

La fenilchetonuria (PKU) è una malattia metabolica ereditaria caratterizzata da un aumento della concentrazione ematica di fenilalanina (Phe), che se non trattata tempestivamente, causa danni irreversibili al sistema nervoso centrale.

Dal 2016, attraverso la legge 167/2016, l'Italia si propone come leader in Europa nello Screening Neonatale Esteso. Tuttavia, mentre l'introduzione dello Screening Neonatale consente alle persone nate con PKU di condurre una vita per lo più sana, c'è ancora molto da fare per supportarle nel migliorare la loro salute generale e la qualità della vita, evitando sintomi e morbidità. Con l'aumento del numero di pazienti adulti trattati precocemente che necessitano di cure, la presa in carico diventa essenziale e prevede il supporto di diverse figure professionali e specialisti esperti del settore.

Il passaggio dall'età pediatrica all'età adulta è caratterizzato da sostanziali cambiamenti di tipo psicologico, comportamentale e di tutte le funzioni biologiche. Vi sono prove crescenti a sostegno dell'affermazione che i pazienti affetti da PKU trattati in fase iniziale hanno difficoltà a seguire trattamenti medici/regimi dietetici.

Le persone con PKU necessitano di una gestione integrata da parte di un team multidisciplinare nell'ambito di un centro metabolico specializzato che sappia affrontare i bisogni dell'età adulta. Il team multidisciplinare deve fornire cure primarie di routine per adulti e servizi di prevenzione screening adeguati all'età per i disturbi rilevanti dell'esordio nell'età adulta.

Dal 2017, a Bologna, per la Regione Emilia-Romagna, il passaggio dei pazienti affetti da Malattie del Metabolismo Ereditario (MME), dal Centro Pediatrico al Centro Adulti, avviene attraverso un programma assistenziale concordato, svolto da un'équipe multidisciplinare. Purtroppo, non sono disponibili dati sull'effetto del programma di transizione sull'esito della PKU.

Scopo del progetto sarà valutare come la transizione e il follow-up dei pazienti affetti da PKU a Bologna sono stati gestiti a partire dal 2017.

Obiettivi dello studio:

- valutare la soddisfazione dei pazienti per la transizione e la loro accettazione di essa
- studiare come è cambiata l'aderenza del paziente al trattamento dopo la transizione
- valutare la compliance alle visite di follow-up dei pazienti affetti da PKU
- segnalare il numero di pazienti persi e di drop-out
- identificare le criticità degli operatori sanitari nella gestione del processo di transizione
- monitoraggio dei livelli di qualità delle cure erogate, attraverso indicatori di processo