



Fenilchetonuria, lo screening neonatale evita danni neurologici ma resta nodo continuità cure

Descrizione

(Adnkronos) In Italia, in media, un nato ogni 5mila è affetto da fenilchetonuria (Pku), una patologia metabolica rara di origine genetica a trasmissione autosomica recessiva. È causata da un difetto del gene Pah, che compromette la produzione dell'enzima fenilalanina idrossilasi. Questo impedisce il corretto smaltimento della fenilalanina, un amminoacido presente negli alimenti proteici, che si accumula nel sangue diventando tossico per il sistema nervoso centrale. In assenza di intervento tempestivo nei primi giorni di vita, l'accumulo di fenilalanina causa danni neurologici precoci e progressivi, provocando grave disabilità intellettiva.

Tra i Paesi europei l'Italia registra un'incidenza rilevante, ma oggi, grazie allo screening neonatale obbligatorio effettuato tramite prelievo di una goccia di sangue tra le 48 e le 72 ore dalla nascita la diagnosi precoce evita le conseguenze cognitive più severe. Nonostante questo, la gestione clinica del paziente durante l'arco della vita presenta ancora delle criticità, spesso causate dalla difficoltà di mantenimento del regime alimentare consigliato dagli specialisti e dalla svalutazione dei rischi correlati. Se ne è parlato oggi a Roma, in occasione di un media tutorial dedicato ad affrontare il peso sociale della patologia e i bisogni insoddisfatti dei pazienti.

Lo screening neonatale e la presa in carico precoce hanno trasformato la Pku da patologia invalidante a condizione cronica gestibile, ma questo successo ha creato negli anni l'illusione che il problema fosse risolto dichiara Alberto Burlina, ricercatore senior dell'Università di Padova. È importante ricordare che è ancora presente un profondo bisogno medico insoddisfatto: la gestione quotidiana richiede una rigorosa e complessa terapia dietetica a basso contenuto di fenilalanina per tutta la vita, mentre l'assenza di percorsi strutturati di transizione verso l'età adulta porta una significativa quota dei pazienti ad allontanarsi dal monitoraggio clinico, esponendosi a complicanze neuro cognitive e psicosociali a lungo termine. Il mancato controllo nutrizionale, se protratto, può infatti comportare rallentamento cognitivo, difficoltà di concentrazione, alterazioni dell'umore e dello stato ansioso. È quindi necessaria un'assistenza multidisciplinare continua, omogenea sul territorio nazionale, capace di accompagnare i pazienti dall'infanzia all'età adulta, favorendo in questo modo l'aderenza alle raccomandazioni.

â??

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Ottobre 8, 2026

Autore

redazione

default watermark