

SINDROME DI PRADER WILLI

3° FORUM DI DISCUSSIONE E APPROFONDIMENTO

Napoli, 28 ottobre 2017



Dott.ssa Valentina Fattorusso



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DI NAPOLI FEDERICO II



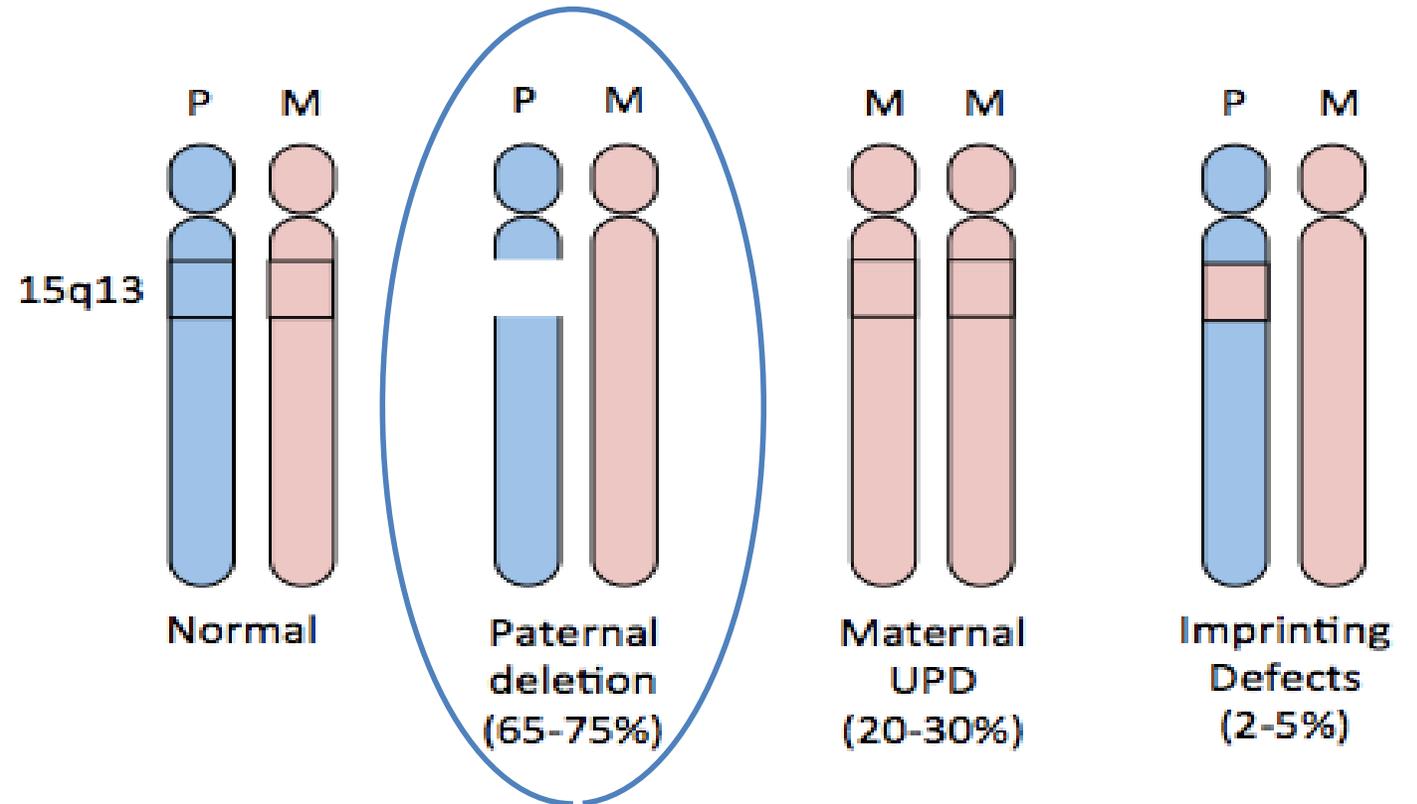
Sindrome di Prader-Willi (PWS)

