



Dott. Alberto Burlina

Padova, 19 gennaio 2017 – Padova si conferma leader nel campo delle malattie rare. È di questa settimana la pubblicazione sulla prestigiosa rivista *Lancet Diabetology and Endocrinology* delle prime linee guida europee per la fenilchetonuria.

È stato un lavoro che si è protratto per più di tre anni che ha coinvolto esperti della maggior parte dei centri Europei dove viene curata la patologia e che ha definito i criteri diagnostici, il follow-up clinico e le terapie appropriate in base alla severità della malattia. Per l'Italia ha partecipato come pediatra metabolico il dott. Alberto Burlina, direttore dell'Unità Complessa Malattie Metaboliche Ereditarie e Centro Regionale dello screening esteso dell'Azienda Ospedaliera di Padova.

### **La malattia**

La fenilchetonuria, conosciuta anche come PKU, è la più frequente malattia metabolica ereditaria rara per cui l'organismo ha difficoltà a metabolizzare un particolare elemento costitutivo delle proteine (aminoacido) chiamato fenilalanina. Pertanto la fenilalanina si trova in tutti gli alimenti che contengono proteine e può accumularsi nel sangue causando danni al cervello. Per questa malattia esiste un esame che si effettua in tutti i paesi Europei alla nascita che permette di riconoscere in una goccia di sangue se i soggetti sono affetti da malattia ed iniziare una terapia ad apporto basso e controllato di fenilalanina.



Tale esame viene eseguito in Italia da più di 20 anni. Ad oggi si contano migliaia di pazienti con questa patologia. Pur essendo frequente non vi erano ad ora mai state redatte delle linee guida in tutta la Comunità Europea che permettessero di unificare diagnosi e terapia.

La ricaduta di questa pubblicazione per il paziente è molto importante perché permetterà finalmente di unificare diagnosi e terapia a indipendentemente dalla Nazione di appartenenza del soggetto.

Attualmente in Azienda Ospedaliera di Padova vengono seguite più di 200 persone di ogni età con queste patologie tutte diagnosticate alla nascita e che usufruiscono del supporto non solo metabolico ma anche dietetico e psicologico. Inoltre per questi pazienti è in atto un monitoraggio dei valori della fenilalanina direttamente a domicilio per mezzo di una goccia di sangue che viene inviata al laboratorio e che permette un costante monitoraggio della malattia senza richiedere lo spostamento del paziente.

*fonte: ufficio stampa*