

Sull'utilizzo della sapropterina nel trattamento delle iperfenilalaninemie

Il 21 ottobre 2009, nella rubrica *La casella della sanità* del giornale *Il Secolo XIX*, a rettifica di una notizia riportata in un numero precedente, è stata pubblicata la seguente precisazione, in merito all'utilizzo della sapropterina nel trattamento delle iperfenilalaninemie, che in termini comprensibili, chiarisce alcuni concetti.

In seguito alla lettera, comparsa nella rubrica *la casella della sanità* del 30 settembre, relativa all'utilizzo della sapropterina nei casi di iperfenilalaninemia mi permetto alcune precisazioni.

Nell'ambito delle iperfenilalaninemie (HPA) da deficit di fenilalanina idrossilasi accanto alla fenilchetonuria (PKU o HPA di tipo I) abbiamo le HPA di tipo II e di tipo III: da un punto di vista terapeutico le prime due forme richiedono un trattamento dietetico con apporto diminuito di fenilalanina mentre la forma tipo III non necessita di nessun trattamento in quanto i soggetti con questa forma mantengono a dieta libera livelli di fenilalanina nel range che si vuole mantenere nei soggetti a dieta.

Dal 1999 con la prima segnalazione in letteratura (Kure et al.) sono stati individuati soggetti con **deficit di fenilalanina idrossilasi** che possono rispondere favorevolmente al trattamento alla **tetraidrobiopterina**. Questa segnalazione come immaginabile ha creato nei gruppi familiari grandi aspettative anche perché la dieta ad apporto diminuito di fenilalanina diventa difficile da seguire, in particolare nei soggetti adolescenti o adulti.

Va comunque, sottolineato che l'esperienza del nostro Centro così come quella della maggior parte della letteratura ha evidenziato come **la maggior parte dei soggetti con PKU classica non risponde alla terapia con BH4**, mentre possono avere una **buona risposta alla terapia con BH4 pazienti affetti da HPA tipo II e da HPA tipo III**. Il trattamento con BH4 rimane la terapia di elezione nei soggetti con difetti enzimatici legati al metabolismo della BH4 (ma che non fanno parte dei difetti da deficit di fenilalanina idrossilasi).

Riguardo alla sapropterina tale farmaco non può essere prescritto nei pazienti di età inferiore ai 4 anni, per i quali si potrà continuare ad utilizzare la BH4 importata dall'estero (precisamente dalla Svizzera) e che fino ad oggi non ha mai dato nei nostri pazienti in trattamento effetti collaterali. Sottolineo infine come nel Centro da me diretto nell'iter diagnostico che si applica nei soggetti con iperfenilalaninemia vengono effettuati da parecchi anni, esami per riconoscere i pazienti BH4 responsivi.

Per ultimo mi fa piacere ricordare come la Regione Liguria sia stata la prima Regione italiana che nel lontano 1973 abbia promulgato una legge per l'individuazione e il trattamento precoce della fenilchetonuria (screening neonatale) proprio per evitare le gravi conseguenze neurologiche che tu hai ben sottolineato nella parte conclusiva della tua risposta. Nella nostra Regione, fra le poche regioni italiane é inoltre attivo da quasi cinque anni un programma di screening neonatale metabolico allargato che permette di individuare, sulle poche gocce di sangue utilizzate per lo screening delle malattie regolamentate da legge (fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica) altre 30 malattie metaboliche.

Prof. Roberto Cerone

Istituto "G. Gaslini" di Genova

Responsabile Centro Regionale di riferimento per gli screening neonatali e la diagnosi delle malattie metaboliche

Per completezza, riporto il testo della domanda e della risposta presenti sul numero del 30 ottobre 2009:

D.) Contro l'iperfenilalaninemia il farmaco é la sapropterina Vorrei qualche informazione su un farmaco che dovrebbe essere impiegato nel trattamento della iperfenilalaninemia, malattia molto rara.

R.) Il primo medicinale per la cura di questa patologia, nei casi in cui sia legata a fenilchetonuria (PKU) o a carenza di tetraidrobiopterina (BH4), si chiama sapropterina ed é disponibile anche in Italia. Si tratta dell'unico farmaco approvato in Italia per il trattamento dell'iperfenilalaninemia (HPA) dovuta a fenilchetonuria (PKU) o a carenza di tetraidrobiopterina (BH4), due malattie genetiche rare che provocano un'alta ed anomala concentrazione dei livelli di fenilalanina (Phe) nel sangue, che può essere pericolosa per i pazienti. E' stato stimato che l'HPA causata da fenilchetonuria (PKU) o da carenza di tetraidrobiopterina (BH4) colpisce all'incirca 3100 pazienti in Italia e viene diagnosticata alla nascita. Se non trattata, l'HPA causa forti aumenti di fenilalanina nel sangue e, di conseguenza, può provocare danni neurologici permanenti nei pazienti pediatrici, oltre a deficit cognitivi e problemi psichiatrici negli adulti. Il farmaco in associazione ad una dieta a basso contenuto di fenilalanina é in grado di contribuire al controllo dei livelli di fenilalanina nel sangue in pazienti affetti da PKU o da carenza di BH4.

[sapropterina](#), [iperfenilalaninemia](#), [bh4](#), [gaslini](#)

From:

<http://www.pkuinfo.it/> - **PKUInfo**

Permanent link:

http://www.pkuinfo.it/news/sapropterina_trattamento_iperfenilalaninemie

Last update: **2014/02/18 13:16**

