



APPUNTI DI  
LIBERTÀ   
PHE *nomenale*



## La voce delle Associazioni

Oggi, si aprono nuove possibilità per le persone e le famiglie con PKU. **Possibilità di semplificare la gestione quotidiana, di accedere a soluzioni innovative, di sentirsi parte attiva della società senza dover rinunciare a esperienze, relazioni e progetti personali.**

Ogni passo avanti, ogni conquista scientifica e ogni miglioramento nei percorsi di cura apre nuove prospettive, rendendo la libertà sempre più concreta.

**La libertà, allora, diventa scelta, autonomia, partecipazione.** È la possibilità di decidere come vivere la propria vita, di esprimere il proprio potenziale, viaggiare, fare sport e coltivare le relazioni. Di non rinunciare ai propri desideri e progetti. Un percorso che si costruisce giorno dopo giorno, grazie anche al sostegno di una comunità che condivide esperienze, bisogni e obiettivi comuni.





**\* LIBERI DI DESIDERARE,  
OLTRE LE SFIDE DELLA FENILCHETONURIA \***



**Questo è il quaderno dei desideri di:**

.....



# Indice

<b>1</b>	<b>Liberi di fare amicizia</b>	p.12
<b>2</b>	<b>Viaggi PHEnomenali</b>	p.22
<b>3</b>	<b>Benessere e PKU</b>	p.32
<b>4</b>	<b>Libertà PHEnomenali nello sport</b>	p.42
<b>5</b>	<b>Lavoro e studio, oltre la PKU</b>	p.52
<b>6</b>	<b>Futuro PHEnomenale</b>	p.64

**Libertà PHEnomenale** è un progetto promosso da

**B:OMARIN<sup>®</sup>**

che raccoglie storie, informazioni e strumenti per vivere con la PKU. Senza rinunciare a bisogni e desideri. Per esprimere ognuno la propria Libertà PHEnomenale.

Con il patrocinio di



**Inquadra il QR Code  
e scopri il progetto**





LIBERTÀ PHE (LIVELLI DI FENILALANINA) + FENOMENALE

Un desiderio di libertà che va oltre le sfide della fenilchetonuria, che tende sempre a nuovi – talvolta piccoli – traguardi. Una nuova leggerezza, fatta di desideri, consapevolezza e apertura al futuro.

Per me **libertà significa non dipendere più da qualcuno**, ma dipendere soltanto dalle mie idee, dalle mie emozioni, da quello che voglio fare in quel momento.

**GABRIELE**

Per me **libertà significa sentirsi a proprio agio con se stessi** e riuscire a **fare quello che si vuole**, quando e con chi si vuole.

**CRISTINA**

Per me **libertà significa decidere di fare qualcosa e semplicemente farla**. Vivere con **più leggerezza, più spontaneità** e meno ostacoli pratici.

**GINEVRA**

E per te cosa significa  
**LIBERTÀ**  
*PHEnomenale?*

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....






LIBERI DI



FARE AMICIZIA

Il **51%** delle persone con PKU dichiara che i sintomi della fenilchetonuria hanno un impatto alto o altissimo sulla vita sociale 

**Cristina, 16 anni e il cuore pieno di sogni, speranze e amici.**

Da piccola i bambini intorno a lei non le facevano pesare la PKU, poi con l'arrivo delle medie le cose sono un po' cambiate.

«I miei compagni vedevano che avevo merende o pasti diversi e mi chiedevano di assaggiarle. Spesso mi chiedevano come facessi a mangiarle o commentavano il cattivo sapore dicendo che al mio posto non ce l'avrebbero mai fatta. **Mi hanno fatto sentire diversa, sbagliata**».



Fonte: La QoL dei pazienti con PKU – Aprile 2026 - Elma Research

## L'importanza della socialità a livello psicofisico

### IL PARERE DI

Chiara Cazzorla

Psicologa e psicoterapeuta UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro di riferimento per lo screening neonatale Esteso Azienda Ospedale, Università degli studi Padova

**Uscire con gli amici per andare al cinema, a fare una passeggiata, a mangiare fuori è fondamentale per il benessere psicologico, perché aiuta a sentirsi accolti, compresi e parte di un gruppo.**

Ma se per la maggior parte degli altri il cibo è sinonimo di festa e condivisione; per te, invece, può diventare occasione di esclusione. È normale avere la tentazione di chiudersi in se stessi o di declinare un invito, ma devi ricordarti che se la dieta protegge il tuo corpo, è l'amicizia a nutrire la tua mente. Il tuo benessere non si esaurisce con i valori di fenilalanina, ma dipende profondamente dalla qualità dei suoi legami. L'amicizia è il terreno dove la PKU smette di essere un peso e diventa solo un dettaglio della tua storia.

**Non permettere che la gestione della patologia ti isoli, perché il confronto con i tuoi coetanei è ciò che ti permette di crescere e di scoprire chi sei davvero, oltre la tua condizione.**



### IL PARERE DELL'ESPERTO

Puoi vivere i momenti comuni con più leggerezza se **scegli di raccontarti con serenità ai tuoi amici**, spiegando loro che la tua non è una limitazione, ma la tua personale disciplina per stare bene. Chi ti è davvero amico non vedrà un ostacolo, ma ammirerà la tua determinazione e farà il tifo per te. La libertà passa attraverso una pianificazione fatta insieme: proporre il locale giusto o portare le tue alternative aprotiche a casa di qualcuno non ti esclude, ma educa chi ti sta vicino ad accoglierti per quello che sei.

Non restare ai margini: **la socialità è il tuo diritto più grande. Vivi, esci e scopri quanto è forte il legame che ti unisce agli altri. Se vuoi parlare e confrontarti con qualcuno che vive la tua stessa condizione puoi cercare le associazioni dei pazienti di PKU**: conoscerai così persone che devono seguire le tue stesse regole e potrai sentirti meno solo, scambiare consigli e sciogliere dubbi, **capire insieme quali nuovi approcci alla gestione della patologia sono disponibili per te.**

### Riflessione

**★ Come la fenilchetonuria influisce sulla mia vita sociale**

.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....

★ **Come vorrei che mi vedessero gli altri**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

★ **3 cose che mi piacciono di me**

**1**

.....

.....

**2**

.....

.....

**3**

.....

.....

