

18 Giugno 2018

## ***CORRIERE DELLA SERA*** - Malattie Rare

### Fenilchetonuria, pazienti curati in ospedali pediatrici anche da adulti

La malattia metabolica rara colpisce un bambino ogni 2.581 nati. Le associazioni dei malati: servono Centri specialistici per adulti ed equità di trattamento  
di [Maria Giovanna Faiella](#)



Un bambino ogni 2.581 nati è colpito dalla fenilchetonuria, malattia metabolica rara causata da una mutazione del gene PAH, per cui non si riesce a metabolizzare la fenilalanina, un aminoacido assunto attraverso la dieta. La diagnosi precoce, possibile grazie allo screening neonatale obbligatorio dal 1992 su tutto il territorio nazionale, permette di iniziare subito una dieta specifica, che dovrà essere seguita, per tutta la vita, supportata da adeguate integrazioni e, quando servono, terapie farmacologiche, in

modo da non incorrere in disturbi neurologici più o meno importanti a seconda dei casi, o in disturbi cognitivi o del comportamento o, anche, in forme di disabilità gravi.

## **Come si agisce**

Diffondere la conoscenza di questa patologia rara è l'obiettivo della giornata mondiale della fenilchetonuria, che ricorre il 28 giugno. In Italia è l'occasione per le associazioni dei pazienti, [Ammec](#) (Associazione malattie metaboliche congenite), [Cometa Asmme](#) (Associazione studio malattie metaboliche ereditarie) e [Apmmc](#) (Associazione prevenzione malattie metaboliche congenite), per dare voce ai bisogni insoddisfatti dei malati, dalla necessità di centri specialistici per adulti a un equo accesso agli alimenti a fini medici speciali forniti dal servizio sanitario. «Prima che fosse obbligatorio lo screening neonatale s'ignorava l'esistenza della fenilchetonuria, ed erano davvero pochi i medici preparati sulla malattia – spiega Anna Maria Marzenta, presidente di Cometa Asmme – . Alcune persone, purtroppo, non hanno avuto la diagnosi e hanno riportato importanti danni neurologici. I bambini ai quali è stata diagnosticata la malattia con lo screening neonatale 20-30 anni fa, oggi riescono ad avere una vita normale seguendo la dietoterapia, le donne che ne soffrono riescono a portare a termine una gravidanza e ad avere figli sani. Ma non sappiamo a cosa si va incontro con l'avanzare dell'età». «La fenilchetonuria è una condizione biochimica che richiede una terapia dietetica per prevenire i danni creabili dal difetto enzimatico – spiega il presidente di Apmmc, Marcello Giovannini, professore emerito di pediatria – . Dobbiamo intercettare i bisogni dei pazienti in modo sempre più puntuale, contemplando anche l'idea di un percorso “esistenziale”, sia che si trovino in Italia che all'estero. L'alleanza tra operatori della salute, ricercatori esperti, pazienti, famiglie e associazioni, è un'arma indispensabile per ottenere risultati efficaci, sapendo che il futuro sarà la terapia enzimatica e la terapia genica».

## **Adulti ancora senza riferimenti**

Uno dei problemi da risolvere riguarda la formazione dei medici. «Quando i bambini hanno solo un banalissimo raffreddore, noi genitori dobbiamo andare dallo specialista, che magari è in un centro lontano – dice Simonetta Menchetti, presidente di Ammec – . Anche da grandi, e per tutta la vita, continuano a rimanere in carico agli ospedali pediatrici dove sono i Centri di riferimento della malattia, insieme a bambini e neonati, con notevoli disagi. Questo perché in Italia non esistono ancora centri ospedalieri specialistici per gli adulti. In Toscana, – continua Menchetti – la nostra associazione sta collaborando con il Centro delle malattie metaboliche dell'Ospedale Meyer per avere un punto di riferimento per i pazienti adulti. Ma dovrebbero esserci su tutto il territorio, come pure sarebbe

necessaria una maggiore formazione dei medici di base per poter fornire cure adeguate a questi pazienti che, col passare degli anni, vanno incontro come gli altri ad altre malattie».

## **Mangiare lo stesso alimento**

Un altro problema segnalato dalle associazioni, in occasione della giornata, è la disparità di trattamento dei pazienti, da Regione a Regione, e anche da Provincia a Provincia, rispetto agli alimenti a fini medici speciali. «Sono terapie salvavita che vengono fornite gratuitamente dal Servizio sanitario, e vanno assunte ogni giorno, ma un paziente non può mangiare lo stesso tipo di alimento per tutta la vita – sottolinea Menchetti – . In alcune Regioni, come la Toscana, sono state adottate delibere che garantiscono una varietà di alimenti a seconda dell'età e del gusto del paziente, il che favorisce l'aderenza alla terapia dietetica soprattutto da parte dei più piccoli, anche se ci sono differenze da Asl ad Asl; in altre Regioni, per risparmiare, vengono forniti attraverso gare di appalto al ribasso i prodotti più economici, senza tenere conto delle reali necessità dei pazienti».