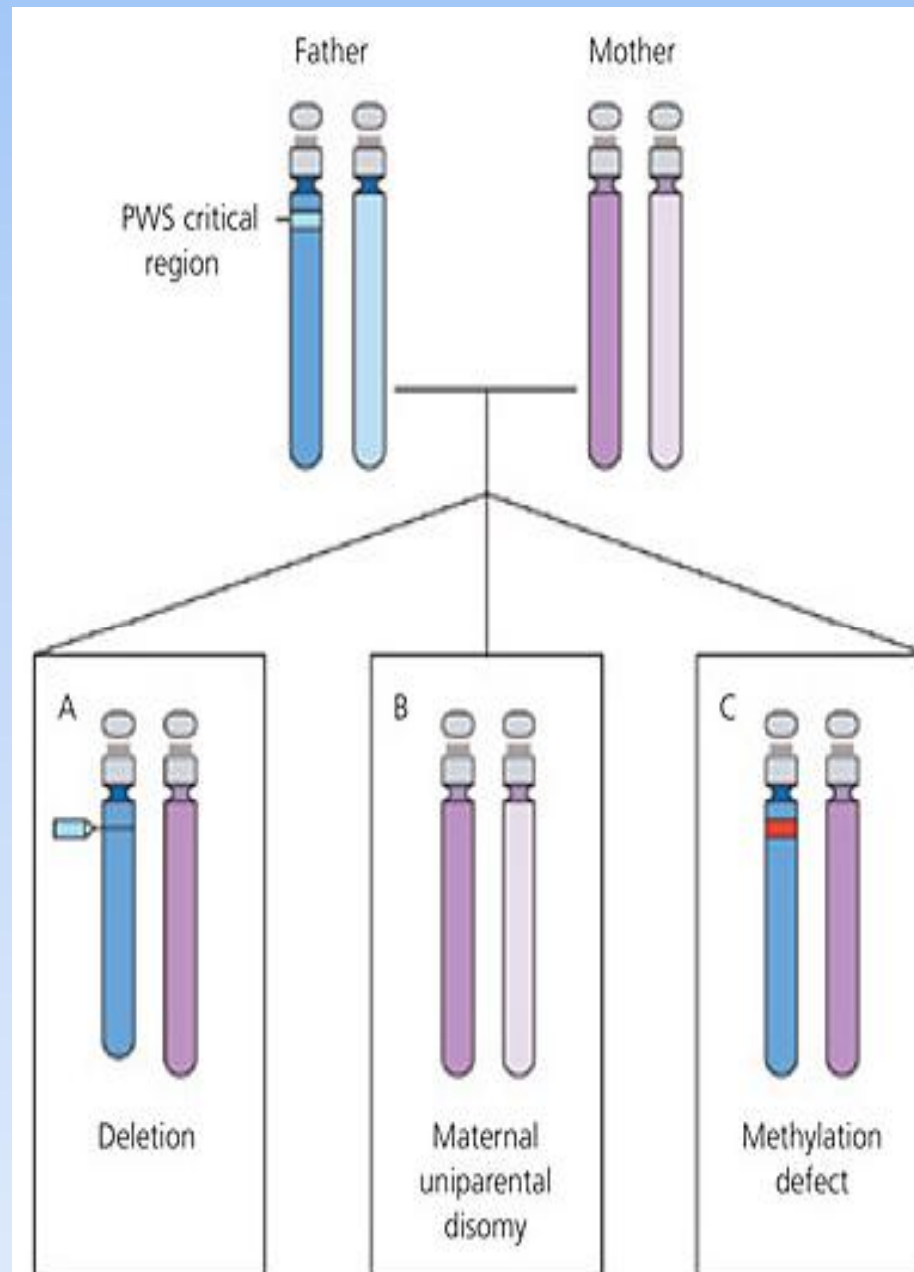


# ***IL QUADRO DELLA SINDROME E GLI ULTIMI AGGIORNAMENTI IN CAMPO MEDICO***

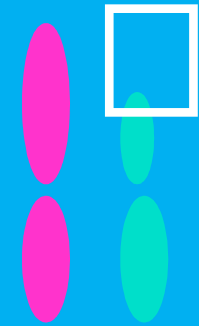
**Prof. GIUSEPPE CHIUMELLO**  
**Specialista in pediatria, endocrinologia,  
diabetologia**

**Baggiovara 22 ottobre 2016**

# IL QUADRO GENETICO SINDROMICO NEI CROMOSOMI 15



- Deletion of long arm chromosome 15 of paternal origin



- Maternal Uniparental Disomy



- Balanced translocation

- Imprinting Center Mutation

# CARATTERISTICHE PRINCIPALI DELLA SINDROME

- **IPERFAGIA con APPETITO INSAZIABILE:**  
il messaggio di sazietà non raggiunge il cervello, che ha sempre fame
- **ECCESSO PONDERALE**
- **DISTURBI DEL SONNO**
- **PROBLEMI COMPORTAMENTALI**
- **PROBLEMI COGNITIVI**

## Aggiornamento ad agosto 2016:

Buoni risultati con gastrectomia in ragazzi con PWS (età media 10 ½ a) e seguiti per 5 anni:

- peso,
- apnea durante il sonno,
- diabete,
- dislipidemia,
- ipertensione.

## Aggiornamento a settembre 2016:

### **Dimostrazione di alterati livelli di BDNF (brain-derived neurotrophic factor)**

Nella sindrome di PW sono bassi i livelli di tale fattore in condizioni basali a digiuno ed è assente la secrezione postprandiale.

Questa è la ragione per cui rimane una fame persistente anche dopo il pasto.

**Aggiornamento a ottobre 2016:**

## **Topi mutati affetti da PWS ,Magel 2**

La somministrazione di setmelanotide (agonista dei recettori della melanocortina) diminuisce in modo significativo la fame in questi animali.

*Questi esperimenti utili per studiare il comportamento in presenza di cibo e valutare possibili correlazioni tra funzioni metaboliche e meccanismi cognitivi.*

# Aggiornamento fine autunno 2016

**AUTORIZZAZIONE DELL' UNIONE EUROPEA PER PITOLISANT (WAKIX)** con indicazione per narcolessia.

La sostanza agisce sui recettori dell'istamina con un ruolo non ancora completamente definito nella PWS:

- possibilità di alleviare i sintomi legati a mancanza di veglia
- buone prospettive nelle difficoltà di apprendimento (deficit di attenzione e altri disordini cognitivi)
- possibile trattamento della schizofrenia
- possibile utilizzo nei disturbi gastrointestinali (gastroparesi, diminuita motilità intestinale, incapacità di vomitare, binge eating)



## Aggiornamento fine autunno 2016

- Gli individui nascono con due copie del cromosoma 15, uno materno uno paterno.
- Nel PWS la copia paterna manca di una porzione del cromosoma (delezione) oppure è assente (disomia).
- Il cromosoma materno è presente e intatto.
- **La terapia genica tenta di riattivare il cromosoma silenziato e sostituire le informazioni del cromosoma carente.**
- **Primi risultati positivi di riattivazione dei geni PWS inattivi (accensione dei geni, on-off).**

**GRAZIE PER L'ATTENZIONE!!!!**