

Gruppo di studio obesità genetiche della SIEDP
Biennio 2009-2011

Il GDS si è riunito in tre occasioni:

- Roma il 19/3/2010
- Foresto Sparso (BG) – Casa Sora il 4 giugno 2010
- Roma, il 9 settembre 2011 in occasione del 1° workshop sulla S.di Prader Willi e del 13° Congresso della Federazione Nazionale Sindrome di Prader-Willi.

La prossima riunione sarà il 25 marzo 2011 a Riccione in occasione del CORSO DI AGGIORNAMENTO SIEDP.

Le presentazioni del Workshop e del Congresso Nazionale sono disponibili sul sito della Federazione Nazionale (<http://www.praderwilli.it/>) dove è anche possibile richiedere il DVD con le presentazioni dell'intero convegno.

Il GDS delle obesità genetiche ha collaborato con il comitato scientifico della Federazione Nazionale SPW nella stesura di “**Raccomandazioni cliniche**” per la gestione del paziente con SPW che verranno pubblicate prossimamente.

Progetti di ricerca in corso:

-Valutazione della funzionalità immunologia nella PWS.

Referenti: A.Salvatoni

Razionale dello studio: I pazienti affetti da SPW hanno maggior rischio di sviluppare patologie respiratorie. Ciò è in parte causato dai disturbi del controllo centrale della funzionalità respiratoria che determina la comparsa di apnee central, in parte secondaria all'obesità che determina un restringimento delle prime vie aeree ed all'ipotonia che ne favorisce il collabimento. Non è noto se alla base di tale patologia respiratoria vi sia anche una riduzione delle difese immunitarie.

Obiettivo dello studio: Stabilire se il paziente PWS presenta un difetto nelle difese immunitarie.

1a fase: Confrontare l'incidenza di patologia respiratoria in pazienti PWS con quella dei loro collaterali. A tale scopo è stato messo a punto un questionario da compilare per ogni soggetto affetto da PWS.

2a fase: Qualora dal questionario risultasse che i pz PWS presentino patologia infettiva più frequentemente dei propri collaterali e/o con decorso più grave e prolungato si procederà all'esecuzione di test immunitari specifici al fine di stabilire il tipo di difetto immunitario.-

Stato di avanzamento: In corso fase 1

- Valutazione a lungo termine dei bambini trattati con GH: confronto tra quelli che hanno iniziato la terapia precocemente e quelli trattati tardivamente.

Referenti: A.Crinò, G Grugni, G Di Giorgio

Razionale dello studio: La PWS rientra tra le indicazioni del trattamento con GH in età evolutiva. Non esiste tuttavia accordo sull'età alla quale iniziare la terapia. Alcuni studi sosterrrebbero che un trattamento precoce competerebbe risultati migliori.

Obiettivo dello studio: Valutare l'efficacia del trattamento a lungo termine con GH in bambini con PWS e valutare gli effetti di un'inizio precoce (*età < 3 aa*) del trattamento rispetto ad un inizio tardivo (*età > 5 aa*) o a nessun trattamento (solo stretto follow up dietetico e psico-comportamentale)

Stato di avanzamento: In fase di reclutamento dei pazienti.

-Valutazione del Diabete mellito e della ridotta tolleranza ai carboidrati nella PWS.

Referente: A. Crinò

Razionale dello studio: In letteratura mancano dati epidemiologici sulla prevalenza di diabete e IGT nella PWS tale argomento.

Obiettivo dello studio: Individuare la prevalenza di DM e IGT nei pazienti con PWS e stabilirne eventuali correlazioni cliniche e genetiche.

Stato di avanzamento dello studio: In fase di stesura del protocollo.

Studio dell'Osteoporosi nella PWS

Referente: Girolamo di Giorgio,

Razionale dello studio:

I pazienti con PWS presentano: Ipogonadismo e ritardo puberale, scarsa attività muscolare Ipotonia e deficit di GH. Tutte queste condizioni sarebbero coinvolte nel determinare una ridotta massa minerale ossea (BMD) che è stata frequentemente riscontrata nella PWS . Una Bassa BMD è associata a rischio di fratture ossee e possibilità di cifo-scoliosi.

Obiettivo dello studio: Valutare la prevalenza di osteoporosi nella popolazione italiana affetta da PWS.

Stato di avanzamento: In fase di reclutamento dei pazienti. E' indispensabile che i centri che partecipano allo studio abbiano disponibilità di DEXA con software pediatrico.

