

LA GESTIONE DELLA FENILCHETONURIA NEL PAZIENTE ADULTO

5 Novembre 2021 Seminario specialistico - FAD sincrona

ECM

L'evento è stato accreditato nell'ambito del programma Nazionale di Educazione Continua in Medicina con l'**Obiettivo Formativo** Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, Profili di assistenza - Profili di cura.

Area obiettivi formativi: Obiettivi formativi di processo

Accreditato per max Nr. 100 partecipanti fra le seguenti categorie:

Biologo: Biologo

Medico Chirurgo: Medici Medicina Generale, Endocrinologia e Malattie Del Ricambio; Genetica Medica; Laboratorio Di Genetica Medica; Malattie Metaboliche E Diabetologia; Medicina Interna; Neurologia; Neuropsichiatria Infantile; Pediatria; Psicoterapia; Psichiatria; Scienza Dell'alimentazione E Dietetica; Allergologia E Immunologia.

Psicologo: Psicoterapia, Psicologia.

Dietista: Dietista (come per Biologo)Dietista.

I crediti attribuiti sono **Nr 3** e l'iscrizione è gratuita.

Specifiche FAD

Piattaforma presso la quale è OBBLIGATORIO REGISTRARSI entro il 4 novembre: <http://lin-k.it/aemc2-gestione-fenilchetonuria>

Dotazione hardware e software necessaria all'utente per svolgere l'evento

Indirizzo email (per iscriversi), browser web (Firefox, Chrome, Safari, Internet Explorer o altro browser aggiornato), connessione ad Internet, dispositivi per usufruire dei contenuti didattici (pc, smartphone o tablet).

Metodo di verifica dell'apprendimento

Questionario on-line a risposta multipla (con doppia randomizzazione). Per conseguire i crediti ECM relativi all'evento è obbligatorio: rispondere correttamente ad almeno il 75% dei quesiti del questionario di apprendimento (sono consentiti al massimo cinque tentativi di superamento della prova), compilare la scheda di valutazione evento FAD.

INFORMAZIONI

Responsabili Scientifici:

Giacomo Biasucci, Lucia Brodosi



Segreteria Organizzativa e

Provider ECM (ID6961):

AEMC2 S.r.l.s. Roma

Cell. +39 347 5245158 / 340 8914207

info@aemc2.com

FACULTY

Ilaria Bettocchi	U.O. Pediatria Endocrinologia Pediatrica e Screening Neonatale, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna
Giacomo Biasucci	U.O. Pediatria e Neonatologia, Ospedale Guglielmo da Saliceto AUSL Piacenza
Lucia Brodosi	SSD Nutrizione Clinica e Metabolismo - Centro Regionale di Riferimento IICB, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna
Maria Giulia Regazzi	SSD Nutrizione Clinica e Metabolismo - Centro Regionale di Riferimento IICB, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna
Sofia Vissani	U.O. Pediatria - Endocrinologia Pediatrica e Screening Neonatale, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna

RAZIONALE

La fenilchetonuria (PKU) è una malattia genetica, derivante da una mutazione del gene PAH (12q22), che codifica per la fenilalanina idrossilasi, che catabolizza la trasformazione della fenilalanina in tirosina. Sono riconosciute fino a 10000 varianti genetiche, caratterizzandosi come la più comune malattia del metabolismo degli aminoacidi e si trasmette con modalità autosomica recessiva. La patogenesi deriva da una ridotta o mancato metabolismo della fenilalanina, che si accumula nei tessuti dove esercita un effetto tossico.

Si stima che la prevalenza della PKU in Europa sia di 1/10.000 nati vivi, con un tasso più alto in alcuni paesi tra i quali l'Italia.

La fenilchetonuria può essere classificata seguendo vari criteri, uno dei quali è la gravità del quadro clinico. Possiamo quindi riconoscere una fenilchetonuria classica, con espressione grave dei sintomi, una forma moderata e una forma lieve.

Grazie allo screening neonatale, la PKU oggi è diagnosticata entro le prime 48-72 ore di vita e, grazie al trattamento dietoterapico iniziato entro i 10 gg di vita, i pazienti non sviluppano i danni tossici.

In assenza della diagnosi alla nascita, i sintomi insorgono prima dei due mesi di vita e possono essere molto lievi o gravi e comprendono ritardo dello sviluppo, deficit di accrescimento, microcefalia, epilessia, tremori. Inoltre, i pazienti non trattati sviluppano conseguentemente gravi problemi neurologici e neuropsichiatrici, quale deficit cognitivo, disturbi del comportamento (iperattività) e disturbi motori.

