



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

Coordinatore Gruppo di Studio: dott.ssa Maria Rosaria Licenziati

Relazione I° Semestre del Gruppo di Studio: "Obesità Genetiche"

Data: 30.06.2018

Coordinamento

- Aggiornamento della mailing list degli iscritti al GdS
- Raccolta schede di adesione al GdS
- Riunione Gds 16 febbraio 2018 a Roma presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – sede San Paolo
- Preparazione ed invio lista delle pubblicazioni prodotte nel corso degli ultimi 5 anni, dal Gruppo di Studio coordinato.
- Riunione Gds 29 giugno 2018 organizzata a Napoli presso Villa Doria D'Angri (UniParthenope) come "Expert meeting" dal titolo "Il Italian Focus Group: Evidenze nella pratica clinica e progetti di ricerca nelle obesità genetiche" (ECM 6)

Produzione scientifica

Lavori pubblicati

1. Bocchini S, Fintini D, Grugni G, Boiani A, Convertino A, Crinò A. Congenital hypothyroidism due to ectopic sublingual thyroid gland in Prader-Willi syndrome: a case report *Ital J Pediatr.* 2017; 22;43(1):87. doi: 10.1186/s13052-017-0403-7.
2. Brunetti G, Grugni G, Piacente L, Delvecchio M, Ventura A, Giordano P, Grano M, D'Amato G, Laforgia D, Crinò A, Faienza MF. Analysis of Circulating Mediators of Bone Remodeling in Prader-Willi Syndrome. *Calcif Tissue Int.* 2018;102(6):635-643. Doi: 10.1007/s00223-017-0376-y.
3. Allas S, Caixàs A, Poitou C, Coupaye M, Thuilleaux D, Lorenzini F, Diene G, Crinò A, Illouz F, Grugni G, Potvin D, Bocchini S, Delale T, Aribat T, Tauber M. AZP-531, an unacylated ghrelin analog, improves food-related behavior in patients with Prader-Willi syndrome: A randomized placebo-controlled trial. *PLoS One.* 2018; 10;13(1):e0190849.
4. Rigamonti AE, Crinò A, Bocchini S, Convertino A, Bidlingmaier M, Haenelt M, Tamini S, Cella SG, Grugni G, Sartorio A. GHRH plus arginine and arginine administration evokes the same ratio of GH isoforms levels in young patients with Prader-Willi syndrome. *Growth Horm IGF Res.* 2018; 39:13-18.
5. Fintini D, Pedicelli S, Bocchini S, Bizzarri C, Grugni G, Cappa M, Crinò A. 25OH vitamin D levels in pediatric patients affected by Prader-Willi syndrome. *J Endocrinol Invest.* 2018;41(6):739-742.
6. Maltese PE, Iarossi G, Ziccardi L, Colombo L, Buzzonetti L, Crinò A, Tezzele S, Bertelli M. A Next Generation Sequencing custom gene panel as first line diagnostic tool for atypical cases of syndromic obesity: Application in a case of Alström syndrome. *Eur J Med Genet.* 2018; 61(2):79-83.
7. Graziano G, Antonino C, De Bellis A, Convertino A, Bocchini S, Maestrini S, Cirillo P, De Lucia S, Delvecchio M on behalf of the Italian Autoimmune Hypophysitis Network Study and of the Genetic Obesity Study Group of the Italian Society of

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 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

Pediatric Endocrinology and Diabetology (ISPED). Autoimmune pituitary involvement in Prader-Willi syndrome: new perspective for further research *Endocrine* 2018 (accettato per la pubblicazione)

Abstract

1. Grugni G, Delvecchio M, Grugni L, Tamini S, Sartorio A. Physical health problems in adult patients with Prader-Willi syndrome. *Obes Facts* 2018;11(suppl 1): 284
2. Crinò A, Fintini D, Convertino A, Bocchini S, Grugni G. Long term outcome after biliopancreatic diversion in Prader-Willi syndrome invited speaker to 3rd Metabolic and Bariatric Surgery, March 15-16, 2018, Barcelona, Spain - *Journal of Gastrointestinal & Digestive System* vol 8 pag 44 (abstract book)

Lavori submitted

1. Funzionalità tiroidea nella PWS
2. Obesity management in Prader-Willi syndrome: current perspectives (inviato a *Diabetes, Metabolic syndrome and obesity; targets and therapy*)

Produzione di Raccomandazioni

Raccomandazioni cliniche della PWS pubblicato in un volume a cura della Carocci Editore e distribuito gratuitamente dalla Ditta Pfizer

Produzione di PDTA

PDTA PER LA SINDROME DI PRADER-WILLI approvato dal Comitato Direttivo SIEDP in data 05/04/2018 pubblicato sul sito web www.siedp.it

Progetti di ricerca multicentrici:

1. Identificazione di mutazioni monogeniche nell'obesità severa a insorgenza precoce
2. Percentili neonatali di riferimento per lunghezza e peso nella PWS
3. Progetto Microbioma nella PWS
4. Vitamina D nella PWS
5. Adrenarca prematura e pubertà precoce in bambini con PWS
6. Valutazione del fenotipo immunologico in pazienti affetti da sindrome di Rohhadnet
7. Tecniche di riproduzione assistita e PWS
8. PWS ed EEG
9. PWS e dose di GH
10. Questionario iperfagia
11. Studio LIGHT nei PWS
12. Progetto di formazione per un precoce intervento diagnostico e terapeutico nei pazienti PWS
13. Medicina narrativa nella sindrome di Prader-Willi
14. Istituzione del Registro nazionale PWS
15. Raccomandazioni su transizione del PWS dall'età pediatrica all'età adulta

Organizzazione congressi

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



SOCIETA' ITALIANA DI ENDOCRINOLOGIA E DIABETOLOGIA PEDIATRICA (SIEDP/ISPED)

Incontri Macro/Regionali con Neonatologi, Neuropsichiatri, Pediatri di Libera Scelta e Genetisti finalizzati ad un precoce intervento diagnostico e terapeutico nei pazienti PWS (Padova 26 Maggio 2018 organizzato da Nella Greggio)

Dott.ssa Maria Rosaria Licenziati

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

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