

# Fenilchetonuria, pediatra Cefalo: â??Adeguati livelli fenilalanina per vita normaleâ?•

## Descrizione

default watermark

(Adnkronos) â?? â??La fenilchetonuria Ã¨ una malattia genetica determinata dalla mutazione di un gene che provoca una carenza di un enzima molto importante â?? fenilalanina idrossilasi â?? che converte la fenilalanina nei sottoprodotti, causando un accumulo di questo aminoacido essenziale. Ã? una malattia rara, ma lâ??incidenza nei nuovi nati Ã¨ di circa 1 caso ogni 10mila nati in Europa e in Italia Ã¨ anche un pochino piÃ¹ alta. Elevati livelli di fenilalanina nel sangue diventano tossici e compromettono lo sviluppo neurologico, fisico, psicomotorio. Per mantenere la concentrazione di questo aminoacido essenziale a livelli fisiologici, o almeno adeguati, storicamente, si Ã¨ intervenuti con la dietoterapia, che rimane ovviamente cardine della cura di questa malattia. Recentemente si sono affacciate sullo scenario terapeutico anche altre prospettive terapeuticheâ?•. CosÃ¬ Graziella Cefalo, pediatra, responsabile Ss Malattie rare, Asst Santi Paolo e Carlo di Milano, spiega lâ??impatto dei nuovi approcci terapeutici come il pegvaliase nella malattia. Il farmaco Ã¨ giÃ  autorizzato per il trattamento della patologia e ha recentemente ricevuto lâ??estensione delle indicazioni terapeutiche da parte della Commissione europea (Ema) per includere i pazienti affetti da fenilchetonuria (Pku) di etÃ  pari o superiore a 12 anni. (VIDEO)

Trattandosi di una malattia da accumulo, â??Ã¨ fondamentale una diagnosi precoce per iniziare una dietoterapia povera di fenilalanina â?? sottolinea lâ??esperta â?? Iniziare la terapia efficace nel preadolescente o adolescente comporta una maggiore compliance alla terapia, ai controlli e una vita miglioreâ?•.

â??Le nuove terapie â?? continua Cefalo â?? consentono, nei pazienti con fenilchetonuria, di poter mantenere livelli adeguati di questo aminoacido essenziale abbandonando anche la dieta che, comunque, ha un peso notevole sulla qualitÃ  della loro vita. Il fatto di poter avere a breve lâ??opportunitÃ  di effettuare questo tipo di terapia anche nei pazienti adolescenti, cioÃ¨ dai 12 anni di vita in su, permetterÃ , io penso, ma alcuni dati ce lâ??hanno giÃ  confermato, di avere una maggiore aderenza alla terapia dietetica e anche a quella con il farmaco. Quando i valori di fenilalanina nel sangue sono adeguati, sono gli stessi pazienti a dirci che si sentono molto meglio, che sono piÃ¹ prestanti nellâ??attivitÃ  di studio, nel lavoro, ma anche nella relazione con gli altri, si sentono meno ansiosi, sentono meno difficoltÃ  di concentrazione e hanno molta piÃ¹ voglia di vivere pienamente la

loro vita e di fare progettualitÃ â?•.

Prima dellâ??introduzione dello screening neonatale, â??non câ??era una diagnosi precoce e i soggetti con fenilchetonuria presentavano gravissime disabilitÃ  psicointellettive, neurologiche come una grave epilessia â?? ricorda Cefalo â?? Elevati livelli di fenilalanina causano maggiori danni nei soggetti al di sotto dei 10-12 anni perchÃ© il sistema nervoso Ã¨ ancora in fase di maturazione. Proprio per questo un tempo si riteneva che fosse sufficiente la dietoterapia fino allâ??adolescenza. Poi perÃ² si Ã¨ scoperto che in realtÃ  non Ã¨ cosÃ¬. Avere i livelli sotto controllo Ã¨ fondamentale per tutta la vita perchÃ©, anche nei soggetti adulti non hanno un impatto cosÃ¬ grave sullo sviluppo neurologico e neurocognitivo, resta un impatto importante sulle funzioni esecutive, sulla concentrazione, sullo stato di ansiaâ?•. Avere livelli alti di questo aminoacido â??vuol dire essere depressi, essere ansiosi, avere difficoltÃ  di concentrazione, di relazione, difficoltÃ  sul lavoro â?? chiarisce â?? Adesso sappiamo che se un paziente Ã¨ ormai adulto e magari aveva abbandonato la dieta quando aveva 20 o 18 anni e adesso ha 30 anni, se riprende la dieta recupera tutte quelle funzioni che non aveva piÃ¹. Il problema Ã¨ che spesso il paziente, specie se ha abbandonato le terapie per lungo tempo, non si rende conto di avere questa â??fogginessâ??, questa nebbia cognitiva. Solo quando poi comincia una nuova terapia e si abbassano i valori, si sente rinascereâ?•.

default watermark

Lâ??approccio terapeutico Ã¨ molto cambiato negli anni. â??Per i bambini piÃ¹ piccoli Ã¨ assolutamente indispensabile la dietoterapia i genitori si attengono alle disposizioni e i bambini sono sotto controllo â?? sottolinea Cefalo â?? Quando cominciano ad avere tra i 12 e i 15 anni la vita sociale si amplia e diventa difficile mantenere la dieta molto rigida che seguono. Avere quindi la possibilitÃ  di terapie che consentono di ampliare il tipo di alimenti che possono mangiare e, in alcuni casi, persino di addirittura abbandonare la dieta, Ã¨ proprio un cambiamento di paradigma nella vita di questi ragazzi, se mantengono i valori di fenilalanina sotto controllo, hanno una vita assolutamente normale. Abbiamo ragazzi che sono laureati â?? conclude â?? hanno posizioni molto importanti anche nellâ??ambito lavorativo, hanno le loro famiglie, figli: una vita assolutamente normale, ma i livelli devono essere controllatiâ?•.

â??

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

**Categoria**

1. Comunicati

**Tag**

1. Ultimora

**Data di creazione**
Novembre 17, 2026
**Autore**
redazione