



28 GIUGNO: GIORNATA INTERNAZIONALE DELLA FENILCHETONURIA

A Pescara il “PKU DAY ABRUZZO 2024”

Pescara, 20 giugno 2024: In occasione della Giornata Internazionale della Fenilchetonuria, che si celebra ogni anno in tutto il mondo il 28 giugno, si svolgerà a Pescara, presso la Provincia in Piazza Italia n. 30, il “PKU DAY ABRUZZO 2024”, un evento dedicato alle famiglie e ai pazienti affetti da questa malattia metabolica congenita rara che necessita di costanti controlli e terapie salva-vita e che colpisce in Italia oltre 4.000 tra bambini e adulti.

Dal 2013, anno della sua istituzione, la Giornata internazionale della PKU si propone di sensibilizzare l’opinione pubblica e offrire occasioni di incontro e di supporto alle famiglie dei pazienti. La data del 28 giugno coincide con il compleanno di due scienziati che hanno cambiato la storia di questi pazienti: Robert Guthrie (1916-1995), che pose le basi per lo screening neonatale di questa malattia, e Horst Bickel (1918-2000), che per primo contribuì alla messa a punto della terapia dietetica.

L’evento si svolgerà **venerdì 28 giugno dalle 16 alle 19** nell’aula Tinozzi della provincia di Pescara, ed è organizzato da Marco Rubino, referente famiglie PKU gruppo tecnico regionale malattie rare, e da Oreste Andalò, referente di Aismme (Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie, componente del Gruppo Tecnico Regionale Malattie Rare), con il supporto del Forum Associazioni Malattie Rare Abruzzo e di Aismme.

Sono stati invitati: la responsabile del dipartimento farmaceutico regionale Dott.ssa Stefania Melena, i farmacisti, i medici e la dietista del Centro Clinico di Pescara.

«L’obiettivo – spiegano gli organizzatori - è di accendere i riflettori sulla Fenilchetonuria (PKU). Sarà un’occasione unica di incontro e condivisione, un momento prezioso per condividere esperienze, idee e soluzioni, rafforzando la comunità e il sostegno reciproco. Non solo. Avremo occasione di discutere insieme della situazione della PKU in Abruzzo, affrontando sia le proposte che le problematiche che si incontrano quotidianamente. A conclusione verrà offerta una degustazione di dolci e prodotti a proteici, pensati appositamente per le esigenze alimentari dei bambini affetti da PKU».

La ricerca ha messo a disposizione nuovi trattamenti e sarà possibile nel tempo garantire alle famiglie una vita migliore. Tuttavia le difficoltà quotidiane e le grandi restrizioni comportano una fatica quotidiana con cui i genitori e i giovani pazienti devono fare i conti ogni giorno. Basti

pensare all'impossibilità/pericolosità di fare "sgarri" al duro regime alimentare, l'assenza di ristoratori che preparino alimenti aproteici e le forti limitazioni della vita sociale che ne conseguono. I bambini non possono mai condividere il pasto con i coetanei e la loro dieta si basa su prodotti aproteici che sostituiscono gli alimenti. Per poter gustare un piccolo gelato con gli amici, possono dover rinunciare alle proteine dell'intera giornata! Anche nelle Iperfenilalaninemie, condizioni simili ma più lievi, i bambini e gli adulti necessitano di costanti controlli e spesso di restrizioni dietetiche.

La partecipazione è aperta alle Famiglie e ai pazienti PKU, necessaria l'iscrizione all'indirizzo: info@forum-malattierareabruzzo.it.

La PKU

La fenilchetonuria colpisce in Italia oltre 4.000 tra bambini e adulti, circa 50.000 persone nel mondo ed è fra le malattie rare la più diffusa nel nostro Paese. È dovuta a mutazioni genetiche che rendono inefficace l'attività dell'enzima necessario a metabolizzare la fenilalanina, aminoacido essenziale, presente nella maggior parte delle proteine alimentari. I pazienti affetti devono eseguire regolari controlli dei livelli ematici di fenilalanina e seguire una dietoterapia estremamente severa che ne limiti l'assunzione.

Questa patologia è sottoposta a screening neonatale obbligatorio dal 1992, grazie al quale può essere diagnosticata precocemente e trattata tempestivamente. Se non viene affrontata precocemente e efficacemente, può generare serie conseguenze nei pazienti, quali gravissime disabilità intellettive irreversibili, unitamente a disturbi psichici e neurologici.

Per informazioni: info@forum-malattierareabruzzo.it