Per il **44%** delle persone,  
la PKU ha un impatto alto  
o altissimo su amicizie  
e relazioni sentimentali

Il **41%** dichiara di avere  
problemi nella relazione

«Crescendo, **non poter uscire liberamente a cena o a pranzo con i miei amici è stata per me la parte più difficile** della gestione della malattia. Spesso mi chiedevano di mangiare una pizza insieme o fermarci da qualche parte a mangiare, ma io non potevo».

**CRISTINA**

★ 5 cose che vorrei poter fare con i miei amici,  
oltre la PKU

1

2

3

4

5



L'AMICIZIA  
*non* TI CAMBIA  
TI RICORDA  
*chi sei*

MOMUSSO

## Socialità in 5 TIPS

- 1 Sii tu a raccontarti.**  
Cerca un modo semplice per poter spiegare la PKU. Fatti aiutare dal tuo medico per trovare parole e immagini adatti ai tuoi amici per poter comunicare in maniera semplice le tue esigenze.
- 2 Aggiungi un posto a tavola.**  
Mangia insieme agli altri, anche se cibi diversi. È più importante quello che sta intorno al piatto di quello che è dentro il piatto.
- 3 Impara a fronteggiare le situazioni.**  
Cerca delle strategie per gestire eventuali limitazioni e non demoralizzarti se devi rinunciare a qualcosa o sei fai qualche sbaglio.
- 4 Sposta lo sguardo.**  
Ricorda che la PKU è solo una parte della tua vita, ci sono tanti altri aspetti di te che per i tuoi amici sono più importanti della tua malattia.
- 5 Sii orgoglioso di te.**  
Non guardare alla tua malattia come a una debolezza, ma come la prova quotidiana della tua incredibile forza di volontà.

## La voce delle Associazioni

**Per chi vive con la PKU, la libertà si costruisce grazie a conoscenze solide, a strumenti adeguati e a un sistema che sappia supportare davvero i bisogni delle persone.**

Significa avere accesso a percorsi personalizzati di gestione della patologia, poter contare su professionisti preparati e su una rete che accompagni lungo tutto il percorso, dall'infanzia all'età adulta. **Come Associazioni di pazienti, ci impegniamo ogni giorno per rendere questa libertà sempre più reale e accessibile.** Lavoriamo per dare voce ai bisogni della comunità, per favorire l'inclusione e per promuovere una maggiore consapevolezza.

**Perché la PKU è parte della vita, ma non ne definisce i confini: la libertà è poterli superare, ogni giorno.**

VIAGGI



PHENOMENALI

Il **47%** delle persone con PKU dichiara che i sintomi della PKU hanno un impatto medio-alto e altissimo sulla possibilità di viaggiare o trasferirsi

**Viaggiare è uno dei sogni di libertà di Ginevra**

«**Viaggiare significa sempre portare con sé un "bagaglio in più"**: alimenti, prodotti specifici, integrazioni, organizzazione.

Anche per pochi giorni bisogna pensare a tutto.

**Non ho mai fatto grandi viaggi** all'estero o preso l'aereo, ma anche negli spostamenti più semplici c'è sempre stata questa componente pratica da gestire».



GINEVRA



Fonte: La QoL dei pazienti con PKU – Aprile 2026 - Elma Research

## Viaggiare, un'esperienza straordinaria

### IL PARERE DI

Graziella Silvia Cefalo

Pediatra esperta nello studio e nella cura delle Malattie Metaboliche Ereditarie, Responsabile della Struttura Semplice di Malattie Rare presso la S.C. di Pediatria, ASST Santi Paolo e Carlo di Milano, Polo Universitario

**Viaggiare è un'esperienza straordinaria che arricchisce l'anima. La PKU non deve mai essere vista come un confine invalicabile, ma come una condizione da gestire con consapevolezza e un pizzico di spirito d'avventura.**

**L'approccio medico integrato e personalizzato è lo zaino tecnico che ti permette di camminare lontano: se è organizzato con cura, nessuna meta ti è preclusa.** La serenità del viaggio inizia dalla preparazione meticolosa dei documenti clinici. È indispensabile avere sempre con sé una **certificazione clinica aggiornata**, redatta se necessario **in lingua inglese**, che specifichi la natura della patologia e la necessità vitale di portare con te medicinali, sostituti proteici e alimenti a proteici speciali. Questo documento è il tuo lasciapassare per evitare spiacevoli disagi ai controlli di sicurezza aeroportuali o transfrontalieri.



### IL PARERE DELL'ESPERTO

**Fatti spiegare dal tuo medico come organizzare nel bagaglio a mano e in stiva tutto quello che ti serve per gestire durante il viaggio la tua malattia.** Se dovessi trovarti in difficoltà con le scorte lontano da casa, non scoraggiarti: contatta **il tuo Centro che, tramite le reti internazionali, ti indicherà il Centro clinico metabolico di riferimento che ti potrà aiutare** a rifornirti dei prodotti necessari per far fronte alle scorte di emergenza. Per chi invece progetta di trasferirsi all'estero per studio o lavoro, la parola d'ordine è continuità. È fondamentale attivarsi con mesi d'anticipo per contattare

il Centro di riferimento del paese ospitante e preparare insieme agli esperti del tuo Centro un dossier clinico completo che renderà la presa in carico nella nuova struttura metabolica semplice e sicura. Infine, il piacere della tavola può essere esplorato anche in viaggio privilegiando piatti naturalmente a base di verdure, frutta e tuberi. **La curiosità è un motore instancabile: usala per scoprire il mondo in sicurezza, sapendo che la tua salute viaggia sempre con te, protetta dalla tua stessa capacità di organizzarti.**

### Riflessione

#### ★ Il mio viaggio nel cassetto...

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

**4 persone su 10**

hanno dichiarato che tra le maggiori rinunce c'è proprio la possibilità di viaggiare in determinati luoghi

«L'unico viaggio, se vogliamo chiamarlo così, è sempre stato da mio zio a Firenze, dove però **ci dovevamo portare borse di cibo**, di prodotti... »



**CRISTINA**

★ **10 posti che vorrei visitare nei prossimi anni**

♥	♥
♥	♥
♥	♥
♥	♥
♥	♥

★ **Sto per partire, mi devo ricordare di mettere in valigia**



★ **Cose da fare/vedere durante il mio prossimo viaggio**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

★ **Trasferirmi in una nuova città: i miei desideri e le mie paure sono...**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....



