



FONDATA NEL 1988

# SWISS PKU

COMUNITÀ DI INTERESSI SVIZZERA PER LA  
FENILCHETONURIA E ALTRE MALATTIE  
CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE PROTEINE



SWISSPKU

## 1

# CHE COSA SONO LE MALATTIE CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE PROTEINE?

**Le proteine sono parte integrante dei nostri alimenti naturali. Il processo digestivo scompone le proteine nei loro elementi costitutivi (aminoacidi), che vengono poi assorbiti dall'organismo e ulteriormente elaborati dagli enzimi.**

Alcune alterazioni congenite del patrimonio genetico possono causare, in rari casi, determinati difetti enzimatici. Di conseguenza, l'enzima difettoso degrada solo parzialmente il «suo» aminoacido, o non lo degrada per niente. In assenza di contromisure, l'aminoacido interessato si accumula nel sangue, raggiungendo concentrazioni multiple rispetto a quelle naturali. Ciò può portare a gravi lesioni fisiche e mentali. Per evitare tali lesioni, è importante che una malattia metabolica venga riconosciuta al più presto possibile dopo la nascita. Ecco perché, dal 1965, tutti i neonati in Svizzera vengono sottoposti nei primi giorni di vita a un test in grado di individuare le principali malattie metaboliche (screening neonatale).

Si distinguono diverse malattie del metabolismo delle proteine, a seconda dell'enzima o dell'aminoacido interessato. Tutti questi disordini metabolici vengono trattati sottoponendo il bambino affetto a una dieta specifica, il più possibile povera in proteine. Per evitare che compaia una carenza proteica generale, l'alimentazione viene integrata da proteine specifiche in polvere. Per alcune malattie metaboliche, vengono inoltre somministrati dei farmaci specifici. Se la diagnosi è tempestiva e la dieta viene seguita scrupolosamente, il bambino affetto può avere uno sviluppo del tutto normale, nonostante il disordine metabolico.

## 2

# BREVE DESCRIZIONE DELLE PRINCIPALI MALATTIE DEL METABOLISMO DELLE PROTEINE

### **Fenilchetonuria (PKU)**

Nelle persone con la malattia metabolica congenita PKU, la degradazione dell'aminoacido fenilalanina è solo parziale o addirittura assente. Questo porta a un accumulo di fenilalanina nell'organismo, che, se non trattato, conduce a una compromissione della maturazione cerebrale e, quindi, a danni fisici e mentali severi e irreversibili. Per prevenire questi danni, l'assunzione della fenilalanina viene controllata mediante una dieta povera di proteine. La dieta viene integrata da proteine in polvere senza fenilalanina, per garantire l'apporto proteico giornaliero. L'alimentazione avviene sotto controllo medico, è supportata dalla consulenza dietetica e monitorata mediante periodici esami del sangue. Se la dieta specifica per la PKU viene seguita scrupolosamente, i bambini affetti hanno uno sviluppo fisico e mentale del tutto normale.

Come medicamenti è disponibile il principio attivo sapropterina, grazie al quale è possibile "alleggerire" la severa dieta. Circa il 30% delle persone affette da PKU risponde a questo trattamento.

### **Malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD)**

Nella MSUD, gli aminoacidi leucina, isoleucina e valina non possono essere metabolizzati o vengono metabolizzati solo parzialmente. Con la normale alimentazione contenente proteine, questi aminoacidi si accumulano pericolosamente nell'organismo, potendo causare danni cerebrali e morte.

La terapia consiste in una dieta povera di proteine, integrata con una miscela specifica di aminoacidi, che garantisce l'apporto proteico giornaliero.

## **Tirosinemia**

La tirosinemia definisce un gruppo di malattie metaboliche congenite che compromettono la degradazione dell'aminoacido tirosina. La degradazione di questo aminoacido è bloccata e si formano dei metaboliti tossici. Se non trattati, questi disordini causano lesioni del cervello e di altri organi e, a volte, persino la morte. La terapia può variare a seconda del tipo di tirosinemia, ma consiste di regola in una dieta povera di proteine, integrata con una miscela specifica di aminoacidi, che garantisce l'apporto proteico giornaliero. La tirosinemia di tipo 1 viene inoltre trattata con un farmaco (NTBC).

## **Omocistinuria**

Nella malattia metabolica ereditaria omocistinuria, l'aminoacido metionina non viene convertito in cisteina, bensì in omocisteina, che è tossica. Un'elevata concentrazione di omocisteina nel sangue può causare una serie di severi sintomi a carico di diversi organi (es. malattie cardiovascolari, ritardo mentale). Con una dieta povera di metionina o di proteine, è possibile prevenire queste complicanze. Il fabbisogno proteico viene coperto integrando la dieta con una miscela di aminoacidi senza metionina. Per il trattamento, sono disponibili inoltre il principio attivo betaina e diverse vitamine come sostanze ausiliarie.

## **Acidemia glutarica di tipo 1**

Nell'acidemia glutarica di tipo 1, a causa di un difetto genico, gli aminoacidi lisina e triptofano non possono essere metabolizzati correttamente e, quindi, si accumulano nell'organismo. Alla fine ne risultano prodotti di degradazione indesiderati, che possono causare danni irreversibili del cervello. È possibile, tuttavia, prevenire le disabilità con una terapia nutrizionale, consistente in una dieta povera di proteine e integrazione mirata con aminoacidi, e trattamento infusionale molto precoce in caso di infezioni. Come medicamento, è disponibile la carnitina.

