



FENILCHETONURIA

ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

PKU; Deficit di Fenilalanina Idrossilasi

GENI RESPONSABILI

PAH

COME SI TRASMETTE?

Autosomica recessiva

MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

La patologia è causata dalla mancata trasformazione dell'amminoacido fenilalanina nell'amminoacido tirosina a causa di un deficit dell'enzima "fenilalanina idrossilasi", normalmente deputato a questa funzione. Ne consegue un accumulo di fenilalanina ed una carenza di tirosina in diversi tessuti, fra cui il sistema nervoso centrale. L'accumulo di fenilalanina e la carenza della tirosina hanno molti effetti negativi: un'alterazione del metabolismo dei grassi e delle proteine, della sintesi dei neurotrasmettitori, della regolazione delle concentrazioni cellulari di calcio, nonché un deficit energetico, e un aumento di stress ossidativo. La combinazione di questi effetti metabolici dannosi in ultima analisi determina un anomalo sviluppo dei collegamenti tra neuroni e un'anomala sintesi e mantenimento della mielina del cervello

COME SI MANIFESTA?

La malattia si manifesta già nella primissima infanzia, con ipopigmentazione cutanea, eczema, microcefalia, ritardo dello sviluppo psicomotorio e la comparsa di epilessia. Nel corso del tempo i pazienti non trattati sviluppano un quadro neurologico caratterizzato da difficoltà motorie con rigidità degli arti, disabilità cognitiva, disturbi comportamentali e crisi epilettiche

organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale
- Cute

COME SI FA LA DIAGNOSI?

Dosaggio fenilalanina su plasma (nel neonato su cartoncino di Guthrie) e delle pterine urinarie
Analisi molecolare del gene PAH

QUAL È LA TERAPIA?

La terapia attuale è caratterizzata dalla restrizione dietetica con cibi a ridotto contenuto di fenilalanina. In caso di diagnosi tardiva sarà necessario affiancare una terapia sintomatica e riabilitativa, multidisciplinare

RISORSE ONLINE

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1504/>

- ❖ *Blau N, van Spronsen FJ, Levy HL. Phenylketonuria. Lancet. 2010;376(9750):1417-1427*
- ❖ *Vockley J, Andersson HC, Antshel KM, et al. Phenylalanine hydroxylase deficiency: diagnosis and management guideline. Genet Med. 2014;16(2):188-200*