VIAGGIARE È  
DARE APPUNTAMENTO  
A UNA PARTE  
*nuova di te*

MOMUSSO

## Viaggiare in 5 TIPS

- 1 Non rimanere senza parole.**  
Traduci sempre la tua certificazione medica e la documentazione con le tue necessità nella lingua del paese di destinazione.
- 2 Sii previdente.**  
Metti in valigia tutto ciò che ti serve per gestire la PKU per tutto il tempo del tuo viaggio.
- 3 Fatti aiutare dalla tecnologia.**  
Scarica app di traduzione istantanea per leggere correttamente le etichette degli ingredienti nei supermercati esteri.
- 4 Non farti trovare impreparato.**  
Prima di partire, identifica sulla mappa l'ospedale con centro metabolico più vicino al tuo alloggio.
- 5 Non rinunciare, usa moderazione.**  
Se vuoi assaggiare la cucina locale, fallo considerando le tue esigenze di gestione della PKU.

Per viaggiare informato, visita il sito [espku.org](http://espku.org)



### La voce delle Associazioni

Affrontare la fenilchetonuria (PKU) significa intraprendere ogni giorno un percorso fatto di attenzione, responsabilità e determinazione. **Un cammino che richiede impegno costante, ma che è anche costellato di piccole e grandi conquiste, costruite passo dopo passo.**

**In questo percorso prende forma anche un concetto fondamentale: quello della libertà. Una libertà che non coincide con l'assenza di limiti, ma con la possibilità di scegliere consapevolmente,** di conoscere sé stessi e di trovare il proprio equilibrio.

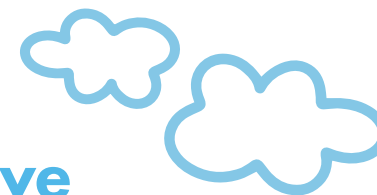


# BENESSERE



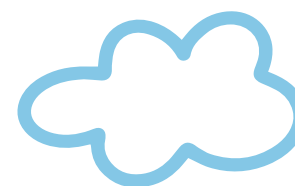
# & PKU

Oltre **l'80%** delle persone con PKU dichiara di soffrire di ansia, stanchezza, sbalzi d'umore, difficoltà cognitive



«Io **soffro d'ansia da quando ero molto piccola** e per tanto tempo non è stato chiaro se ci fosse o meno un legame con la PKU.»

**GINEVRA**



Fonte: La QoL dei pazienti con PKU – Aprile 2026 - Elma Research

## Lucidità mentale e benessere psicofisico

### IL PARERE DI

Graziella Silvia Cefalo

Pediatra esperta nello studio e nella cura delle Malattie Metaboliche Ereditarie, Responsabile della Struttura Semplice di Malattie Rare presso la S.C. di Pediatria, ASST Santi Paolo e Carlo di Milano, Polo Universitario

**Vivere con la fenilchetonuria richiede una disciplina e una costanza quotidiana. Anche se ti senti in forma e non hai sintomi evidenti, non devi abbassare la guardia. La dieta e le cure proteggono una parte invisibile ma preziosa della tua salute: la tua concentrazione e la tua lucidità mentale di ogni giorno.**

Alcuni pazienti parlano di quella sensazione che in inglese chiamano *fogginess* o *brain fog*, una sensazione di annebbiamento mentale costante, di essere fra le nuvole. È quel senso di pesantezza mentale, di fatica a concentrarsi o di irritabilità che arriva quando i livelli di fenilalanina nel sangue fluttuano o superano i limiti raccomandati. Anche se pensi che uno "sgarro" ripetuto non abbia conseguenze perché "non senti dolore" o non ti accorgi subito degli effetti negativi, in realtà la fenilalanina alta agisce come un rumore di fondo che disturba il tuo cervello.



### IL PARERE DELL'ESPERTO

A breve termine, queste fluttuazioni influenzano il tuo tono dell'umore, la velocità con cui rispondi a un amico o la capacità di studiare con profitto. Possono aumentare l'ansia, l'irritabilità e determinare un calo delle performance intellettive. Più i tuoi valori di fenilalanina sono fuori controllo meno ti rendi conto di quanto potresti stare bene se rimani all'interno dei livelli ottimali.

A lungo termine questo avrà un impatto sulla tua qualità di vita: potrebbe diventare difficile studiare o lavorare, concentrarti, potresti cominciare a dimenticare parole o concetti. **Controllare i livelli ematici regolarmente non è quindi un semplice esercizio routinario. È l'unico modo per essere sicuro che, mantenendo i valori di fenilalanina entro i limiti desiderati, la tua mente rimanga lucida e che l'approccio medico che stai seguendo sia effettivamente il più efficace per te. La stabilità è il segreto del benessere psicofisico:**

quando la fenilalanina è nel range, ti senti più energico, più padrone delle tue emozioni e più presente a te stesso, rappresenta uno scudo per il tuo cervello. Per sostenere questa energia e il tuo umore, **valuta insieme al tuo medico di integrare la tua alimentazione** anche con vitamine e DHA, un acido grasso polinsaturo semi-essenziale per il corpo umano. L'integrazione va valutata sulla base dei tuoi esami, del tuo stile di vita, della tua età, dell'andamento della malattia.

### Riflessione



★ Come la PKU influisce sul mio benessere psicofisico...

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

# Più del 50% delle persone con PKU ha manifestazioni neurologiche severe

## ⚡ Prova a fare una lista dei sintomi che impattano sulla tua qualità di vita, dal più impattante al meno impattante:

tremori, difficoltà di memoria, ansia, disturbi psichici, mal di testa/cefalea, stanchezza, danni neurologici, ritardo mentale, tristezza eccessiva, sbalzi d'umore, mal di pancia/stomaco, difficoltà di attenzione e/o concentrazione, irritabilità

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

«Quando ero piccolo **pensavo di morire giovane.** Quindi fino ai vent'anni **ho vissuto sempre la mia vita al limite.** Oggi sono sereno, sto facendo un lavoro su me stesso e va molto meglio.»

**GABRIELE**

«**L'aspetto psicologico non è da sottovalutare.** Da mamma, è stato difficilissimo vedere mia figlia stare male. Anche emotivamente la PKU può essere impegnativa.»

