

Gruppo Di Lavoro SIMMESN

Fenilchetonuria e Patologie Affini

Coordinatore: Prof. Alberto Burlina

Segretario: Dr.ssa Chiara Cazzorla

Componenti: Dr. Francesco Baldo, Dr. Alessandro Burlina, Dr. Egidio Candela, Dr.ssa Maria Teresa Carbone, Dr.ssa Anna Commone, Dr.ssa Silvia di Michele, Dr.ssa Silvia Funghini, Dr. Filippo Manti, Dr.ssa Chiara Montanari, Dr.ssa Sara Parolisi, Dr.ssa Valentina Rovelli, Dr.ssa Iris Scala, Dr.ssa Giusi Maria Scaturro, Dr.ssa Barbara Siri, Dr.ssa Maria Elena Stornaiuolo, Dr.ssa Albina Tummulo

Stato dell'arte

La Fenilchetonuria è una malattia metabolica ereditaria dovuta ad un difetto dell'enzima Fenilalanina Idrossilasi e del cofattore Tetrabiopterina.

Sono note almeno 3 differenti forme riconosciute come Iperfenilalaninemia, Fenilchetonuria BH4 rispondente e Fenilchetonuria classica.

La malattia è dovuta a mutazioni del gene PAH e ad oggi, sono conosciute più di 300 differenti mutazioni.

Attualmente lo screening per la Fenilchetonuria è presente nella maggior parte delle popolazioni in cui è presente un Sistema Sanitario pubblico e questo ha permesso di evitare i gravi danni neurologici conseguenti al ritardo diagnostico.

La terapia scoperta nel 1955 si basa su una dieta a ridotto contenuto di fenilalanina.

Recentemente nuove terapie farmacologiche si sono associate o hanno sostituito la dieta quali le terapie con Sepiapterina, Pegvaliase enzima ricombinante e nel futuro prossimo la terapia genica di cui sono già partiti studi in Fase I e Fase II.

Fondamenti e scopi del Gruppo di Lavoro

Pur essendo la Fenilchetonuria una malattia diagnosticata per legge nel territorio italiano sin dal 1982 e con una totale prescrizione terapeutica sempre assicurata da atti legislativi, i dati riguardanti epidemiologia, follow-up clinico e approcci terapeutici sono estremamente ridotti.

Ad essere precisi l'unico lavoro basato su un'attività di gruppi di studio è datato 1985 e pubblicato nella Rivista Italiana di Pediatria con il titolo "Protocollo della dietoterapia per le Iperfenilalaninemie" autori M. Giovannini, R. Longhi, E. Riva, R. Cerone, A. Burlina.

Da quel meritorio lavoro che cercava di avviare un rapporto di collaborazione tra i centri che al tempo seguivano la Fenilchetonuria, non è più seguita una pubblicazione né della Società di Pediatria né della Società di Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale.

Alcuni lavori sono stati recentemente pubblicati soprattutto indirizzati alla malattia in età adulta ma questi lavori sono frutto di iniziative di industrie del settore.

Alla luce dell'evoluzione della Fenilchetonuria che rappresenta il modello di Malattia Metabolica Ereditaria dato che in essa si possono trovare tutti gli obiettivi che si cercano in una patologia rara e quindi screening, analisi molecolari, follow-up a lungo termine e nuovi trattamenti, la richiesta per attivare un gruppo di lavoro dedicato alla patologia rappresenta un bisogno non solo culturale ma anche di pratica clinica.

Le finalità di questo gruppo pertanto saranno quelle di valutare nell'ambito di questa patologia, alcuni aspetti che attualmente necessitano di valutazione scientifica al fine di indirizzare il paziente alla miglior cura oggi possibile.

Andranno inoltre valutati gli aspetti neurocognitivi della malattia con proposte di standardizzare gli strumenti che permettano maggiormente di valutare l'andamento nel tempo sia della compliance e dell'aderenza del paziente alle varie terapie oggi possibili.

Inoltre uno degli scopi del gruppo di lavoro sarà quello di raccogliere i dati nel nostro Paese sulla Qualità di vita del paziente affetto da Fenilchetonuria.

Una particolare attenzione andrà poi posta al problema della gravidanza di cui non siamo a conoscenza dopo circa 40 anni di inizio dello screening, né dell'epidemiologia né della presenza di eventuali danni ad essa legati.

I soci componenti danno il loro contributo a questo gruppo di lavoro per poter finalmente anche in Italia avere dati scientifici riguardanti questa patologia.