Aspetti epidemiologici e patogenetici

- ✓ Prevalenza 1:15000-25000
- ✓ Rapporto M = F

**1° causa di
obesità sindromica**

- ✓ Imprinting genetico



Microdelezione paterna 15q11.2-q13

Caratteristiche cliniche PWS

Tipico andamento bifasico

Periodo neonatale/infanzia

- ✓ Ipotonia muscolare
- ✓ Difficoltà di suzione
- ✓ Scarso accrescimento ponderale
- ✓ Ritardata acquisizione delle tappe dello SPM

Dai due anni all'età adulta

- ✓ Iperfagia ingravescente
- ✓ Obesità severa

Diagnosi

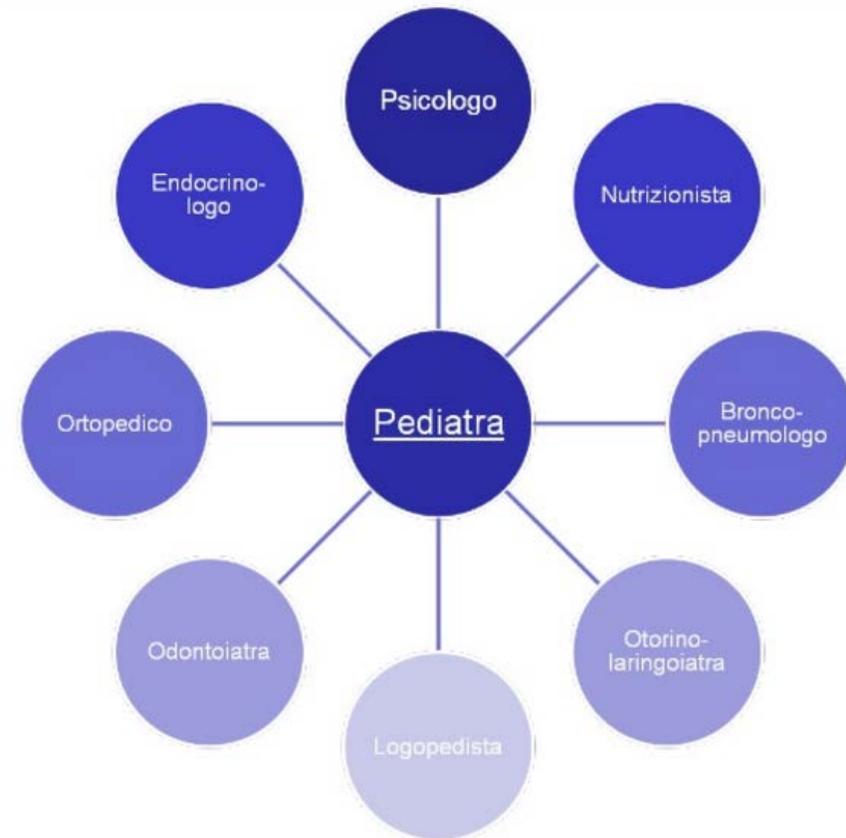
clinica

strumentale

L'indagine genetica rappresenta il gold standard diagnostico!

Il test di scelta utilizzato è il test di metilazione del DNA

La gestione dei soggetti con sindrome di Prader Willi è **MULTIDISCIPLINARE**



Obiettivo: organizzare uno stretto follow-up per prevenire le complicanze legate soprattutto all'obesità

La gestione dei soggetti con sindrome di Prader Willi è **DIFFERENZIATA PER ETA'...**

- | | |
|--------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none">• 0-3 anni• 3-10 anni | <ul style="list-style-type: none">• 10-18 anni• >18 anni |
|--------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------|

...ma riguarda sempre i seguenti aspetti:

- Accrescimento
- Alimentazione
- Metabolismo glicidico/lipidico (a partire dai 3 anni)
- Valutazione pneumologica/ORL
- Funzione gonadica
- Funzione tiroidea
- Trattamento con GH
- Metabolismo calcio-fosforo
- Alterazioni scheletriche o problematiche ortopediche
- Valutazione app cardio- circolatorio (a partire dai 10 anni)
- Valutazione oculistica
- Valutazione dermatologica
- Valutazione odontostomatologica
- Valutazione neuropsichiatrica e neuromotoria