**STEFANIA**  
MAMMA E CAREGIVER DI CRISTINA





## Benessere in 5 TIPS

- 1 Mantieni la rotta della stabilità.**  
 Cerca di evitare i picchi di fenilalanina. La costanza nei livelli ematici è ciò che tiene lontana la “nebbia cognitiva” e ti garantisce una mente brillante e reattiva.
- 2 Ascolta i piccoli segnali.**  
 Se ti senti insolitamente irritabile o distratto, non sottovalutare questi segnali. Spesso sono il modo in cui il tuo cervello ti dice che i livelli di fenilalanina sono troppo alti.
- 3 Parla con il tuo medico.**  
 Se non riesci a tenere sotto controllo la malattia, chiedi al tuo medico di aiutarti a individuare delle possibili strategie per rimetterti in carreggiata.
- 4 Monitora anche nel silenzio.**  
 Anche se ti senti al top, misura regolarmente i livelli di PHE (fenilalanina). La PKU è una condizione silenziosa: prevenire il rialzo dei valori è molto più facile che gestirne le conseguenze dopo.
- 5 Punta sui nutrienti chiave.**  
 Assicurati con il tuo medico la tua dieta sia bilanciata con vitamine e minerali. Una nutrizione completa è il carburante necessario per sostenere i tuoi sogni e la tua energia quotidiana.



# LIBERTÀ PHENOMENALE



# NELLO SPORT

La maggior parte  
delle persone con PKU (65%)  
dichiara che la malattia  
non rappresenta  
un ostacolo alla possibilità  
di praticare sport, poiché  
ha un impatto medio-basso  
su questa sfera della vita

«La **danza** è stata una presenza importante nella mia vita e **mi ha aiutata sia sul piano personale sia su quello sociale**. In quell'ambiente mi sono sentita accolta: **anche durante vacanze o giornate fuori si sono organizzati per permettermi di mangiare bene e vivere l'esperienza come tutti gli altri**. Questo per me ha fatto una grande differenza».

**GINEVRA**



Fonte: La QoL dei pazienti con PKU – Aprile 2026 - Elma Research

## Sport: potente alleato nella gestione della PKU

### IL PARERE DI

Graziella Silvia Cefalo

Pediatra esperta nello studio e nella cura delle Malattie Metaboliche Ereditarie, Responsabile della Struttura Semplice di Malattie Rare presso la S.C. di Pediatria, ASST Santi Paolo e Carlo di Milano, Polo Universitario

**L'attività fisica non è solo concessa a chi convive con la PKU, è indicata per migliorare il benessere fisico e mentale. È una vera e propria alleata nella gestione della malattia: muoversi aiuta il metabolismo, aumenta la tolleranza alla fenilalanina, migliora la sensibilità all'insulina e la salute a livello cardiovascolare.**

Inoltre, scarica lo stress e stimola il rilascio di endorfine, sostanze che danno sensazione di benessere, aiutandoti a guardare alla malattia con più serenità. Per i pazienti adulti, l'attività fisica riveste un ruolo essenziale per il controllo del peso corporeo, prevenendo il rischio di obesità, e per la salute delle ossa. Per i bambini e gli adolescenti assume un valore ancora più significativo: uno strumento prezioso di integrazione sociale per ragazzi che spesso incontrano difficoltà nelle normali dinamiche di gruppo, come feste di compleanno o gite scolastiche.



### IL PARERE DELL'ESPERTO

**Praticare sport o attività fisica è quindi una buona idea a tutte le età. Se i livelli di fenilalanina sono nella norma, se segui le indicazioni del tuo medico, allora puoi decidere di fare lo sport che più ti piace, senza particolari limitazioni o cambiamenti dietetici. Non esistono sport "vietati",** ma le discipline come nuoto, ciclismo, camminata sportiva sono fra quelle più efficaci per mantenere la stabilità metabolica. **Se decidi però di fare sport a livello agonistico, parlane prima con il tuo team di medici e di dietisti di riferimento** che ti saprà consigliare come gestire al meglio la dieta,

seguendo alcuni accorgimenti (ad esempio spuntino ipoproteico prima di iniziare, miscele dopo l'esercizio fisico, idratazione adeguata). Presta molta attenzione anche agli integratori per lo sport: le bevande isotoniche commerciali, per esempio, spesso contengono aspartame, che è una fonte di fenilalanina. Controlla le etichette delle bevande, scegli formulazioni sicure o prepara tu la bevanda adeguata nella tua borraccia.

**Lo sport ti insegna la disciplina, la stessa che usi per gestire la PKU, trasformandola da limite a stile di vita vincente.**

### Riflessione

★ **Lo sport che mi ha aiutato in questi anni**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....



★ **Gli sport che mi piacerebbe provare**

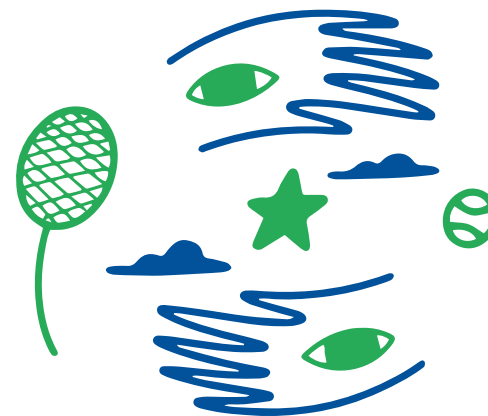


**Altro:**

.....

.....

.....



QUANDO TI MUOVI,  
*qualcosa dentro*  
SI SISTEMA

MOMUSSO

## Fare sport in 5 TIPS

- 1 Mantieniti in forma.**  
Usa l'esercizio fisico per rimanere in forma. Puoi iniziare a fare movimento a piccole dosi, facendo lunghe camminate o salendo le scale.
- 2 Divertiti con gli altri.**  
Fare sport, soprattutto di squadra, aiuta a socializzare, a tutte le età.
- 3 Idratazione intelligente.**  
Controlla sempre le etichette degli integratori di sali minerali; evita l'aspartame ed edulcoranti che rilasciano PHE e preferisci soluzioni semplici a base di zuccheri permessi.
- 4 Pianifica con il tuo medico.**  
Se passi da un'attività amatoriale all'agonismo, è necessario parlarne con il tuo medico per ricalibrare l'approccio medico.
- 5 Ascolta il tuo corpo.**  
Lo sport deve darti energia, non esaurirti. Se dopo l'allenamento ti senti eccessivamente stanco o "nebbioso", potrebbe essere necessario rivedere lo schema dietetico insieme al tuo medico.



