



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 l'alimentazione. 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 il ricercatore deve raccomandare che gli alimenti che contengono proteine, soprattutto carne, pesce e uova, devono essere ridotti quasi tutti. Questo non significa, perÃ, eliminare le proteine dall'alimentazione. 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 eccessive. Il risultato Ã che, con una corretta alimentazione, questi pazienti possono crescere normalmente.

La situazione Ã diversa quando la diagnosi arriva tardi e il danno neurologico si Ã giÃ instaurato. 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, deve essere seguita per tutta la vita. Non ci sono limiti particolari all'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 restrizioni. conclude.

??

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Ottobre 8, 2026

Autore

redazione