Centro di Riferimento regionale PWS AOU «Federico II»

- Seguiti al 28 Ottobre 2018: 30 pazienti
- Range età: 2 anni → 25 anni
- Maschi: 18
- Femmine: 12





Centro di Riferimento regionale PWS AOU «Federico II»

Controlli ambulatoriali



- parametri auxologici
- colloqui dietista

Ricoveri in regime di Day Hospital



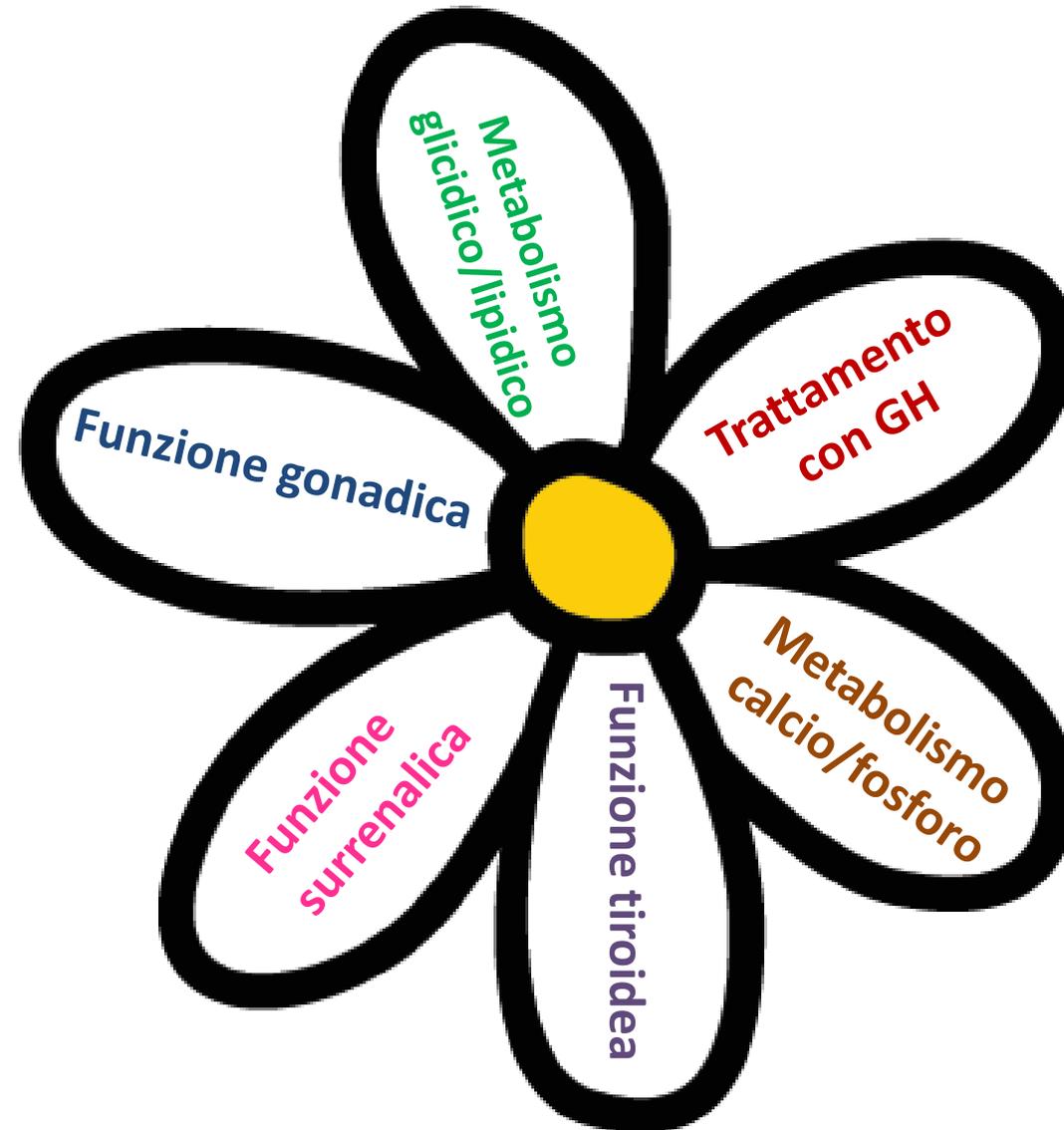
- esami di laboratorio
- Consulenze specialistiche

