



SOCIETÀ ITALIANA DI ENDOCRINOLOGIA E DIABETOLOGIA PEDIATRICA (SIEDP/ISPED)

Comitato Direttivo

Presidente

Stefano Cianfarani

Vice Presidente

Ivana Rabbone

Segretario Generale

Giuliana Valerio

Tesoriere

Alessandra Cassio

Consiglieri

Carla Bizzarri

Pietro Buono

Maria Cristina Vigone

Presidente Eletto

Claudio Maffei

Sede legale e amministrativa:

c/o Centro Congressi
Internazionale S.r.l.
Via San Francesco da Paola
37 - 10123 Torino
Tel. 011/2446911 – Fax
011/2446950 – e-mail:
info@siedp.it – www.siedp.it
P.I. 06390180963
C.F. 80134730151

Gruppo di Studio: Fisiopatologia dei Processi di Accrescimento e della Pubertà

Coordinatore de Gruppo di studio : Stefano Zucchini

Relazione I° Semestre del Gruppo di Studio:

Data: 29/6/2018

L'attività del primo semestre ha visto la presa in carico dei protocolli già avviati nel biennio precedente sotto il coordinamento di Patrizia Bruzzi e l'avvio di diversi nuovi protocolli tra cui spiccano la raccolta dati dei pazienti con craniofaringioma diagnosticato in età pediatrica, coordinata dal centro di Bologna (Zucchini, Baronio, Cassio) e l'avvio dei lavori per la Consensus sul percorso diagnostico clinico e molecolare nella bassa statura da SHOX-D coordinata da dai centri di Bologna e Modena (Iughetti, Mazzanti).

E' stata organizzata in data **20/12/2017** una **call-conference** a cui hanno preso parte i colleghi Delvecchio (Matera), Bruzzi (Modena), Mazzanti, Cassio, Scarano e Baronio (Bologna), Street (ReggioEmilia), Wasniewska (Messina), Salvatoni e Bosco (Varese), Bellone (Novara), Giacomozzi (Mantova), Grandone (Napoli), Faienza (Bari), Deodati (Roma-Bambin Gesù), Matarazzo (Torino), Farello (L'Aquila), Azzolini (Padova-Greggio), Ibba (Cagliari-Loche) e Di Mase (Napoli-Salerno) al fine di fare il punto sui vari protocolli in essere e nuovi.

Tra i protocolli in essere cito **'Altezza finale nei bambini italiani con deficit di ormone della crescita trattati con terapia sostitutiva'** (responsabile Maurizio Delvecchio): fino ad ora sono pervenuti i dati definitivi da 2 soli centri e si attende l'arrivo dell'excel dagli altri centri che avevano aderito allo studio, **'Screening molecolare del gene MKRN3 nelle pubertà precoci centrali'** e **'Screening molecolare del gene PROKR2 nelle pubertà precoci centrali idiopatiche ad esordio precoce'** (responsabili: Anna Grandone, Emanuele Miraglia del Giudice): lo studio procede ed è in corso l'analisi di campioni inviati da Alessandra Cassio e da Mariacarolina Salerno.

Presidenza:

Dipartimento Pediatrico Universitario Ospedaliero/Unità di Endocrinologia Molecolare
Università di Roma "Tor Vergata"- Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù"
Piazza S. Onofrio 4, 00165 Roma e-mail: presidenza@siedp.it

Segretario Generale:

Dipartimento di Scienze Motorie e del Benessere, Università degli Studi di Napoli Parthenope,
via Medina 40, 80133 Napoli



SOCIETÀ ITALIANA DI ENDOCRINOLOGIA E DIABETOLOGIA PEDIATRICA (SIEDP/ISPED)

Comitato Direttivo

Presidente

Stefano Cianfarani

Vice Presidente

Ivana Rabbone

Segretario Generale

Giuliana Valerio

Tesoriere

Alessandra Cassio

Consiglieri

Carla Bizzarri

Pietro Buono

Maria Cristina Vigone

Presidente Eletto

Claudio Maffeis

Sede legale e amministrativa:

c/o Centro Congressi
Internazionale S.r.l.

Via San Francesco da Paola

37 - 10123 Torino

Tel. 011/2446911 – Fax

011/2446950 – e-mail:

info@siedp.it – www.siedp.it

P.I. 06390180963

C.F. 80134730151

Nuovi protocolli proposti:

- dal gruppo di Modena **'Evaluation of hearing capacity and otological diseases in patients affected by SHOX deficiency'** e **'Evaluation of Final Height in patients affected by SHOX deficiency: long-term effects of GH therapy'** responsabili Iughetti-Bruzzi, dei quali si attendono comunicazioni al riguardo.
- dal Gruppo di Varese **'Funzionalità respiratoria nei soggetti con deficit di GH'** (responsabile Alessandro Salvatoni): il responsabile ha da poco inviato la sinossi dello studio che verrà presto sottoposta ai membri del GdS per l'invio ai Comitati Etici.

Raccolta dati nazionale dei pazienti con craniofaringioma diagnosticato in età pediatrica.

