



Malattie rare, pediatra Cefalo: “Nuove terapie riducono impatto su qualità di vita di Pku”

Descrizione

(Adnkronos) “Oggi c’è la possibilità di intraprendere dei nuovi percorsi terapeutici che possono aiutare a ridurre il carico della malattia sulla qualità della vita dei pazienti, in alcuni casi addirittura liberalizzando la dieta. Sono già presenti sullo scenario alcune terapie per i pazienti sopra i 16 anni: alcune prevedono la somministrazione dell’enzima carente, altre operano tramite un cofattore che aumenta l’efficacia dell’enzima quando questo ha ancora un’attività residua, seppur bassa. Siamo di fronte ad un nuovo scenario. In ogni caso, la terapia di questi pazienti deve essere sempre individualizzata e deve tenere conto delle aspettative, dell’età, delle esigenze e delle novità terapeutiche, che si possono proporre e discutere insieme al paziente”. Lo afferma Graziella Silvia Cefalo, pediatra esperta in Malattie metaboliche ereditarie e responsabile della Ss di Malattie rare presso la Sc di Pediatria della Asst Santi Paolo e Carlo, polo dell’università degli studi di Milano, alla presentazione, oggi a Milano, del progetto di informazione e sensibilizzazione promosso da BioMarin “Libertà PHENomenale. Liberi di desiderare, oltre le sfide della fenilchetonuria”, che raccoglie storie, informazioni e strumenti per vivere con la Pku, o fenilchetonuria, malattia metabolica rara, senza rinunciare a bisogni e desideri.

“La Pku è una malattia genetica ereditaria con un’incidenza di un caso su 10mila neonati in Europa ed è dovuta alla carenza, o all’assenza, di fenilalanina idrossilasi, un enzima che noi tutti abbiamo nelle cellule epatiche. Questa carenza spiega Cefalo “determina un aumento dei livelli di fenilalanina e una riduzione di tutti i prodotti che sono a monte, come la tirosina e i suoi derivati, tra cui i neurotrasmettitori. L’eccesso di fenilalanina nel sangue, unito a una carenza di trasmettitori, determina un effetto tossico prevalentemente a carico del sistema nervoso centrale. La dietoterapia, scoperta negli anni 50 e che deve essere instaurata precocemente, fin dalla nascita, permette di prevenire gli effetti estremamente negativi sullo sviluppo neurologico “continua l’esperta “e di far sì che i soggetti affetti dalla malattia possano avere una vita e uno sviluppo neurocognitivo del tutto normale. Si tratta di una terapia che deve essere proseguita per tutta la vita e non, come si pensava una volta, fino ai 10 anni”.

L’interruzione o la scarsa aderenza alla dietoterapia “determina delle importanti ripercussioni sull’aspetto neurocognitivo “precisa Cefalo “quindi sull’attenzione, sulla performance

cognitiva, sulla lucidità, sulle capacità lavorative e di studio, sul carattere e, anche, su alcuni aspetti comportamentali come l'ansia e la depressione. Mantenere livelli adeguati di fenilalanina significa stare bene e, per fare questo aggiunge bisogna mantenere la dieta per sempre. L'impatto della terapia sulla vita quotidiana è estremamente rilevante perché si tratta di una dieta molto restrittiva, soprattutto per quanto concerne tutti gli alimenti proteici e puntualizza e l'introduzione di sostituti aminoacidici e di integratori che devono essere assunti più volte nell'arco della giornata. I pazienti con Pku sono quindi individui che per tutta la vita devono seguire un percorso estremamente difficile conclude soprattutto nel momento in cui diventano adulti, quando hanno una socialità, un lavoro, vogliono viaggiare e vogliono vivere in maniera libera.

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Giugno 23, 2026

Autore

redazione

default watermark