Ricoveri ordinari



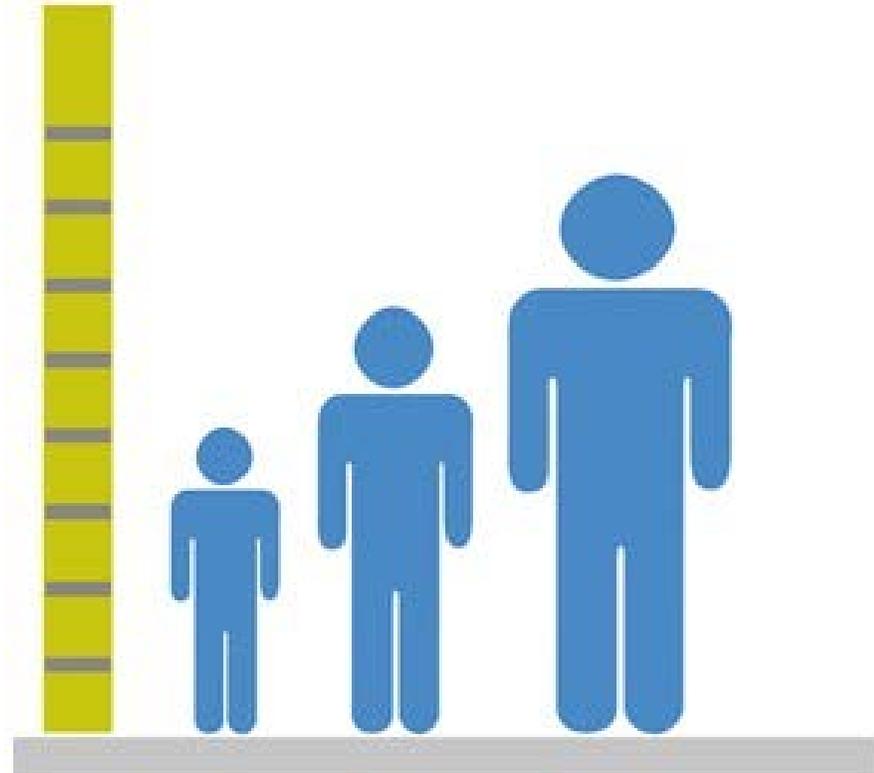
- PSG
- Test dinamici endocrinologici

Aspetti endocrini



Trattamento con GH

Previsto dalla nota AIFA 39
indipendentemente dalla dimostrazione
di un deficit somatotropinico