## La voce delle Associazioni

**Libertà è vivere pienamente la propria quotidianità, inclusa la possibilità di praticare sport come parte integrante del proprio benessere, senza sentirsi definiti dalla malattia, e potendo vivere il presente e progettare il futuro con fiducia.**

Per le persone con PKU e le loro famiglie, la libertà si conquista anche attraverso la possibilità di fare sport quale alleato nella gestione della patologia. Significa non dover rinunciare alle proprie passioni e aspirazioni.

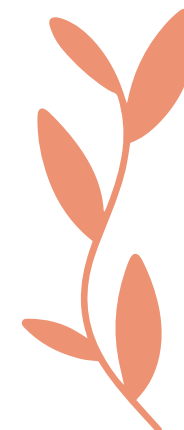


# LAVORO E STUDIO



# OLTRE LA PKU

Circa **1 persona su 3**  
con PKU si sente  
spesso poco produttivo  
a causa della PKU



«Sono in una fase della vita in cui **sto cercando di capire che lavoro fare**: amo molto i bambini, **sto facendo un tirocinio in asilo**, ma mi piacerebbe anche lavorare in ospedale».

**GINEVRA**



Fonte: La QoL dei pazienti con PKU – Aprile 2026 - Elma Research

## Guardare al futuro con ambizione

### IL PARERE DI

Graziella Silvia Cefalo

Pediatra esperta nello studio e nella cura delle Malattie Metaboliche Ereditarie, Responsabile della Struttura Semplice di Malattie Rare presso la S.C. di Pediatria, ASST Santi Paolo e Carlo di Milano, Polo Universitario

**Guardare al futuro con ambizione è un motore vitale per ogni giovane e avere la PKU non deve in alcun modo spegnere questo desiderio.**

**I sogni accademici o professionali più complessi sono assolutamente compatibili con la tua condizione, purché tu riesca a camminare insieme al tuo medico su un binario di impegno e piena consapevolezza.**

Il primo passo fondamentale per il successo nello studio e nel lavoro risiede nel mantenimento costante di livelli adeguati di fenilalanina nel sangue. Sappiamo bene che la stabilità metabolica influisce direttamente sulla performance cerebrale: livelli ottimali si traducono in una maggiore lucidità mentale, una memoria più pronta e, soprattutto, un potenziamento delle funzioni esecutive, ovvero quelle capacità che ti permettono di pianificare, concentrarti a lungo e risolvere problemi complessi (capacità di *problem solving*) durante una sessione d'esame, un progetto universitario o professionale.



### IL PARERE DELL'ESPERTO

In questo percorso, i nuovi approcci medici giocano un ruolo fondamentale, consentendo di affrontare carriere sfidanti con una flessibilità un tempo impensabile. Questi approcci possono agire come uno scudo, riducendo l'impatto del carico metabolico e permettendo di gestire l'impegno scolastico o lavorativo senza che la stanchezza cognitiva diventi un ostacolo.

**Non esistono limitazioni cliniche oggettive che impediscano di intraprendere determinate professioni: con una buona gestione della PKU, ogni traguardo è raggiungibile, dal medico al commerciante, dal manager all'insegnante.**

### Riflessione

**★ I traguardi più importanti che ho raggiunto in ambito scolastico o lavorativo**

.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....







## Lavoro e studio in 5 TIPS

- 1 Previene, informando.**  
Comunica tempestivamente al datore di lavoro o all'università le tue necessità per ottenere le agevolazioni previste dalla legge.
- 2 Mantieni il controllo.**  
Mantenere in range i livelli di fenilalanina ti permette di essere più reattivo e capace di affrontare studio e lavoro.
- 3 Utilizza la tecnologia.**  
Imposta dei promemoria sullo smartwatch o sul telefono per non saltare mai gli appuntamenti con il tuo team medico di riferimento.
- 4 Tieniti aggiornato.**  
Parla con il tuo medico per cercare la soluzione migliore per te e per il tuo stile di vita nella gestione della patologia.
- 5 Fatti aiutare.**  
Non esitare a chiedere al Centro Metabolico una consulenza specifica quando affronti un cambiamento di ruolo o un aumento delle responsabilità lavorative.

## La voce delle Associazioni

È necessario che le persone con PKU e le loro famiglie possano contare su contesti scolastici e lavorativi realmente inclusivi, in cui anche esigenze specifiche siano comprese e rispettate. La scuola, così come il lavoro, non è solo un luogo di apprendimento o realizzazione, ma uno spazio di integrazione: **quando tutte le parti – famiglia, specialisti, istituzioni – collaborano, diventa possibile garantire pari opportunità, valorizzare il potenziale individuale e permettere a ciascuno di sentirsi pienamente parte della comunità, senza rinunciare alle proprie ambizioni.**

Libertà PHEnomenale è libertà di crescere, studiare e costruire il proprio percorso professionale senza sentirsi esclusi o diversi a causa della malattia.

FUTURO



PHENOMENALE

Per il **34%** delle persone con PKU, la malattia ha un impatto medio-alto o altissimo sugli obiettivi personali

Ognuno, Ginevra inclusa, immagina il proprio futuro più libero, meno organizzato: un futuro di libertà PHEnomale

«Spero in un futuro con **più libertà e meno calcoli**. Mi piacerebbe vivere con più spontaneità, poter fare le cose senza dover sempre organizzare tutto prima. Mi immagino **un futuro in cui la PKU non mi impedisca di scegliere davvero la mia strada.**»

GINEVRA



«...pensare che Ginevra arrivi a poter svolgere la sua vita quotidianamente nel modo più spensierato possibile.»

