



Associazione Prader Willi Campania

Sindrome di Prader Willi

Convegno Regionale

Adriana Franzese

Dip. Pediatria Università di Napoli
Federico II

17 ottobre 2015

La STORIA NATURALE può essere divisa in tre fasi

I FASE (0-2 anni)	II FASE (2 anni-pubertà)	III FASE (adolescenza)
basso peso nascita, lunghezza normale	obesità	obesità
facies tipica	bassa statura	bassa statura
Dismorfie e acromicria	Dismorfie e acromicria	scoliosi
ipotonia muscolare ("floppy baby")	ritardo psicomotorio	Ritardo psicomotorio
Criptorchidismo	Pubertà ritardata e incompleta	pubertà incompleta
	profilo personalità	disturbi del comportamento
		disturbi sonno
		ipoventilazione e bassa SO_2

Come è meglio organizzare
l'assistenza?

OBIETTIVI POTENZIALI DA RAGGIUNGERE NEL TRATTAMENTO DELLA PWS

- ❑ Controllo dei sintomi
- ❑ Modificare la storia naturale della malattia
- ❑ Favorire lo sviluppo psico-motorio migliore possibile
- ❑ Ottimizzare la qualità di vita del paziente e della sua famiglia
- ❑ Prevenire le complicanze



Recommendations for the Diagnosis and Management of Prader-Willi Syndrome

2008

A. P. Goldstone, A. J. Holland, B. P. Hauffa, A. C. Hokken-Koelega, and M. Tauber, on behalf of speakers and contributors at the Second Expert Meeting of the Comprehensive Care of Patients with PWS

J Clin Endocrinol Metab, November 2008, 93(11):4183–4197

4192 Goldstone *et al.* Recommendations for PWS

TABLE 3. Ideal multidisciplinary team for children and adults with PWS

For children	For adults
Neonatologist	
Medical geneticist ^a	Medical geneticist ^a
Pediatric endocrinologist ^a	Endocrinologist/diabetologist ^a
Neuropediatrician	Gynecologist/urologist ^a
Speech and language specialist	Cardiologist
ENT specialist	
Psychiatrist ^a	Psychiatrist ^a
Orthopedist ^a	Orthopedist ^a
Surgeon (for orchidopexy)	
Pneumologist	Pneumologist
Sleep disorder specialist	Sleep disorder specialist
Dentist	
Ophthalmologist	
Gastroenterologist	Gastroenterologist
Dietitian ^a	Dietitian ^a
Speech therapist	
Physical therapist	Physical therapist
Psychologist ^a	Psychologist ^a
Social worker ^a	Social worker ^a

The coordinator of the multidisciplinary team has traditionally been a specialist in

Quanti e quali specialisti?

GRUPPO NAZIONALE DI ESPERTI (ITALIA)

**Requisiti minimi Centri di Riferimento per la Cura dei bambini
con Sindrome di Prader-Willi
Specialità sanitarie necessarie**

Pediatra Endocrinologo

Dietista/nutrizionista

Fisiatra/ortopedico

Neuropsichiatra Infantile/Psicologo

Chirurgo pediatra

Ecografista/Radiologo

ORL

Oculista

Odontoiatra

Dermatologo



Chi tratta in Italia?



Trento
Torino
Milano Varese Bergamo Lecco Pavia
Genova
Vicenza Padova
Parma Modena
Pisa
Roma
Napoli Benevento
Bari Lecce
Enna Catania

Prevalenza 1:10.000-20.000 nati : 1 centro pediatrico per regione?

Chi tratta gli adulti in Italia?



Torino
Milano Verbania
Roma
Enna

NAPOLI

Prevalenza 1:10.000-20.000 nati :chi cura gli adulti?

Centro della Federico II

