

Il neonato con PWS: perché non viene fatta la diagnosi?

Francesco Raimondi
Clara Coppola

Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali
Sezione di Pediatria - UOC di Terapia Intensiva Neonatale

COSIMO ARGENTINA

BEATA IGNOR ANZA

Il primo racconto della scuola che resiste nell'era Gelmini

FAALDA MOG TACCANI
MEGAMODO



Fenotipo del neonato con PWS

Caratteristiche fenotipiche	%
Ipotonia	100
Difficoltà di alimentazione	100
Anomalie del pianto	100
Anomalie della rima palpebrale	83
Anomalie della rima buccale	75
Anomalie dei padiglioni auricolari	45
Acromicria	33
Criptorchidismo	90
Percentile circ. cranica > peso	92
Fontanella anteriore ampia	80



Tabella 2, Annali Ist. Sup. Sanità, Vol.35 N.2 (1999), pp 221-232

- ▶ Il sospetto clinico di PWS viene sollevato dal neonatologo principalmente in caso di riscontro di:

- ▶ *Grave ipotonia centrale*
- ▶ *Suzione ipovalida e difficoltà dell'alimentazione*



↳ ciò è già sufficiente per la richiesta di un approfondimento diagnostico con tecniche di biologia molecolare

da "Raccomandazioni cliniche" – Federazione Nazionale Sindrome di Prader-Willi

La diagnosi differenziale

Nel neonato ipototonico:

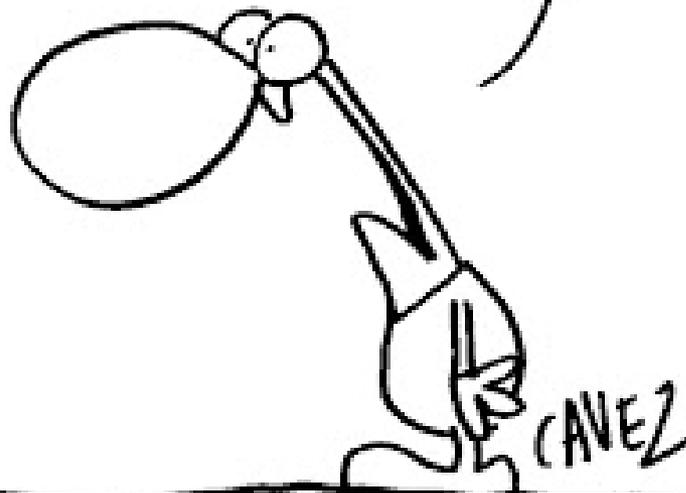
- ▶ Malformazioni Cerebrali
- ▶ Malattie metaboliche
- ▶ Grave encefalopatia Ipossico-ischemica
- ▶ Esposizione a infezioni o tossici in utero..
- ▶ **Malattie genetiche che causano ipotonia:**
 - ❑ Tay Sachs
 - ❑ Trisomia 21
 - ❑ Charcot-Marie-Tooth
 - ❑ Atrofia spinale
- ▶ **PWS like syndromes**

Goldstone et al. Recommendations for the Diagnosis and Management of Prader-Willi Syndrome The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism November 1, 2008 vol. 93 no. 11: 4183

D'Angelo CS, e al. Prader-Willi-like phenotype: investigation of 1p36 deletion... [Eur J Med Genet.](#) 2006 Nov-Dec;49(6):451-60. Epub 2006 Mar 10.

E' SEMPRE COLPA
MIA!

TOGLIETEMI TUTTO.
MA NON TOGLIETEMI
QUESTA CERTEZZA!



.....e altrove ??



....e all'estero ?

- ▶ **UK** (Imperial College London):
Negli ultimi dieci anni l'età della diagnosi di PWS si è ridotta drasticamente, fino al di sotto del 1° anno di vita.

Goldstone et al. Recommendations for the Diagnosis and Management of Prader-Willi Syndrome
The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism November 1, 2008 vol. 93 no. 11: 4183

- ▶ **AUSTRALIA** (University of Melbourne):
Ad oggi si stima che il 65-67% dei pz ha ricevuto diagnosi clinica e genetica entro il primo anno di vita.

T. Lioni e al. Prader-Willi syndrome in Victoria: Mortality and causes of death. Journal of Paediatrics and Child Health 48 (2012) 506-511 © 2011.

- ▶ **SPAGNA** (Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza)
L'età media di diagnosi si attesta tra 1 e 3 mesi. E' emerso inoltre che l' 1% delle PWS non sono riconosciute con i test genetici attualmente in commercio.

D. Royo Pérez et al. Síndromes de Prader-Willi y de Angelman. Experiencia de 21 años . An Pediatr (Barc). 2012, 77(3):151-157

▶ **TAIWAN** (Mackay Memorial Hospital, Taipei):

Con lo screening molecolare in tre fasi è aumentare la percentuale di diagnosi entro il 3° mese di vita dal 10% (prima del 2000) all'attuale 52%

H-Y Lin *et al.* Prader - Willi syndrome in Taiwan; *Pediatrics International* (2007) 49,375-379

▶ **FRANCIA** (Centre de Référence du syndrome de Prader-Willi, Toulouse):

La mediana dell'età di diagnosi è di due mesi di vita, in un range che va da 5 giorni a 12 anni.

Molinas *et al.*, French database of children and adolescents with Prader-Willi syndrome; *BMC Medical Genetics* 2008, 9:89

Non vi sono sostanziali differenze nell'epoca di diagnosi tra i vari Paesi!

Situazione in Campania: un po' di numeri

Sui dati ufficiali della natalità in Campania di (56.520 nati/anno), considerando l'incidenza complessiva di PWS di 1 / 20000, si può stimare l'incidenza della PWS in Campania di circa **2-3 casi/anno**.

Considerato che, su 73 punti nascita:

- ▶ Centri nascita con n° di nati per anno < 500: 21
- ▶ P dei centri nascita con n° nati < 1000: **60%**
- ▶ Percentuale di nati nei centri nascita privati 46,6%

Rapporto sulla Natalità in Campania 2011, www.epicentro.iss.it



***6 su 10 neonatologi potrebbero vedere 1 caso di PWS
in 20 anni di servizio!!***

Dati del Centro di Riferimento per la PWS in Campania presso AOU “Federico II”:

Anni	N° diagnosi	Centro nascita di provenienza	Età alla diagnosi
2012	3	-AOU Federico II -Clinica Villa dei Fiori -Osp. Buon Consiglio - Fatebenefratelli	<2 mesi
2013	3	-AOU Federico II (2 casi) -Osp. Buon Consiglio - Fatebenefratelli	< 1 mese <2 mesi



....grazie per l'attenzione...