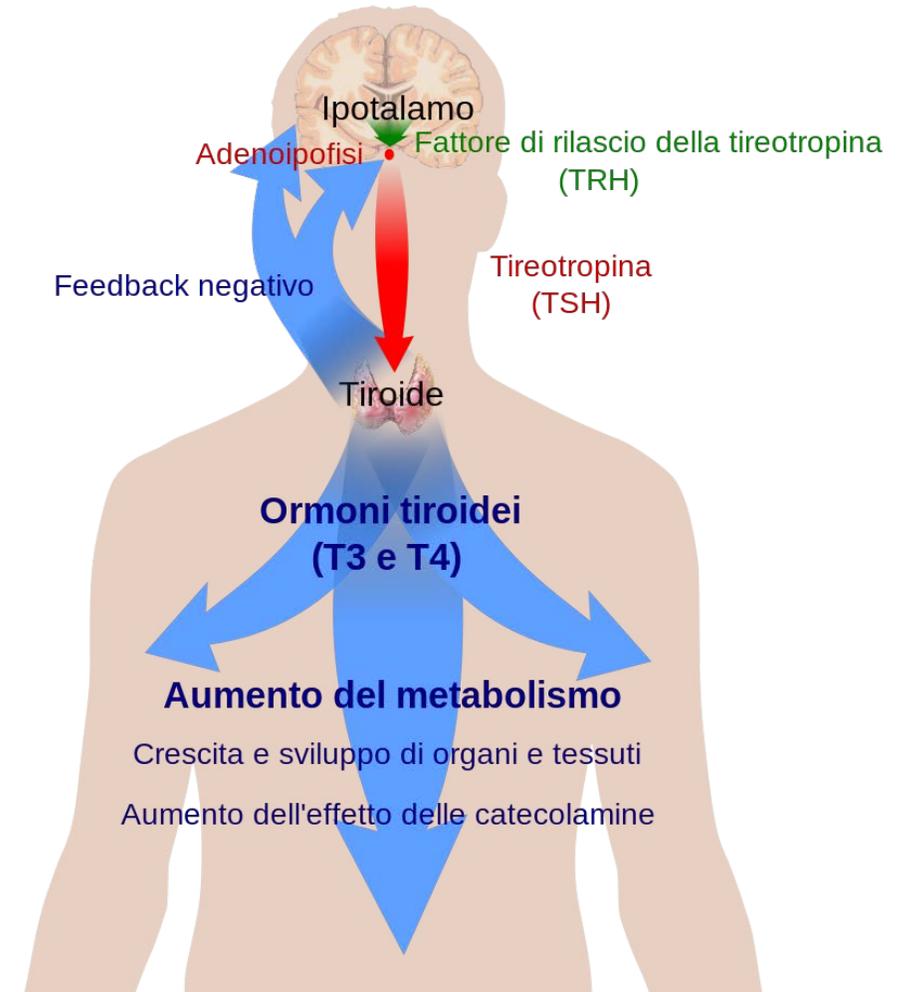


Indicato l'inizio del trattamento anche prima del compimento del 12° mese di vita, previa valutazione polisonnografica ed ORL che escluda la presenza di apnee ostruttive e/o ipertrofia adenotonsillare

