

**L**a fenilchetonuria (PKU) è una patologia metabolica che colpisce circa 1 neonato ogni 10.000, con punte di incidenza in base alla regione di provenienza fino anche a 1 ogni 5000. Tale malattia consiste in un errore congenito che coinvolge il metabolismo dell'aminoacido fenilalanina che, non potendo essere correttamente utilizzato dall'organismo, tende ad accumularsi e recare danno a organi e tessuti, in particolare modo al sistema nervoso centrale. Ove non adeguatamente trattata sin dalla nascita, la patologia può infatti portare allo sviluppo conseguente di quadri neurologici di varia entità, inclusi ritardo mentale severo e disturbi psichiatrici.

Il cardine del trattamento fino ad oggi è stato sempre rappresentato dalla terapia dietetica che, da sola, risulta in grado di garantire una normale sviluppo psicomotorio al paziente; tuttavia, nelle forme più severe della patologia tale regime alimentare risulta essere particolarmente restrittivo e talvolta limitante relativamente alla vita lavorativa e sociale, con conseguente riduzione dell'aderenza al trattamento.

Tali problematiche hanno portato, nel tempo, allo sviluppo di nuovi approcci terapeutici.

Tra questi, finalmente, risulta ora disponibile in Italia una terapia farmacologica che, prevedendo la somministrazione di un analogo dell'enzima mancante nella patologia, permette di ridurre i valori di fenilalanina fino alla loro completa normalizzazione.

“Si tratta della prima terapia enzimatica sostitutiva approvata per i pazienti affetti da fenilchetonuria di età superiore a 16 anni con insufficiente controllo metabolico, da somministrarsi in siringhe

# Terapia enzimatica sostitutiva per la PKU: un sogno che diventa realtà



**Andrea Pession**  
Presidente SIMMESN



**Giuseppe Banderali**  
Vicepresidente SIP

pre riempite per via sottocutanea, al pari di una vaccinazione: una vera rivoluzione per i pazienti affetti da PKU”, sostiene il prof. Andrea Pession, Presidente della Società Italiana di Malattie Metaboliche e Screening Neonatale (SIMMESN). Prosegue il prof. Pession: “Il farmaco, dapprima studiato in numerosi trial clinici che hanno coinvolto gli Stati Uniti e l'Europa con costanti contatti anche con il nostro Centro, rappresenta ora una realtà:

**1 ogni 10.000**

l'incidenza tra i neonati colpiti da fenilchetonuria

**1 ogni 5000**

il picco di incidenza tra i neonati colpiti da fenilchetonuria in base alla regione di provenienza

**20 e più**

in Italia i Centri dedicati alla cura e assistenza dei pazienti affetti da malattie metaboliche

**2000 circa**

i pazienti affetti da malattie metaboliche o sospetti tali in carico alla SC dell'Ospedale San Paolo, Milano

un passo fondamentale nella gestione terapeutica di questa patologia, in grado di liberalizzare almeno in parte gli schemi dietetici altrimenti restrittivi cui i pazienti sono obbligati per esigenza di controllo metabolico”.

In Italia sono più di 20 i Centri dedicati alla cura e assistenza dei pazienti affetti da malattie metaboliche, con una copertura pressoché regionale di tutto il territorio nazionale al fine di poter erogare servizi e prestazioni a tutti i pazienti che ne necessitano. Da sempre sono molti gli sforzi profusi nel cercare di incrementare le potenzialità dell'interconnessione tra strutture, favorire la collaborazione e incentivare scambi e comunicazioni all'interno della rete assistenziale. In qualità di nuovo Presidente appena eletto della SIMMESN, il Prof. Pession ha a questo riguardo ribadito quanto “la capacità di saper lavorare in team, puntare sulla multidisciplinarietà, sostenere e promuovere l'awareness di pari passo con la formazione e la divulgazione scientifica anche territoriali devono essere focus principali nell'attività della Società che ho il piacere di dirigere, affinché il paziente possa sentirsi sempre più al centro e sempre più aiutato”.

Ogni Centro di malattie metaboliche in Italia ha nel tempo assunto maggiore expertise in specifiche aree assistenziali. Tra questi, il Centro di Malattie Metaboliche Congenite della Struttura Complessa di Pediatria dell'Ospedale San Paolo di Milano – ASST Santi Paolo e Carlo da oltre 30 anni rappresenta uno dei maggiori punti di riferimento

*“Questa nuova terapia è l'ennesima dimostrazione di come la scienza medica sia costantemente in movimento alla ricerca di soluzioni terapeutiche sempre più efficaci che mirino a migliorare la qualità di vita del paziente”*

nell'ambito nazionale per la diagnosi, terapia e assistenza dei pazienti affetti da Malattie Metaboliche Ereditarie (MME) in particolare costituendo il Centro Clinico di Riferimento (CCR) della Regione Lombardia per le iperfenilalaninemie. Circa 2000 sono i pazienti affetti da malattie metaboliche o sospetti tali attualmente in carico alla SC dell'Ospedale San Paolo, diretta dal dott. Giuseppe Banderali, Vicepresidente della Società Italiana di Pediatria. Di questi, circa 700 risultano affetti da fenilchetonuria/iperfenilalaninemia e circa 300 quelli che rientrano nelle categorie di pazienti affetti da PKU potenzialmente candidabili a questo nuovo trattamento: una numerosità di pazienti tra le più ampie.

“La nostra équipe di malattie metaboliche congenite è da sempre in prima linea nel garantire a tutti i pazienti la terapia più adeguata in relazione alle esigenze di ogni singolo individuo”, interviene il dott. Banderali, “oggi possiamo offrire loro un'ulteriore arma a protezione e salvaguardia di un futuro migliore”. Prosegue: “Il nostro Centro raccoglie pazienti provenienti non soltanto dalla Regione Lombardia ma da tutta Italia, fino anche a Paesi esteri con cui costantemente intratteniamo rapporti di collaborazione e sostegno alla cura e assistenza dei pazienti affetti da malattie metaboliche: siamo felici di poter dire che ad oggi siamo uno tra i primi centri metabolici italiani ad avviare tale tipologia di trattamento”.

“La collaborazione tra Centri, il costante interscambio, la sempre presente ricerca della best practice e care per i pazienti affetti da malattie metaboliche è il core della nostra mission come Società”, conclude il prof. Andrea Pession, “questa nuova terapia è l'ennesima dimostrazione di come la scienza medica sia costantemente in movimento alla ricerca di soluzioni terapeutiche sempre più efficaci che mirino a migliorare la qualità di vita del paziente”.

## SIMMESN: nuovo Consiglio direttivo

Il Consiglio direttivo della Società Italiana di Malattie Metaboliche e Screening Neonatale si è rinnovato nel corso dell'XI Congresso Nazionale della Società svoltosi a Bologna dal 2 al 4 dicembre 2021.

Il prof. Andrea Pession è stato eletto nuovo Presidente e rimarrà in carica per il biennio 2022-2024.



**Andrea Pession** – Presidente  
**Cristiano Riso** – Vice presidente  
**Simona Fecarotta** – Tesoriere  
**Albina Tummolo** – Segretario Generale  
**Chiara Cazzorla** – Consigliera  
**Silvia Funghini** – Consigliera  
**Juri Zuvadelli** – Consigliere