### **Acidemia isovalerica**

Nella malattia metabolica congenita acidemia isovalerica, l'aminoacido leucina non viene correttamente degradato. Origina invece l'acido isovalerico, che si accumula nell'organismo, danneggiando il cervello e il sistema nervoso. Con una dieta povera in proteine, si limita l'assunzione di leucina. Se necessario, la dieta va integrata con una miscela di aminoacidi senza leucina. Come farmaci, sono disponibili la carnitina e la glicina.

### **Acidemia metilmalonica e acidemia propionica**

Entrambe sono malattie congenite del metabolismo dell'acido propionico, che negli individui sani ha una funzione nella produzione di energia dalle proteine alimentari. Nelle persone affette, in particolare gli aminoacidi metionina, treonina, valina e isoleucina non vengono correttamente metabolizzati. Si accumulano invece metaboliti tossici nel sangue, che possono danneggiare seriamente il cervello e altri organi. Con una rigorosa dieta povera di proteine è possibile prevenire i danni. Per coprire il fabbisogno proteico, la dieta viene integrata da una miscela proteica che contiene tutti gli aminoacidi necessari, tranne metionina, treonina, valina e isoleucina. Per alcuni pazienti, sono disponibili come medicinali la carnitina e la vitamina B12.

### **Disturbi del ciclo dell'urea**

Il ciclo dell'urea avviene nelle cellule del fegato e converte l'azoto, assunto dalle proteine alimentari, in urea. Determinati difetti genici ereditari possono compromettere questa conversione, causando l'accumulo nel sangue di ammoniaca (iperammoniemia), che è tossica. Se non trattata, l'iperammoniemia può causare danni cerebrali e morte. Se essa, tuttavia, viene riconosciuta precocemente, è possibile ridurre la concentrazione di ammoniaca nel sangue con farmaci e una dieta povera di proteine. Se la dieta viene scrupolosamente seguita, è possibile prevenire danni permanenti.

### 3

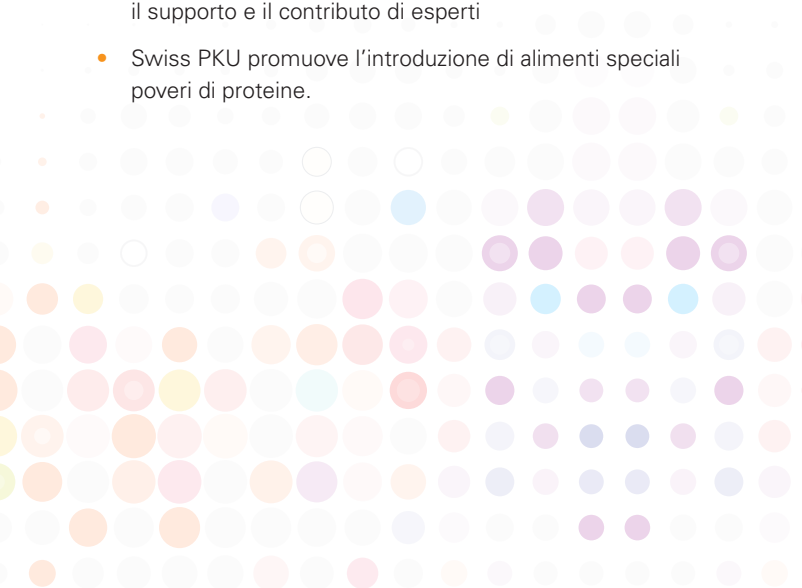
## QUAL È LA FUNZIONE DI SWISS PKU?

**Swiss PKU è una comunità di interessi svizzera per persone affette da fenilchetonuria (PKU) e da altre malattie congenite del metabolismo delle proteine. Swiss PKU (originariamente CHIP) è stata fondata nel settembre 1988 da un gruppo di genitori e conta oggi oltre 130 soci.**

I principali obiettivi di Swiss PKU sono la promozione della qualità della vita delle persone colpite e la realizzazione delle condizioni ottimali per una vita autonoma, nonostante la malattia metabolica.

Per raggiungere questi obiettivi,

- Swiss PKU organizza vari eventi per le persone colpite (colonie per bambini, corsi di cucina)
- Swiss PKU promuove e cura lo scambio di informazioni e di esperienze tra associati, specialisti e opinione pubblica
- l'annuale assemblea generale di Swiss PKU avviene con il supporto e il contributo di esperti
- Swiss PKU promuove l'introduzione di alimenti speciali poveri di proteine.



Swiss PKU fa parte della Società Europea per la Fenilchetonuria ESPKU ([www.espku.org](http://www.espku.org)).

Per ulteriori informazioni sulle malattie congenite del metabolismo delle proteine, su Swiss PKU e sui prossimi eventi, visitate il nostro sito: [www.swisspku.ch](http://www.swisspku.ch)

### **Domande sulla PKU o sulla dieta?**

Il Centro di consulenza Oase fa parte di Swiss PKU. La dietista Cäcilia Smith è a disposizione per tutte le domande relative all'alimentazione povera di proteine e offre alle famiglie colpite un prezioso supporto, con molti suggerimenti pratici.

Tel. 079 646 66 10

E-mail [oase@swisspku.ch](mailto:oase@swisspku.ch)



## A CHI MI POSSO RIVOLGERE?

**Per ulteriori informazioni su Swiss PKU, sui prossimi eventi, e per utili suggerimenti, visitate il nostro sito:  
[www.swisspku.ch](http://www.swisspku.ch)**

### **Desiderate associarvi o porre delle domande a Swiss PKU?**

Sede amministrativa Swiss PKU

Ringstrasse 70

8057 Zurigo

Tel. 044 430 40 50

Fax 044 434 20 21

E-mail [info@swisspku.ch](mailto:info@swisspku.ch)

Web [www.swisspku.ch](http://www.swisspku.ch)

In collaborazione con



Das Spital der  
Elektrostiftung



**SWISSPKU**