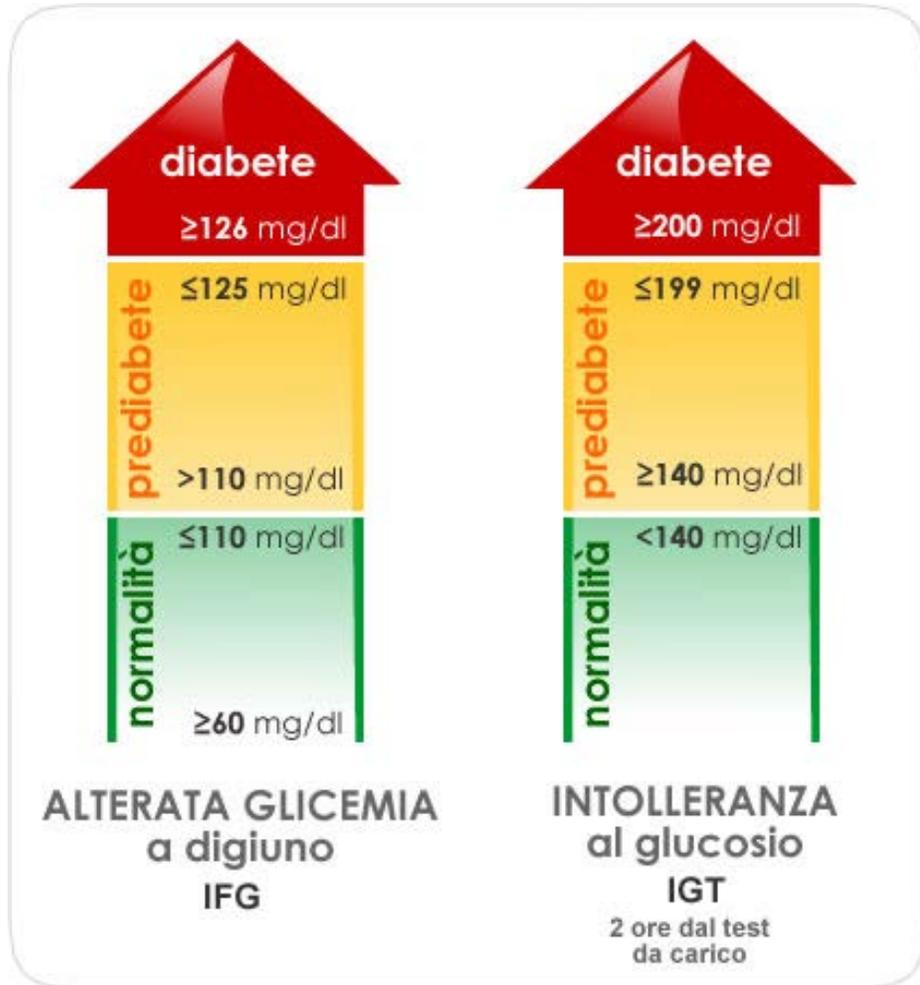
Funzione tiroidea

In bambini con PWS è stato segnalato ipotiroidismo sia di origine centrale che periferico che può presentarsi già alla nascita o esordire successivamente

Sistema endocrino tiroideo



Metabolismo glicidico/lipidico

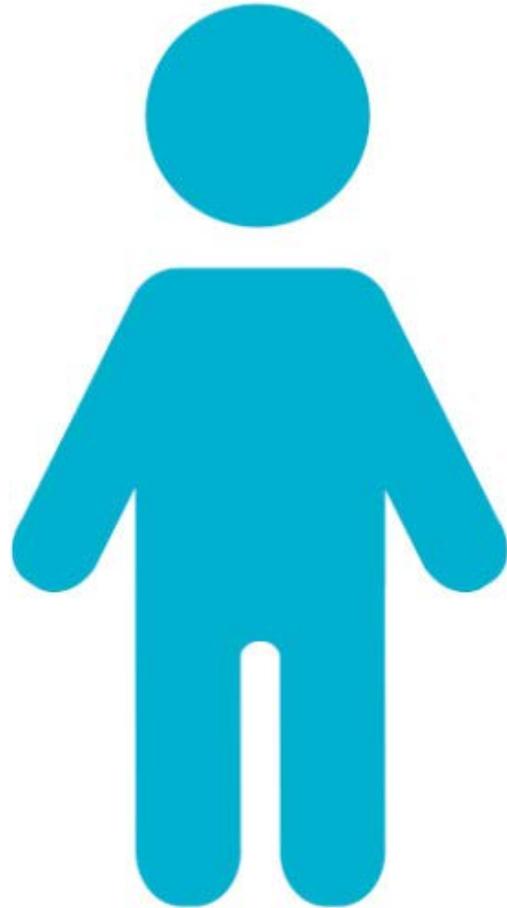


© smm srl

- Strategie di trattamento/prevenzione dell'obesità
- Coinvolgimento familiare
- Programma di attività fisica
- Eventuale chirurgia bariatrica nei casi con grave obesità (BMI >40 e presenza di comorbidità)

Funzione gonadica

Induzione pubertà
e/o terapia
sostitutiva con HCG
e/o Testosterone



Induzione della
pubertà e/o terapia
sostitutiva con
estrogeni e
progestinici

Funzione surrenalica

Nei pazienti PWS sono state descritte crisi di iposurrenalismo in condizioni di stress (malattia acuta in atto/intervento chirurgico)

Sintomatologia riferibile a insufficienza

surrenalica:

- Ipotensione
- disidratazione
- astenia profonda



I pazienti durante lo stress vanno trattati con idrocortisone

***GRAZIE PER
L'ATTENZIONE***

