

## Sintesi dell'evento "PKU: comorbidità e qualità della vita. L'urgenza di un cambio di paradigma"

L'evento "PKU: comorbidità e qualità della vita. L'urgenza di un cambio di paradigma", tenutosi presso il Senato della Repubblica, ha rappresentato un importante momento di **dialogo istituzionale e multidisciplinare dedicato alla gestione della fenilchetonuria (PKU)** e delle malattie rare in generale, con particolare attenzione alla **transizione dei pazienti dall'età pediatrica a quella adulta** e alle conseguenti **emergenti comorbidità** nel paziente.

L'obiettivo dell'incontro è stato quello di affrontare le **principali sfide nella presa in carico dei pazienti**, evidenziando la necessità di un **approccio personalizzato e multidisciplinare** che superi le **disomogeneità territoriali** e garantisca **continuità assistenziale e accesso equo alle cure**. Tra i temi centrali, si è discusso della **transizione dei pazienti con malattie rare dall'età pediatrica a quella adulta**, un passaggio considerato cruciale e ancora troppo spesso **privato di percorsi strutturati**.

**Promosso dal Senatore Orfeo Mazzella**, Vicepresidente della Commissione Affari Sociali del Senato e promotore dell'Intergruppo parlamentare per le malattie rare, l'incontro ha visto la partecipazione di clinici, rappresentanti delle associazioni pazienti e istituzioni regionali e nazionali. In particolare, oltre al Senatore Mazzella, tra i **partecipanti** spiccavano **istituzionali** (rappresentati dai parlamentari Sen. Elisa Pirro, Sen. Raoul Russo, Sen. Elena Murelli, On. Annarita Patriarca, On. Gian Antonio Girelli), **clinici**, come il Professor Alberto Burlina, il Professor Giuseppe Limongelli e il Professor Francesco Pisani, e **associazioni di pazienti** come Ilaria Vacca (OMAR), Manuela Vaccarotto (AISMME), Niko Costantino (ASMME) e Porzianna Calianno (AMEGEP Domenico Campanella ODV).

### Principali criticità emerse

Tra le principali criticità emerse durante il confronto, troviamo:

1. **Disomogeneità territoriale:** Persistono differenze significative tra le regioni italiane nell'accesso alle cure e ai servizi per i pazienti con PKU, con un impatto negativo sulla qualità della vita e sulla gestione delle comorbidità.
2. **Gestione delle comorbidità:** è stata sottolineata la necessità di un approccio integrato per affrontare le comorbidità associate alla PKU, che spesso non ricevono l'attenzione adeguata nei percorsi di cura.
3. **Transizione pediatrico-adulta:** La mancanza di percorsi strutturati per il passaggio dall'età pediatrica a quella adulta rappresenta una criticità che compromette la continuità delle cure.
4. **Supporto psicologico insufficiente:** è emersa la carenza di supporto psicologico, in particolare per i pazienti adolescenti e adulti, che affrontano sfide significative legate alla gestione della malattia.
5. **Assenza di linee guida nazionali:** La mancanza di standard condivisi a livello nazionale complica la gestione uniforme della PKU e delle sue comorbidità.
6. **Coinvolgimento istituzionale:** è stata evidenziata l'urgenza di un maggiore impegno da parte delle istituzioni per affrontare le problematiche legate alla PKU, con un focus su politiche sanitarie più inclusive e coordinate.

### Proposte e richieste degli operatori di settore alle istituzioni

Durante l'evento sono state raccolte le seguenti proposte e richieste delle associazioni pazienti e clinici alle istituzioni:

1. **Standardizzazione e linee guida nazionali:** Creare standard minimi nazionali e linee guida condivise per garantire equità territoriale e migliorare la transizione assistenziale tra età pediatrica e adulta.
2. **Approccio multidisciplinare e personalizzato:** Sviluppare modelli di presa in carico multidisciplinare e personalizzati, con risorse adeguate e formazione specifica per operatori sanitari.
3. **Continuità assistenziale:** Assicurare la continuità assistenziale attraverso nuclei territoriali multidisciplinari e piani uniformi per accesso a terapie e cure personalizzate.
4. **Digitalizzazione e telemedicina:** Potenziare telemedicina e interoperabilità dei sistemi informativi per migliorare coordinamento, monitoraggio e comunicazione tra specialisti.
5. **Sperimentazione e modelli pilota:** Avviare progetti pilota nelle "Case di comunità" per testare modelli di presa in carico multidisciplinare e integrata.

6. **Supporto psicologico e sociale:** Rafforzare il supporto psicologico e sociale per i pazienti, specialmente durante la transizione dall'infanzia all'età adulta.
7. **Condivisione di buone pratiche:** Creare una rete nazionale per condividere best practice, modelli organizzativi ed esperienze tra regioni e centri di riferimento.
8. **Formazione e sensibilizzazione:** Migliorare la formazione degli operatori sanitari con approcci multidisciplinari e crediti specifici sulle malattie rare, in particolare nell'accompagnamento nella transizione adolescente-adulto e nella gestione delle comorbidità dell'adulto.
9. **Finanziamenti e risorse strutturali:** Rendere stabili i fondi per i piani nazionali, garantendo risorse sufficienti per centri di riferimento e formazione.
10. **Coinvolgimento delle associazioni e dei pazienti:** Incentivare la collaborazione con associazioni e pazienti per identificare problemi e proporre soluzioni concrete nei tavoli istituzionali.
11. **Cambiamento culturale e organizzativo:** Superare la frammentazione dei servizi sanitari puntando su un approccio integrato e coordinato tra Stato e Regioni.

## Conclusioni

L'incontro ha ribadito l'importanza di un **approccio multidisciplinare e di un impegno trasversale per garantire equità e qualità della vita ai pazienti con malattie rare**, inclusi quelli con PKU. Solo un'azione coordinata e concreta tra tutti gli attori principali potrà costruire un sistema sanitario più inclusivo ed efficace.

In termini di prossimi passi, l'incontro apre la strada a un **dialogo più approfondito a livello regionale**, finalizzato alla creazione di **best practice che possano essere condivise e adottate su scala nazionale**, promuovendo un **modello uniforme ed efficace nella gestione delle malattie rare**.