**SAMANTA**

MAMMA E CAREGIVER DI GINEVRA



Fonte: La QoL dei pazienti con PKU – Aprile 2026 - Elma Research

## Il tuo futuro è un foglio bianco

### IL PARERE DI

Chiara Cazzorla

Psicologa e psicoterapeuta UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro di riferimento per lo screening neonatale Esteso Azienda Ospedale, Università degli studi Padova

**A volte, quando guardi al futuro, ti sembra di vedere una strada piena di cartelli "divieto d'accesso". Forse ti chiedi se potrai davvero fare quel viaggio zaino in spalla, se riuscirai a studiare in una città lontana o se un giorno potrai avere una famiglia tutta tua.**

La PKU a volte sembra una compagna di viaggio un po' ingombrante, uno che pretende di controllare ogni tua mossa, ma **la PKU non è il confine della tua vita, è solo una parte del tuo equipaggiamento. Il segreto per non rinunciare a nulla sta in una parola che forse ti suona noiosa, ma che è il tuo vero lasciapassare per la libertà: pianificazione.** Pianificare non significa mettersi dei limiti, ma costruire il ponte che ti porterà dove vuoi arrivare. Vuoi fare l'Erasmus o lavorare all'estero? Puoi farlo. Dovrai solo organizzarti un po' prima, mappare i centri di riferimento e capire come gestire al meglio la tua patologia.



### IL PARERE DELL'ESPERTO

Ma quella fatica in più è il prezzo del biglietto per un'esperienza che ti cambierà la vita, e tu hai tutta la forza per pagarlo. Non permettere a nessuno, e men che meno alla tua condizione, di dirti che non puoi sognare una famiglia o una carriera ambiziosa. La scienza oggi ci offre strumenti incredibili, ma lo strumento più potente resta la tua determinazione. La qualità della tua vita non è scritta nelle tue analisi del sangue, ma nella tua capacità di desiderare.

**Studiare, amare, viaggiare: queste non sono eccezioni alla regola per chi ha la PKU, sono i tuoi diritti.**

**Non aver paura di volere troppo. Chiedi supporto all'equipe che ti cura per parlare delle tue ambizioni, discuti dei possibili nuovi approcci per stare meglio, tenendo conto della tua qualità di vita. Il tuo futuro è un foglio bianco e la penna ce l'hai tu in mano: scrivi una storia bellissima, viaggia lontano e vivi esattamente come vuoi, perché la tua vita è molto più ampia della tua malattia.**

**Vivere con la PKU pone numerose sfide e significa dover tenere conto di un approccio medico che dura per tutta la vita. Ricordati tuttavia che non devi affrontarlo da solo.**

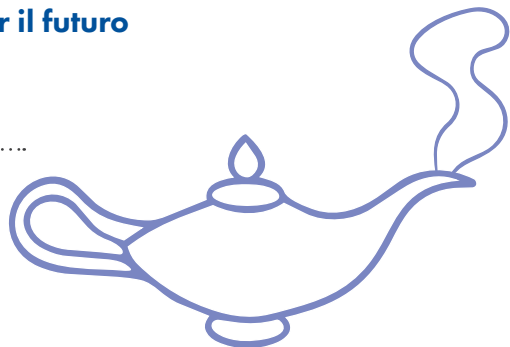
**Le risorse e il sostegno fornito dagli specialisti del centro di riferimento e dalle Associazioni di pazienti possono aiutarti a pianificare un futuro PHEnomenale.**



★ I miei 3 desideri per il futuro

1

.....  
.....  
.....  
.....  
.....



2

.....  
.....  
.....  
.....  
.....

3

.....  
.....  
.....  
.....  
.....



CRESCERE SIGNIFICA  
SCEGLIERE LA STRADA CHE  
*ci somiglia*

MOMUSSO

## Guardare al futuro in 5 TIPS

- 1 Trasforma la pianificazione nel tuo superpotere.**  
Non vedere l'organizzazione come un peso, ma come lo strumento che garantisce la tua libertà.
- 2 Non mettere i tuoi sogni in "stand-by".**  
La PKU non deve essere una scusa per rimandare quello che desideri. Se vuoi studiare una lingua in un altro Paese o intraprendere una carriera impegnativa, sappi che è possibile.
- 3 Rivendica il tuo diritto a una vita affettiva piena.**  
Con il giusto monitoraggio e la consapevolezza che già possiedi, puoi vivere ogni tappa della vita affettiva e genitoriale.
- 4 Sii il protagonista della tua salute.**  
Con il passaggio all'età adulta, prendi in mano le redini della tua malattia. Essere autonomo nella gestione ti farà sentire più sicuro e meno "paziente".
- 5 Scegli con cura chi ti accompagna.**  
Circondati di persone che supportino i tuoi obiettivi, condividi con chi ti sta accanto le tue paure e i tuoi desideri.

“

### La voce delle Associazioni

**Libertà è uno sguardo rivolto al futuro, con l'obiettivo di continuare ad aprire nuovi orizzonti e offrire un supporto concreto e vitale alle persone con PKU e alle loro famiglie.** Siamo impegnati ogni giorno a promuovere e tutelare i diritti legati alla salute e alla qualità di vita, affinché sia garantito a tutti un accesso equo e sostenibile a percorsi di presa in carico efficaci nel lungo termine.

Questo significa **costruire oggi le condizioni per un domani in cui nessuno si senta limitato dalla propria condizione, ma possa immaginare e realizzare il proprio futuro con fiducia e piena dignità.**

”



## Le Associazioni che patrocina il progetto

### **AISMME APS**

#### **Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie**

Nata nel 2005, AISMME è un punto di riferimento e di ascolto per tutti coloro che direttamente o indirettamente sono colpiti da una malattia metabolica ereditaria. Lavora a livello nazionale per ottenere risposte in termini di cura e assistenza da parte delle Istituzioni e delle strutture sanitarie e sostiene concretamente i pazienti e le loro famiglie. Svolge attività di sensibilizzazione e diffusione della conoscenza di queste malattie e dello Screening Neonatale Esteso (SNE).

#### **Missione principale**

Supportare i pazienti e le famiglie nel percorso ospedaliero e sul territorio nella loro quotidianità, e lavorare per la migliore assistenza e cura possibile dovunque risiedano.