Il trattamento riconosciuto per le forme di PKU che richiedono una terapia consiste nella dieta a basso contenuto di fenilalanina, affiancata a supplementi di aminoacidi diversi dalla fenilalanina e micronutrienti. Secondo le linee guida europee per il trattamento, i pazienti adulti affetti da PKU devono mantenere dei livelli ematici di Phe < 600 µmol/l e valori ancora più stringenti si richiedono per le donne in gravidanza.

Una opzione terapeutica è tetraidrobiopterina (BH4), il cofattore dell'idrossilazione della fenilalanina. Sebbene presente ormai da diversi anni, ne trae effettivo giovamento solo il 2% circa dei pazienti.

Una nuova e più interessante terapia della fenilchetonuria è di natura enzimatica (pegvaliase), attualmente approvata nei pazienti affetti di età pari o superiore a 16 anni, con un livello ematico di Phe superiore a 600 µmol/l nonostante una precedente gestione tramite le opzioni di trattamento disponibili.

Nel programma di studi di fase III PRISM, pegvaliase ha evidenziato una riduzione prolungata nel tempo dei livelli ematici di Phe, il mantenimento della risposta e un aumento del numero di pazienti che raggiungevano i livelli ematici inferiori a 600 µmol/l, in concomitanza di un aumento dell'apporto di proteine naturali, dopo 36 mesi di trattamento. Inoltre, i dati raccolti nello studio di fase III e dalla sua estensione hanno suggerito un miglioramento dei sintomi quali disattenzione e alterazioni dell'umore misurati tramite strumenti specifici.

Il passaggio dall'età pediatrica all'età adulta si caratterizza per sostanziali modificazioni di tipo psicologico, comportamentale e di tutte le funzioni biologiche. Tali cambiamenti, in particolare in persone con disturbi metabolici che richiedono una terapia cronica, rendono necessario un adeguamento assistenziale in termini terapeutici, di monitoraggio e di fornitura di alimenti speciali. L'aderenza alla terapia nutrizionale può variare in rapporto ad esigenze individuali ed in relazione a particolari circostanze, tra cui la gravidanza. Nel corso della vita può accadere infatti che i pazienti tendano a ridurre il grado di aderenza alla terapia nutrizionale, con conseguente comparsa delle complicanze specifiche, alcune delle quali gravi e irreversibili. Le persone con Malattie Metaboliche Ereditarie necessitano di una gestione integrata da parte di un team esperto (composto da medici, dietisti, biologi, infermieri...) nel contesto di un centro metabolico specializzato che sappia fronteggiare le necessità della età adulta.

Alla luce di quanto descritto, questo progetto si pone di illustrare il percorso in essere dal 2017 a Bologna che prevede la transizione di pazienti adulti dal centro di Pediatria al centro che si occupa degli Adulti, approfondire la definizione degli obiettivi terapeutici per un controllo personalizzato dei principali parametri metabolici e neuropsichiatrici e la condivisione dei dati a lungo termine della terapia con pegvaliase.

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Moderatori: Giacomo Biasucci, Ilaria Bettocchi, Lucia Brodosi

16:00 - 16.20 **Introduzione alla malattia e presentazione del percorso diagnostico-terapeutico aziendale sulla transizione dei pazienti affetti da PKU dalla Pediatria al Centro per gli Adulti**

Ilaria Bettocchi

16.20 - 16.40 **La PKU 40 anni dopo l'introduzione dello screening neonatale: the burden of illness**

Ilaria Bettocchi

16.40 - 17:00 **Lost to follow-up, in quale età e perché**

Giacomo Biasucci

17.00 - 17.20 **Le complicanze neuropsicologiche della PKU**

Sofia Vissani

17.20 - 17.40 **Terapia nutrizionale nel paziente adulto affetto da PKU**

Maria Giulia Regazzi

17.40 - 18.00 **Terapia enzimatica: eleggibilità del paziente all'utilizzo di pegvaliase**

Lucia Brodosi

18.00 - 18.20 **Round Table: il ruolo centrale del MMG nella gestione del paziente PKU adulto**

Giacomo Biasucci

18.20 - 18.30 **Discussione e Take home messages
Compilazione del questionario ECM online**

Con il contributo non condizionante di:

B:OMARIN[®]