che emerge dall'indagine Elma Research realizzata su 72 persone con Pku e 8 caregiver nell'ambito del progetto LibertÀ PHEnomenale. Liberi di desiderare, oltre le sfide della fenilchetonuria, promosso da BioMarin con il patrocinio di 8 associazioni di pazienti, e presentato a Milano alla vigilia della Giornata Mondiale della Pku che si celebra il 28 giugno. Il progetto mira a informare e sensibilizzare al dialogo con lo specialista di riferimento, per nuovi spazi di libertÀ e risposte concrete a bisogni e desideri. Al centro della campagna descrive la nota ci sono le vite di Gabriele, Cristina e Ginevra che testimoniano, attraverso le loro esperienze, come si puÀ vivere piÀ liberamente, nonostante la fenilchetonuria e le sfide quotidiane che questa malattia comporta. Le loro storie sono raccolte sul sito libertaphenomenale.it, insieme a strumenti informativi, testimonianze dei clinici e al Quaderno dei desideri, pensato per accompagnare la gestione quotidiana della patologia e nei principali ambiti di vita: socialitÀ e convivialitÀ, viaggi, benessere, sport, lavoro e studio, pianificazione del futuro.

La gestione della Pku si basa tradizionalmente su una terapia dietetica che accompagna il paziente per tutta la vita, illustra Graziella Silvia Cefalo, pediatra esperta nello studio e nella cura delle Malattie metaboliche ereditarie, responsabile della Struttura semplice di Malattie rare presso la Sc di Pediatria, Asst Santi Paolo e Carlo di Milano, Polo Universitario. Un regime alimentare a basso contenuto di proteine È indispensabile per mantenere sotto controllo i livelli di fenilalanina e tutelare lo

sviluppo neurologico. Si tratta di un approccio efficace dal punto di vista clinico che prosegue ma che comporta un carico significativo sul piano psicologico ed emotivo, tanto pesante da mettere a rischio l'aderenza terapeutica e, di conseguenza, la salute e la qualità di vita dei pazienti.

Secondo l'indagine Elma Research, tra le difficoltà principali emergono il mangiare fuori casa (50%) e il mangiare insieme ad altre persone (43%). Negli ultimi anni, la ricerca scientifica ha fatto molti passi avanti per consentire maggiore libertà alle persone con Pku sottolinea Cefalo. Oggi si profilano possibilità di approcci innovativi, da valutare con lo specialista di riferimento, all'interno di percorsi altamente personalizzati e costruiti su misura sul paziente. Tali approcci possono contribuire a ridurre l'impatto sociale della malattia e offrire maggiore flessibilità nella gestione della Pku rispetto alle restrizioni alimentari. Non a caso, i pazienti esprimono un forte bisogno di informazioni su approcci medici (39%) e, sul piano pratico, la possibilità di maggiore libertà dalla dieta (39%) e più supporto psicologico (25%). Libertà è un concetto che Gabriele, nella sua testimonianza esprime chiaramente: significa non dipendere da qualcuno, ma dipendere soltanto dalle mie idee, dalle mie emozioni, da quello che voglio fare in quel momento.

Le difficoltà legate alla gestione alimentare si riflettono direttamente sulla vita sociale e relazionale. Cristina, 16 anni, racconta: I miei compagni vedevano che avevo merende o pasti diversi e mi chiedevano di assaggiarle. Spesso mi chiedevano come facessi a mangiarle o commentavano il cattivo sapore dicendo che al mio posto non ce l'avrebbero mai fatta. Mi hanno fatta sentire diversa, sbagliata. L'indagine Elma rileva che oltre l'80% delle persone con Pku intervistate soffre di ansia, stanchezza, sbalzi d'umore e difficoltà cognitive, manifestazioni neurocognitive rilevanti. Io soffro d'ansia da quando ero molto piccola e per tanto tempo non è stato chiaro se ci fosse o meno un legame con la Pku, afferma Ginevra.

Avere la Pku può influenzare in maniera significativa il funzionamento sociale, relazionale nonché l'acquisizione di un adeguato livello di autostima e di autoefficacia, soprattutto quando il paziente raggiunge l'età adolescenziale, sottolinea Chiara Cazzorla, psicologa e psicoterapeuta Uoc Malattie metaboliche ereditarie Centro di riferimento per lo screening neonatale Esteso Aou Padova. È fondamentale proseguire accompagnare i pazienti in un percorso multidisciplinare e personalizzato che favorisca inclusione, consapevolezza e qualità della vita, valutando con lo specialista di riferimento l'approccio terapeutico più adatto alla gestione della patologia.

L'impatto della Pku si legge nella nota si estende anche alla sfera scolastica, lavorativa e progettuale: 1 persona su 3 si sente spesso poco produttiva a causa della malattia, 1 su 5 ha subito discriminazioni in ambito lavorativo o di studio e quasi il 60% degli intervistati non lavora o lavora part-time, a fronte di oltre l'80% di diplomati o laureati. Anche il futuro appare meno accessibile: il 40% dichiara che la malattia influisce in maniera medio-alta o altissima sulla possibilità di pianificare il domani.

Per una persona con Pku libertà è un concetto molto concreto e riguarda situazioni con cui impara a misurarsi sin da tenera età, aggiunge Niko Costantino, responsabile Affari istituzionali di Cometa Asmme e portavoce delle 8 Associazioni di pazienti che patrocinano il progetto. È potersi sedere a tavola con gli altri, andare a scuola o al lavoro, viaggiare, progettare il proprio futuro

senza che ogni scelta debba essere condizionata dalla patologia. Le difficoltà legate alla Pku possono diventare tali da ostacolare la partecipazione alla vita sociale e le normali relazioni. Per questo noi associazioni lavoriamo perché ogni persona con Pku sia più informata, ascoltata e accompagnata nel suo percorso, per consentirle di fare scelte di vita libere e consapevoli, senza sentirsi limitata dalla patologia.

Libertà fenomenale conclude Maria Tommasi, Senior Medical Director in BioMarin Italia rappresenta un passo importante per promuovere una cultura di maggiore consapevolezza e inclusione. Un progetto che nasce dall'ascolto e dalla collaborazione con diverse Associazioni di pazienti e comunità scientifica. Come BioMarin, continueremo il nostro impegno verso i bisogni reali delle persone con Pku per dare risposte concrete attraverso la diffusione dell'informazione e lo sviluppo di soluzioni che possano migliorare la qualità di vita e favorire una maggiore libertà dai limiti che questa condizione può imporre.

???

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Giugno 23, 2026

Autore

redazione

default watermark