Lo studio è stato ideato dal coordinatore del GdS e verrà coordinato dal centro di Bologna (Zucchini-Cassio-Baronio) con la stretta collaborazione dei colleghi Matarazzo (Torino), Di Iorgi (Genova), Pedicelli (Roma) Pozzobon (Milano) appartenenti ai centri con la casistica più ampia ed è stato preceduto da una **Survey SIEDP** che ha evidenziato come, oltre ai 5 centri già citati, altri 6 dispongono di una casistica significativa (Cagliari, Firenze, Messina, Modena, S.Giovanni Rotondo e Udine). E' stato creato un **expert committee** dei colleghi dei 5 centri che ha lavorato sull'excel specifico inizialmente con contatti mail ripetuti e con 2 **call conference** nei mesi di marzo e di aprile us. Si è poi svolta a Bologna una **riunione ad hoc in data 3 maggio**, grazie al contributo non condizionante di Eli Lilly, che ha visto la partecipazione dei membri dell'expert committee e degli altri 6 centri con maggior numerosità: è stato discusso e concordato l'excel finale che è stato nei giorni scorsi inoltrato a tutto il GdS per i commenti finali. Il coordinatore si occuperà della documentazione relativa al Comitato Etico, fissando la deadline per la raccolta dati per il 31 ottobre pv.

Consensus sul percorso diagnostico clinico e molecolare nella bassa statura da SHOX-D.

I coordinatori dello studio hanno inizialmente illustrato nella call conference di dicembre i contenuti della consensus svoltosi con successo a Bologna nell'ottobre us (sponsor Eli Lilly) dalla quale era emersa l'opportunità di verificare su una più ampia casistica gli indici auxologici e dismorfici utilizzati per fare diagnosi di SHOX-deficit, suggerendo una nuova consensus sull'argomento alla quale dovranno partecipare un gruppo di esperti della SIEDP. Sempre grazie a Eli Lilly si è svolta a Bologna, parallelamente alla riunione dei craniofaringiomi, la **riunione dei panel** degli esperti sull'argomento **in data 3 maggio** con i colleghi Allegri (Genova), Bertelloni (Pisa), Cappa (Roma), Faienza (Bari), Gaudino (Verona), Giordano (Novara), Salerno (Napoli, Salvatoni (Varese), Scarano (Bologna), Street (Reggio E), Stuppia (Chieti),

Presidenza:

Dipartimento Pediatrico Universitario Ospedaliero/Unità di Endocrinologia Molecolare
Università di Roma "Tor Vergata"- Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù"

Piazza S. Onofrio 4, 00165 Roma e-mail: presidenza@siedp.it

Segretario Generale:

Dipartimento di Scienze Motorie e del Benessere, Università degli Studi di Napoli Parthenope,
via Medina 40, 80133 Napoli



SOCIETÀ ITALIANA DI ENDOCRINOLOGIA E DIABETOLOGIA PEDIATRICA (SIEDP/ISPED)

Comitato Direttivo

Presidente

Stefano Cianfarani

Vice Presidente

Ivana Rabbone

Segretario Generale

Giuliana Valerio

Tesoriere

Alessandra Cassio

Consiglieri

Carla Bizzarri

Pietro Buono

Maria Cristina Vigone

Presidente Eletto

Claudio Maffeis

Sede legale e amministrativa:

c/o Centro Congressi
Internazionale S.r.l.
Via San Francesco da Paola
37 - 10123 Torino
Tel. 011/2446911 – Fax
011/2446950 – e-mail:
info@siedp.it – www.siedp.it
P.I. 06390180963
C.F. 80134730151

Vannelli (Torino), Wasniewska (Messina), Weber (Milano) che ha creato l'excel per la raccolta dati dal quale verranno poi elaborati i parametri utili alla consensus sull'argomento.

L'incontro è stato poi seguito da un **workshop** a Bologna svoltosi il **14 giugno** organizzato dal board scientifico Mazzanti-lughetti-Cappa-Weber assieme ai genetisti, Liborio Stuppia e Mara Giordano, che ha visto la partecipazione di oltre 90 soci SIEDP e della Prof.ssa Rappold di Heidelberg ed il sostegno non condizionante di Eli Lilly. L'incontro ha trattato con successo dei principali aspetti clinici, genetici, radiologici e terapeutici della patologia ed ha previsto casi clinici interattivi tra tutors e partecipanti. Il meeting ha messo in evidenza la necessità di proseguire il confronto tra endocrinologi pediatri e genetisti nel tentativo di identificare sempre un maggior numero di pazienti selezionati sulla base di segni clinici di sospetto.

E' in programma la messa a punto del file excel per la raccolta dati dei soggetti SHOX-D, diagnosticati nei centri di endocrinologia, per migliorare gli aspetti diagnostici e terapeutici di questi soggetti.

Infine è stata recentemente inviata a tutti i membri del GdS una survey riguardante la tematica **Bassa statura e mucopolisaccaridosi**, che servirà come punto di partenza per uno studio sull'argomento coordinato dal gruppo di Bologna da svolgersi presso i maggiori centri italiani di endocrinologia pediatrica. I dati della survey saranno disponibili al termine della settimana prossima.

Cordiali saluti

Stefano Zucchini
(Il coordinatore del GdS)

Presidenza:

Dipartimento Pediatrico Universitario Ospedaliero/Unità di Endocrinologia Molecolare
Università di Roma "Tor Vergata"- Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù"
Piazza S. Onofrio 4, 00165 Roma e-mail: presidenza@siedp.it

Segretario Generale:

Dipartimento di Scienze Motorie e del Benessere, Università degli Studi di Napoli Parthenope,
via Medina 40, 80133 Napoli