

Il Servizio Sanitario Nazionale e la PKU

In Italia è ormai consolidata e adottata dal **SISN** (Società Italiana per gli Screening Neonatali) la suddivisione dei pazienti neonati con Iperfenilalaninemia in tre classi, a secondo del tasso ematico di **PHE** e della rispondenza al test sulla sensibilità al **BH4**.

La prima classe, con i valori ematici di PHE più elevati, viene classificata come **Fenilchetonuria Classica** (PKU), la seconda con valori di PHE importanti ma meno elevati viene classificata come **Iperfenilalaninemia di tipo 2** (HPA II). Entrambe queste classi richiedono specifici trattamenti dietetici.

Esiste poi una **Iperfenilalaninemia di tipo tre** (HPE III) che normalmente non necessita di diete spartane ma che necessita di controlli programmati. La classe III poi si suddivide in HPE **responsive al BH4** o **non responsive al BH4**.

I centri, in Italia, che effettuano lo Screening neonatale sono venti e nel 2005 hanno esaminato tutti i 572.830 bambini nati nel territorio nazionale. Questi i risultati:

| Centri screening PKU | Nati esaminati | PKU tipo 1 | HPE tipo 2 | HPE tipo 3 | BH4 resp. | Dif. Cofatt. | Totale |
|------------------------------|----------------|------------|------------|------------|-----------|--------------|------------|
| PIEMONTE TORINO | 37.580 | 1 | 0 | 5 | 0 | 0 | 6 |
| LOMBARDIA MILANO | 94.244 | 0 | 2 | 17 | 0 | 0 | 19 |
| TRIBENETO VERONA | 67.126 | 2 | 6 | 2 | 0 | 0 | 10 |
| LIGURIA GENOVA | 12.115 | 0 | 0 | 1 | 0 | 0 | 1 |
| EMILIA ROM. BOLOGNA | 39.685 | 0 | 1 | 7 | 0 | 0 | 8 |
| TOSCANA FIRENZE | 31.835 | 1 | 1 | 4 | 0 | 1 | 7 |
| NARCHE FANO | 14.220 | 1 | 1 | 5 | 0 | 0 | 7 |
| ABRUZZO MO CHIETI | 11.317 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| LAZIO ROMA CRI ROMA | 36.890 | 2 | 2 | 3 | 0 | 0 | 7 |
| LAZIO SAPIENZA | 27.591 | 0 | 1 | 5 | 0 | 1 | 7 |
| CAMPANIA NAPOLI ASL 1 NAPOLI | 41.750 | 3 | 1 | 4 | 0 | 0 | 8 |
| CAMPANIA ANNUNZ. | 24.910 | 0 | 2 | 6 | 1 | 0 | 9 |
| PUGLIA BARI | 39.971 | 6 | 0 | 0 | 0 | 0 | 6 |
| BASILICATA POTENZA | 4.895 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| CALABRIA CATANZARO | 18.258 | 1 | 4 | 4 | 0 | 0 | 9 |
| SICILIA MESSINA | 5.578 | 2 | 1 | 2 | 0 | 0 | 5 |
| SICILIA CATANIA | 22.967 | 3 | 0 | 6 | 0 | 0 | 9 |
| SICILIA CALTANISSETTA | 8.093 | 3 | 0 | 2 | 0 | 0 | 5 |
| SICILIA PALERMO | 20.700 | 3 | 2 | 10 | 0 | 0 | 15 |
| SARDEGNA CAGLIARI | 13.105 | 0 | 0 | 3 | 0 | 0 | 3 |
| ITALIA TOTALE | 572.830 | 28 | 24 | 86 | 1 | 2 | 141 |

Statistiche italiane anno 2005

Prendendo come base il dato del 2005 (52 fra I e II) e moltiplicandolo arbitrariamente per i trenta anni da cui è iniziato lo screening neonatale sulla PHE, si giunge ad un totale di 1.560 pazienti diagnosticati.

Se si valuta che oggi, nei centri specializzati sulla PKU, siano seguiti e trattati circa 1.100 pazienti si può arrivare a considerare arbitrariamente che 460 siano usciti dal controllo e dalla terapia (**drop out**).

Considerando, sempre arbitrariamente che questi 460 pazienti drop out siano tutti superiori ad otto anni, si può arrivare alla conclusione che attualmente vi siano, seguiti e trattati, 416 pazienti inferiori agli otto anni e 684 pazienti fra i nove ed i 30 anni.

Vi sono trentaquattro centri di screening neonatale (dati del 2005), di cui venti attivi sulla PKU, gestiti dal SSN. Di questi venti centri sei utilizzano il **Test di Inibizione Batterica** (Test di Guthrie), Sette utilizzano il **Test Fluorimetrico**, cinque utilizzano il **Test Enzimatico**, quattro utilizzano il **Test di Spettrometria di Massa Tandem**.

La attività di Follow Up e di gestione terapeutica dei pazienti affetti da PKU e da HPA, sparsi nel territorio nazionale, sono collocati generalmente presso divisioni di Pediatria o di Neuropsichiatria

infantile od anche in centri specializzati sulle Malattie Metaboliche o di Endocrinologia Pediatrica. Questi diversi bagagli culturali specialistici, dei medici responsabili dei centri, spiegano anche come, pur in presenza di una malattia abbastanza codificata ed un lavoro di screening totalitario, l'approccio, sia di gestione dei pazienti che gli schemi terapeutici e dietetici, presentino sostanziali difformità che hanno impedito, finora, di realizzare una guideline unica nazionale.

La fenilchetonuria e la iperfenilalaninemia di tipo due, sono considerate malattie orfane e quindi i pazienti ricevono sia l'assistenza diagnostica che terapeutica in modo totalmente gratuito.

Considerato che la PKU viene considerata priva di potenzialità terapeutiche farmacologiche (la Tetrabiopterina o BH4 è indicata solo per le HPE di terzo tipo BH4 responder) la gestione del paziente viene svolta utilizzando alimenti specifici privi di PHE ed integratori a base di aminoacidi essenziali e micronutrienti che debbono integrare una dieta particolarmente povera.

Sia gli alimenti specifici che gli integratori vengono forniti gratuitamente dal SSN sulla base di prescrizioni dei centri specialistici, con modalità diverse da Regione a Regione (per plafone di spesa mensile e per autorizzazioni specifiche delle USL con modulistica particolare) sulla base di un *Registro Nazionale* che viene, di norma aggiornato di anno in anno dal Ministero della Salute (Dipartimento per la Sanità pubblica veterinaria, la nutrizione e la sicurezza degli alimenti) in base al D.L: 27 Gennaio 1992 n. 111. Le regioni Emilia Romagna e Veneto poi, sulla base del Registro Nazionale, redigono un loro prontuario di prodotti dietetici un poco più ristretto rispetto a quello nazionale e stabiliscono anche tetti di spesa pro capite.

Fonte: <http://www.noosit.com>

Articolo tratto da:

Fenilchetonuria (PKU), malattie rare e dintorni - <http://pku.altervista.org/>

URL di riferimento:

<http://pku.altervista.org/index.php?news=it/1206903413>