



Associazione
Sindrome di Prader Willi
CAMPANIA

MANAGEMENT CLINICO DELL'ADULTO

Napoli, sabato 28 ottobre 2017

Dott.ssa Caterina Colella

Endocrinologia e Malattie del Ricambio

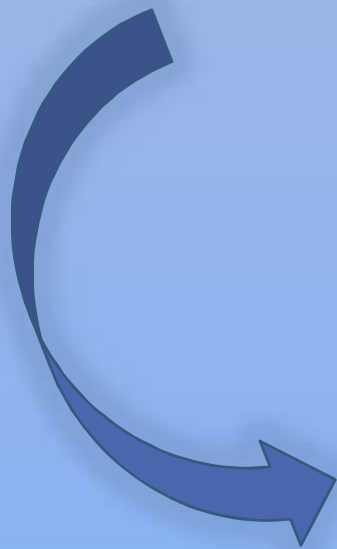
SINDROME DI PRADER WILLI
3° FORUM DI DISCUSSIONE
E APPROFONDIMENTO
PER LE FAMIGLIE E GLI OPERATORI
IN CAMPANIA



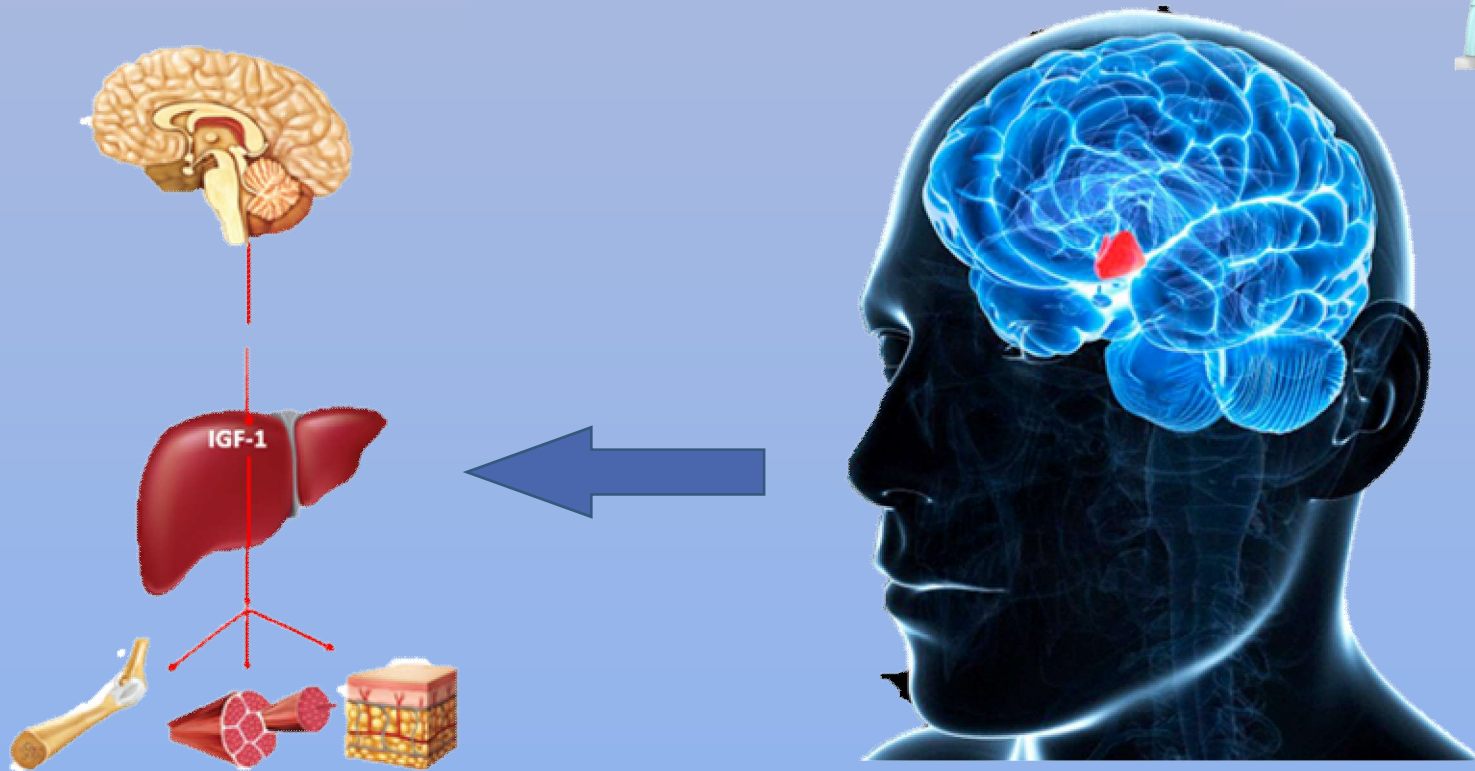
Approccio multidisciplinare



- Diverse problematiche
- Diverse priorità
- Diverso approccio **clinico- terapeutico**