Sono inoltre in fase di elaborazione dei dati i seguenti protocolli:

- Valutazione della funzionalità surrenalica (Ref. G.Grugni)
- Confronto tra pazienti trattati e non trattati con GH (Ref. A.Corrias)

Pubblicazioni e presentazioni a congressi:

. Brambilla P, Crinò A, Bedogni G, Bosio L, Cappa M, Corrias A, Delvecchio M, Di Candia S, Gargantini L, Grechi E, Iughetti L, Mussa A, Ragusa L, Sacco M, Salvatoni A, Chiumello G,

Grugni G. Metabolic syndrome in children with Prader-Willi syndrome: the effect of obesity. *Nutrition, Metabolism & Cardiovascular Diseases* 2010 Jan; 18: 1-8. I.F. (2008) 3.565

- Crinò A, Di Giorgio G, Livieri C, Grugni G, Beccaria L, Bosio L, Corrias A, Chiumello G, Trifirò G, Salvatoni A, Tonini G, Gargantini L, de Toni T, Valerio G, Ragusa L, Franzese A, Rinaldi MM, Spera S, Gattinara GC, Villani S, Iughetti L; Genetic Obesity Study Group; Italian Society of Pediatric Endocrinology and Diabetology. A survey on Prader-Willi syndrome in the Italian population: prevalence of historical and clinical signs. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2009 Oct;22(10):883-93. I.F. (2008) 0.938

Bizzarri C, Rigamonti A, Luce A, Cappa M, Cella S, Berini J, Sartorio A, Muller E, Salvatoni A. Children with Prader-Willi syndrome exhibit more evident meal-induced responses in plasma ghrelin and PYY levels than obese and lean children. *Eur J Endocrinol.* 2010 Mar;162(3):499-505.. I.F. (2008) 3.791

Salvatoni A., Veronelli E., Nosetti L., Berini J., de Simone S., Iughetti L., Bosio L., Chiumello G., Grugni G., Delù G., Castelnuovo P., Trifirò G. and Nespoli L. Short-Term Effects of GH Treatment on the Upper Airways of Non Severely Obese Children With Prader-Willi Syndrome. *J.Endocr.Invest.* 2009, 32: 601-605. I.F.(2008) 1.888

Presentazioni al: INTERNATIONAL PRADER-WILLI SYNDROME ORGANISATION
7TH SCIENTIFIC CONFERENCE. MAY 20-21, 2010, TAIPEI, TAIWAN

GH SECRETION AMONG ADULT PATIENTS WITH PRADER-WILLI SYNDROME DUE TO DIFFERENT GENETIC SUBTYPES

Graziano Grugni, Daniela Giardino, Antonino Crinò, Francesca Malvestiti, Lucia Ballarati, Girolamo Di Giorgio, Alessandro Sartorio, Paolo Marzullo

THE EFFECT OF TWELVE MONTHS OF HGH TREATMENT ON UPPER AIRWAYS OF CHILDREN WITH PRADER-WILLI SYNDROME

Alessandro Salvatoni, Jenny Berini, Stefania Di Candia, Luana Nosetti, Antonella Luce, Lorenzo Iughetti, Giovanni Delù, Graziano Grugni, Paolo Castelnuovo, Giuseppe Chiumello, Luigi Nespoli.

LONG-TERM GH THERAPY AND GLUCOSE METABOLISM IN ADULTS WITH PRADER-WILLI SYNDROME

Graziano Grugni, Antonino Crinò

BARIATRIC SURGERY IN PRADER-WILLI SYNDROME: LONG-TERM FOLLOW-UP AFTER BILIOPANCREATIC DIVERSION

Graziano Grugni, Girolamo Di Giorgio, Antonino Crinò

PREVALENCE OF CENTRAL ADRENAL INSUFFICIENCY IN CHILDREN AND ADOLESCENTS WITH PRADER-WILLI SYNDROME: PRELIMINARY RESULTS

Graziano Grugni, Antonino Crinò, Andrea Corrias, Clotilde De Medici, Stefania Di Candia, Girolamo Di Giorgio, Alessandro Di Maio, Luigi Gargantini, Lorenzo Iughetti, Antonella Luce, Benedetta Mariani, Giuseppe Chiumello, Luciano Beccaria, Alessandro Salvatoni.

EVALUATION OF GROWTH HORMONE RESPONSIVENESS TO STANDARD AND COMBINED PROVOCATIVE TESTS IN VERY YOUNG CHILDREN WITH PRADER-WILLI SYNDROME

Antonino Crinò, Girolamo Di Giorgio, Sabrina Spera, Maria Cristina Matteoli, Guido Castelli Gattinara, Graziano Grugni.

METABOLIC SYNDROME AMONG ADULTS WITH PRADER-WILLI SYNDROME

Graziano Grugni, Antonino Crinò, Andrea Corrias, Marco Cappa, Luigi Gargantini, Lorenzo Iughetti, Karen Marenzi, Claudio Pagano, Letizia Ragusa, Alessandro Salvatoni, Alessandro Sartorio, Giorgio Tonini, Roberto Vettor, Giuseppe Chiumello, Paolo Brambilla.