

MALATTIE RARE: LA FENILCHETONURIA

La fenilchetonuria è una malattia rara, dovuta alla carenza di un enzima epatico, la fenilalanina idrossilasi che catalizza l'idrossilazione della fenilalanina a tirosina. Una sua carenza porta all'aumento della fenilalanina nel sangue.

In Italia tutti i bambini vengono sottoposti a screening neonatale al fine di identificare e trattare precocemente i pazienti affetti.

I pazienti con PKU non trattati vanno incontro a grave ritardo mentale, disturbo da iperattività, epilessia, Se la terapia viene iniziata entro le prime 3 settimane di vita il ritardo mentale irreversibile viene prevenuto. La terapia è dietetica: si basa sulla riduzione dell'introito quotidiano di fenilalanina con gli alimenti. Vengono quindi eliminati dalla dieta i cibi ricchi di proteine (carne, pesce, uova, formaggio) e introdotti alimenti speciali che garantiscono un adeguato apporto di aminoacidi, micronutrienti e vitamine.

Il mantenimento di bassi i valori di fenilalaninemia è particolarmente importante nei primi anni di vita. I valori ematici vengono monitorati settimanalmente, bisettimanalmente o mensilmente a seconda dell'età.

Vi sono numerose novità in campo terapeutico:

1. la continua produzione di *nuovi cibi* contenenti aminoacidi sintetici *più palatabili e completi*;
2. la dieta *va proseguita anche in età adulta e soprattutto in gravidanza*
3. la terapia con *tetraidrobiopterina o con aminoacidi neutri*
4. la terapia genica

Le difficoltà incontrate nella gestione di pazienti con questa malattia non sono tanto diagnostiche quanto di mantenimento di una adeguata compliance e qualità di vita (dieta poco palatabile, monotona, diversa da quella dei coetanei). Per tutti questi motivi una stretta collaborazione del medico con una dietista e, a volte, con una psicologa, risulta utile e produttiva.

Le novità terapeutiche che stanno uscendo in questi anni impongono un aggiornamento continuo e probabilmente permetteranno di migliorare ulteriormente la vita di questi pazienti.

- | | |
|---------------|---|
| 8.30 – 9.00 | Registrazione dei partecipanti |
| 9.00 – 9.15 | Presentazione del corso ed inizio lavori (A. Ventura) |
| 9.15 – 9.30 | La Fenilchetonuria: parlano i diretti interessati (I. Bruno) |
| 9.30 – 9.50 | La genetica della fenilchetonuria (F. Faletra) |
| 9.50 – 10.35 | La fenilchetonuria: la parola all'esperto (A. Burlina) |
| 10.35 – 11.00 | Discussione (I. Bruno, A. Burlina, F. Faletra) |
| 11.00 – 11.20 | La fenilchetonuria dalla teoria alla pratica:
le tappe della diagnosi (G. Ciana) |
| 11.20 – 11.40 | La fenilchetonuria dalla teoria alla pratica:
I problemi del follow-up (I. Bruno) |
| 11.40 – 11.50 | Discussione (I. Bruno, G. Ciana) |
| 11.50 – 12.10 | Coffee break |
| 12.10 – 12.30 | Tre domande per tre risposte a partire dai casi della regione :
C'è bisogno della dietista? (C. Zanco) |
| 12.30 – 12.50 | Tre domande per tre risposte a partire dai casi della regione :
C'è bisogno della psicologa? (C. Cazzorla) |
| 12.50 – 13.10 | Tre domande per tre risposte a partire dai casi della regione :
BH4 sì o no? (A. Burlina) |
| 13.10 – 13.25 | Discussione (A. Burlina, C. Cazzorla, C. Zanco) |
| 13.25 – 13.40 | Definizione del protocollo regionale per il trattamento e il follow up della fenilchetonuria (I. Bruno, A. Burlina) |
| 13.40 – 14.00 | Verifica apprendimento (I. Bruno) |

ECM

Per questa manifestazione sono stati richiesti i crediti formativi per le categorie professionali: Medico chirurgo (specializzazione in Area interdisciplinare, Continuità assistenziale, Ginecologia e ostetricia, Malattie metaboliche e diabetologia, Neonatologia, Neuropsichiatria infantile, Scienza dell'alimentazione e dietetica, Pediatria, Pediatri di libera scelta), Biologo, Dietista, Psicologo.

Numero massimo di iscritti: 80. I posti disponibili saranno assegnati in base all'ordine cronologico di arrivo delle iscrizioni.

MODALITA' D'ISCRIZIONE

I partecipanti esterni all'IRCCS Burlo Garofolo devono compilare la scheda di iscrizione scaricabile dal sito www.theoffice.it/pku ed inviarla via fax (040 368808) o per posta alla Segreteria Organizzativa **the office**, via San Nicolò, 14 – 34121 Trieste entro il **10 novembre**.

Per i dipendenti dell'IRCCS Burlo Garofolo l'iscrizione avverrà presso il **Centro Attività Formative** tel. 040 3785206; e-mail segreteria.formazione@burlo.trieste.it sulla modulistica inviata ai coordinatori delle Strutture operative.

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Responsabili Scientifici dell'evento:
Prof. Alessandro Ventura, Dott.ssa Irene Bruno
tel 040 3785283
ventura@burlo.trieste.it; brunoi@burlo.trieste.it

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

the office
via San Nicolò 14 34121 Trieste, tel 040 368343+1+19, fax 040 368808
pku@theoffice.it www.theoffice.it/pku