#### **Principali attività**

- Offrire a pazienti e famiglie progetti concreti e informazioni, anche attraverso il Centro di Aiuto-Ascolto
- Promuovere in ogni regione normative e sistemi di cura e assistenza adeguate alla complessità delle esigenze di pazienti, tra cui la fornitura degli Alimenti a Fini Medici Speciali
- Sensibilizzare sulle malattie metaboliche ereditarie e lavorare per l'ampliamento del pannello dello SNE con campagne informative, azioni di lobbying e la costante presenza a convegni e tavoli di lavoro
- Contribuire a progetti di ricerca per aggiornare la possibilità di prevenzione, la diagnosi precoce, la cura e la riabilitazione
- Promuovere la formazione dei medici specialisti
- Sostenere il Centro di Cura e di Screening di Verona con borse di studio, contributi e progetti per i pazienti e le loro famiglie
- Partecipa con un suo membro al Coordinamento Nazionale per gli Screening neonatali presso l'ISS e al gruppo ePAGs della ERN MetabERN

#### **Contatti**

**Sito:** [www.aismme.org](http://www.aismme.org)

**Email:** [info@aismme.org](mailto:info@aismme.org)

**Numero verde:** 800 910 206





## A.Me.Ge.P. Domenico Campanella OdV Associazione Malattie Metaboliche e Genetiche Puglia

Organizzazione di volontariato con sede a Bari dedicata al supporto di bambini e adulti affetti da patologie metaboliche e genetiche rare. Opera principalmente presso l'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari e rappresenta un punto di riferimento per le famiglie che affrontano diagnosi complesse.

### Missione principale

Migliorare la qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie attraverso sostegno, orientamento, riduzione del ritardo diagnostico, tutela dei diritti e divulgazione scientifica sulle malattie metaboliche ereditarie.

### Principali attività

- Sostegno e accoglienza: ascolta, orienta e condivide le esperienze di chi riceve una diagnosi di malattia rara
- Collabora con medici e pediatri per velocizzare la diagnosi precoce
- Agisce come rete di protezione per garantire supporto istituzionale e tutela dei diritti
- Divulgazione scientifica: informa l'opinione pubblica e la comunità medica
- Progetti educativi e sociali
- Iniziative inclusive
- Ricerca e convegni

### Contatti

**Sito:** [www.amegepdomenicocampanella.it](http://www.amegepdomenicocampanella.it)  
**Email:** [info@amegepdomenicocampanella.it](mailto:info@amegepdomenicocampanella.it)  
**Telefono:** 080 5596743 | 328 3476392



## AMMEC Associazione Malattie Metaboliche Congenite

L'AMMEC è nata nel gennaio del 1995 a Firenze su iniziativa di un gruppo di genitori di bambini affetti da malattie metaboliche seguiti presso l'ospedale Meyer di Firenze. Opera soprattutto nel centro Italia e ha come centri di riferimento la SOC di Malattie Metaboliche e Neuromuscolari Ereditarie dell'AOU Meyer di Firenze, che è anche centro di riferimento regionale, e la SOD di medicina interna interdisciplinare della AOU Careggi di Firenze inserita nel percorso adulti.

### Missione principale

Fornire sostegno ai malati e alle loro famiglie, superare la disinformazione sulle malattie metaboliche, promuovere il riconoscimento di queste patologie "orfane" e stimolare la ricerca medico-scientifica.

### Principali attività

- Supporto ai pazienti e alle loro famiglie
- Promozione della conoscenza delle malattie metaboliche
- Promozione del riconoscimento legislativo e normativo
- Stimolo e finanziamento della ricerca medico-scientifica
- Formazione e specializzazione dei medici
- Potenziamento delle strutture specialistiche

### Contatti

**Sito:** [www.ammec.it](http://www.ammec.it)  
**Email:** [ammec@ammec.it](mailto:ammec@ammec.it)  
**Telefono:** 349 7656574





## APE A.P.S Associazione PKU e... Associazione Pazienti Ereditari

Associazione nata nel 2008 grazie all'impegno di un gruppo di genitori e di medici dell'Ospedale SS Annunziata di Napoli con l'intento di fare rete tra le famiglie. Dopo un periodo di inattività, la Onlus è stata rifondata nel 2013 grazie all'incontro e alla determinazione di quattro mamme. Oggi l'associazione rappresenta un solido punto di riferimento e opera principalmente nelle regioni Campania, Basilicata e Molise. Lavora per l'inclusione a tavola e l'educazione alimentare dei pazienti affetti da malattie metaboliche ereditarie, con un focus specifico sulla fenilchetonuria (PKU).

### Missione principale

Supportare le famiglie e i pazienti affetti da fenilchetonuria attraverso la sensibilizzazione, l'inclusione sociale e il sostegno nutrizionale. L'obiettivo principale è rompere l'isolamento delle famiglie offrendo spazi di dialogo, confronto e socializzazione. L'associazione mira a rendere la complessa gestione quotidiana della patologia un'occasione di condivisione.

### Principali attività

- Supporto e confronto tra pari con attività di ascolto e dialogo per aiutare le famiglie che muovono i primi passi nel mondo della malattia
- Iniziative di convivialità e inclusione
- Supporto concreto e tempestivo nei momenti di emergenza, basato sulla filosofia del mutuo aiuto
- Promozione e sensibilizzazione in merito allo screening neonatale allargato e progetti educativi per favorire l'inclusione scolastica e sociale dei pazienti.

### Contatti

**Email:** [apsapepku@gmail.com](mailto:apsapepku@gmail.com)  
**Telefono:** 339 7572149



## APMMC Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite (ODV)

Organizzazione di volontariato ed Ente del Terzo Settore (ODV) nata a Milano per iniziativa del Prof. Marcello Giovannini, l'Associazione collabora con tutti i centri riconosciuti della Regione Lombardia. APMMC si dedica interamente a offrire informazioni affidabili e supporto concreto per i pazienti e le famiglie, operando a livello nazionale per promuovere la consapevolezza e la ricerca scientifica nell'ambito delle malattie metaboliche congenite.

### Missione principale

Guidare con chiarezza e semplicità i genitori nell'affrontare le sfide quotidiane poste dalle patologie metaboliche, offrendo al contempo un solido punto di riferimento per la comunità scientifica e medica, favorendo un approccio integrato tra nutrizione, genetica, ambiente ed educazione alla salute.

### Principali attività

- Accoglienza e sostegno continuo ai pazienti e ai loro nuclei familiari attraverso consulenze personalizzate
- Formazione e aggiornamento medico per migliorare la diagnosi e ottimizzare i protocolli di trattamento terapeutico
- Campagne di sensibilizzazione focalizzate sulla prevenzione e sull'importanza dello Screening Neonatale Esteso (SNE) come strumento fondamentale per intercettare tempestivamente le patologie e avviare terapie precoci
- Divulgazione scientifica e sensibilizzazione sull'importanza cruciale della gestione ottimale delle malattie metaboliche, intesa come alleanza terapeutica fondamentale tra il pediatra e la famiglia per tutelare la salute futura del bambino.

