

## Cosa accade ai soggetti PKU precocemente trattati, in età adulta ?

Nel corso della conferenza [ESPKU 2009](#) (Turchia) sono stati presentati i risultati di uno studio condotto dal Prof. Weglage e dai suoi collaboratori dell'[Università di Münster](#) (Germania).

Lo scopo dello studio è stato quello di esaminare lo status neurologico di soggetti con PKU classica, a dieta entro le prime 10 settimane di vita, attraverso il confronto con un gruppo di controllo, per stimare le funzioni cognitive, le capacità di processare le informazioni e le capacità di attenzione, e scoprire possibili conseguenze di elevati valori di fenilalanina (phe) nel sangue, in età adulta.

Lo studio cerca di rispondere a due semplici domande:

1. Elevati valori di fenilalanina nel sangue dopo i 10 anni di vita influenzano le prestazioni intellettuali e neuropsicologiche in età adulta ?
2. I risultati possono contribuire alla discussione sulla necessità di mantenere la dieta a vita ?

Ad oggi, mancano completi studi trasversali tra adolescenti ed adulti, anche a causa delle differenti linee guida nazionali sul trattamento degli adolescenti e degli adulti.

Sono stati esaminati 60 soggetti PKU (fenilchetonuria classica) , trattati precocemente, di età tra i 20 e i 45 anni (divisi in 30 pazienti con meno di 33 anni, 30 pazienti con più di 33 anni) e 60 soggetti sani (gruppo di controllo), comparabili per sesso, età e status socioeconomico.

Per tutti i soggetti, PKU e non, sono stati valutati alcuni indici relativi allo sviluppo neurologico e clinico, come l'IQ (Wechsler Adult Intelligence Scale, WAIS-R) e informazioni che riguardano alcune capacità intellettive (Trail making test, ZVT; Sustained attention task, D2). Inoltre, è stato eseguita la MRI (imaging a risonanza magnetica) della materia cerebrale bianca.

Gli esami clinici-neurologici hanno rilevato una più alta incidenza di segni neurologici minori nei soggetti PKU, come tremore, riflessi tendinei vivaci profondi ed attivi e un maldestro coordinamento motorio. Il WAIS-R (scala completa IQ) era, in media, significativamente più basso nei pazienti rispetto al gruppo di controllo; i soggetti PKU hanno mostrato performance significativamente ridotte nella capacità di elaborare le informazioni e la velocità di performance ridotta era significativamente legata all'età e agli alti livelli di phe nel sangue. Quasi tutti i soggetti PKU hanno mostrato anomalie della materia bianca cerebrale nell'esame MRI, la cui estensione non è correlata ai risultati dei test neurologici e neuropsicologici.

Un accurato esame neurologico e neuropsicologico nei pazienti PKU precocemente trattati hanno rilevato sintomi minori di danni al cervello, che sembrano riferirsi ad un effetto di neurotossico globale relativi ad alti valori PHE sia in adolescenza, sia nella maturità.

Il gruppo PKU dei soggetti con età maggiore di 33 anni, ha mostrato mediamente una tendenza ad elevati valori di PHE nel sangue, probabilmente dovuti alle precedenti raccomandazioni terapeutiche, che consigliavano di interrompere la dieta dopo i 10 anni.

Per chi fosse interessato, l'articolo completo (in inglese) è disponibile nella sezione articoli del sito [ESPKU](#).

Articolo tratto da:

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

URL di riferimento:

<http://www.pku.altervista.org/index.php?news=it/1259586284>