### Contatti

**Sito:** [www.apmmc.it](http://www.apmmc.it)  
**Email:** [info@apmmc.it](mailto:info@apmmc.it)  
**Telefono:** 02 8911062





## Cometa ASMME

### Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ODV

Cometa ASMME nasce a Padova nel 1992 dall'iniziativa di un gruppo di famiglie unite dall'esperienza delle Malattie Metaboliche Ereditarie. Da allora affianca bambini, adulti e famiglie nel percorso di cura, promuovendo ricerca, prevenzione, informazione e ascolto in partnership con l'Azienda Ospedale-Università di Padova. La sua storia è legata in modo particolare allo Screening Neonatale Esteso, sostenuto con progetti pilota e investimenti concreti sin dalla sua fondazione. L'associazione lavora perché le persone con MME, inclusa la PKU, possano accedere a diagnosi tempestive, cure adeguate e percorsi di vita il più possibile pieni, liberi e consapevoli.

#### Missione principale

Dare voce ai bisogni delle persone con malattie metaboliche ereditarie e delle loro famiglie, sostenendo ricerca, prevenzione, assistenza e percorsi di presa in carico capaci di accompagnare la persona in tutte le fasi della vita.

#### Principali attività

- Sostegno a pazienti e famiglie attraverso ascolto, informazione e momenti di comunità, finanziamento servizi, facilitazione dell'accesso terapeutico
- Finanziamento di ricerca, borse di studio, personale specializzato e strumentazioni per diagnosi, cura e screening
- Promozione dello Screening Neonatale Esteso e di progetti di prevenzione per le malattie rare metaboliche
- Sensibilizzazione di scuole, opinione pubblica e istituzioni sui bisogni delle persone con MME
- Advocacy regionale, nazionale ed europea per migliorare accesso alle cure, qualità della presa in carico e partecipazione dei pazienti alle decisioni sanitarie
- Iniziative di empowerment, materiali informativi, ricettari, cooking session e attività dedicate alla vita quotidiana con dieta speciale

#### Contatti

**Sito:** [www.cometaasmme.org](http://www.cometaasmme.org)  
**Email:** [info@cometaasmme.org](mailto:info@cometaasmme.org)  
**Telefono:** 049 8962825



## Cometa Emilia Romagna ODV

### Associazione per il sostegno delle malattie genetiche rare del metabolismo

Associazione costituita da genitori di bambini portatori di patologie genetiche rare connesse a difetti del metabolismo. Opera principalmente in Emilia Romagna, in stretta collaborazione con l'ospedale pediatrico Gozzadini di Bologna.

#### Missione principale

Creare una rete di relazioni tra apparato medico-scientifico, genitori di bambini con malattie genetiche del metabolismo, altre associazioni e centri ospedalieri specializzati per promuovere sensibilizzazione, informazione e sostegno alle famiglie.

#### Principali attività

- Sostegno alle famiglie e alle persone colpite da malattie metaboliche ereditarie
- Stimolo e sostegno della ricerca scientifica e delle cure
- Scambio di informazioni e novità tra pazienti e operatori
- Laboratori di cucina per malattie che richiedono dieta aproteica
- Contributi finanziari alle istituzioni ospedaliere attraverso raccolte fondi  
Sensibilizzazione dell'opinione pubblica e delle Istituzioni

#### Contatti

**Sito:** [www.cometaemiliaromagna.it](http://www.cometaemiliaromagna.it)  
**Email:** [postmaster@cometaemiliaromagna.it](mailto:postmaster@cometaemiliaromagna.it)  
**Telefono:** 347 0036047





## IRIS

### Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche Rare ODV

Associazione nata nel 2003 per supportare e sostenere i familiari dei bambini affetti da malattie ereditarie metaboliche rare. È un'associazione di genitori, sostenitori e pazienti che quotidianamente affrontano le difficoltà scaturite da queste malattie complesse.

#### Missione principale

Promuovere ricerca, screening neonatale e supporto psicologico e assistenziale, mirando a colmare le carenze assistenziali per queste patologie genetiche complesse e garantire diritti e dignità ai pazienti.

#### Principali attività

- Supporto alle famiglie - sostegno ai genitori e pazienti affetti da malattie metaboliche rare
- Promozione attiva dell'estensione dello screening neonatale per diagnosi tempestiva
- Tutela sanitaria - garantire percorsi di cura e presa in carico adeguati sul territorio

#### Contatti

**Sito:** [www.associazione-iris-onlus.org](http://www.associazione-iris-onlus.org)  
**Email:** [associazioneiris@associazione-iris-onlus.org](mailto:associazioneiris@associazione-iris-onlus.org)  
**Telefono:** 389 875 0467



**Cerchi un Centro di riferimento vicino a te?**

**Scansiona il QR code per trovarlo**



UMORE:



TUTTI INSIEME!!

LIBERTÀ • MOMUSSO  
PIE PARMENSINO

CUORICIZO



PER TE

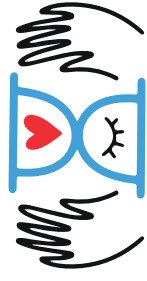
LIBERTÀ • MOMUSSO  
PIE PARMENSINO

GRAZIE



LIBERTÀ • MOMUSSO  
PIE PARMENSINO

PRENDITI



del tempo

LIBERTÀ • MOMUSSO  
PIE PARMENSINO

testa  
TRA LE  
NUVOLE  
sempre

LIBERTÀ • MOMUSSO  
PIE PARMENSINO

modalità:



VIAGGIO

LIBERTÀ • MOMUSSO  
PIE PARMENSINO

NEL  
chill

LIBERTÀ • MOMUSSO  
PIE PARMENSINO

mi  
LASCIO  
essere

LIBERTÀ • MOMUSSO  
PIE PARMENSINO

RELAX

LIBERTÀ • MOMUSSO  
PIE PARMENSINO

RESPIRA  
ce la farai!

LIBERTÀ • MOMUSSO  
PIE PARMENSINO

APPUNTI DI  
**LIBERTÀ** ✨  
PHE *nomenale*

**Libertà PHEnomenale**

Liberi di desiderare, oltre le sfide della fenilchetonuria.

È un progetto promosso da

**B:OMARIN**®

Con il patrocinio di