Asse GH/IGF-1



ASSE GH/IGF-1

- MASSA GRASSA/MASSA MAGRA
- TONO MUSCOLARE
- TONO DELL'UMORE

Terapia con GH-ricombinante

Modifica alla Nota 39 AIFA - G.U. n.154 del 5 Luglio 2014

Età adulta

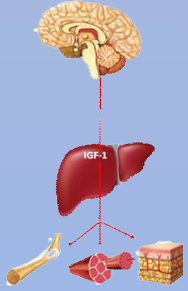
E' indicata la terapia con GH in pazienti adulti (con BMI < 30 kg/m²), con età maggiore di 25 anni, se presentano un picco di GH dopo test dell'ipoglicemia insulinica (ITT) < 3 mcg/L oppure dopo test GHRH + arginina < 9 µg/L; per pazienti obesi (BMI > 30 kg/m²) il picco di GH dopo GHRH + arginina dovrà essere < 4 µg/L.

PRIMA E DURANTE IL TRATTAMENTO MONITORAGGIO:

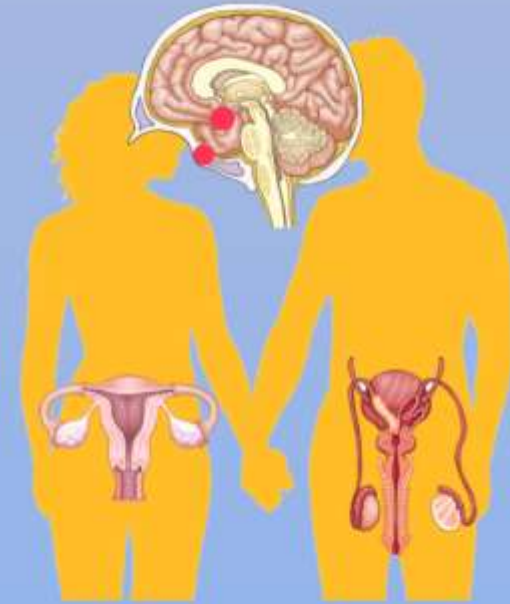
- Metabolismo glucidico
- Funzione tiroidea
- Funzione respiratoria
- Funzione cardiovascolare



Ipogonadismo



DEFICIT DI GH



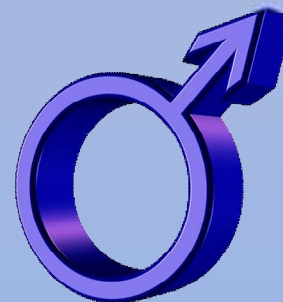
IPOGENITALISMO/
IPOGONADISMO

Valutazione della funzione gonadica in
vista di eventuale terapia

Terapia ipogonadismo



Terapia con
Estroprogestinici

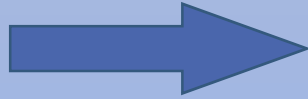
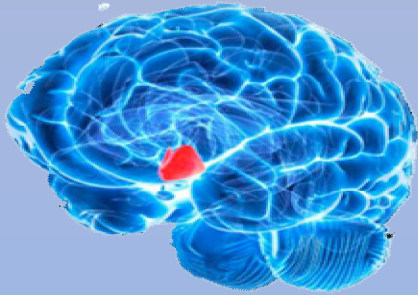


Terapia con
Testosterone

IMPORTANZA DELLA TERAPIA SOSTITUITVA A VITA PER PREVENIRE:

- ▶ OBESITA'
- ▶ COMPLICANZE CARDIO-VASCOLARI
- ▶ DIABETE
- ▶ OSTEOPOROSI
- ▶ SINDROME METABOLICA

Terapia dell'ipogonadismo



IPOGENITALISMO/IPOGONADISMO

Testosterone Replacement Therapy to Improve Secondary Sexual Characteristics and Body Composition Without Adverse Behavioral Problems in Adult Male Patients With Prader–Willi Syndrome: An Observational Study

Yasuhiro Kido,* Satoru Sakazume, Yoshiko Abe, Yuji Oto, Hisashi Itabashi, Masahisa Shiraishi, Atsunori Yoshino, Yuriko Tanaka, Kazuo Obata, Nobuyuki Murakami, and Toshiro Nagai

Department of Pediatrics, Dokkyo Medical University Koshigaya Hospital, Saitama, Japan

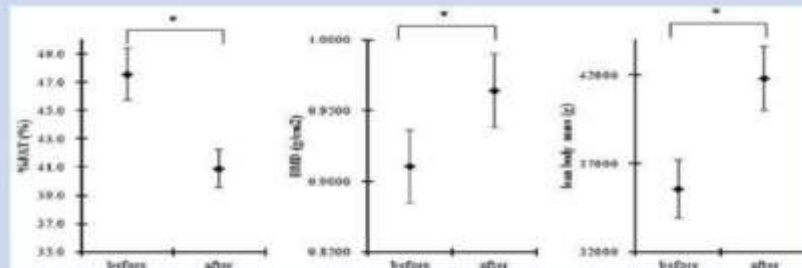
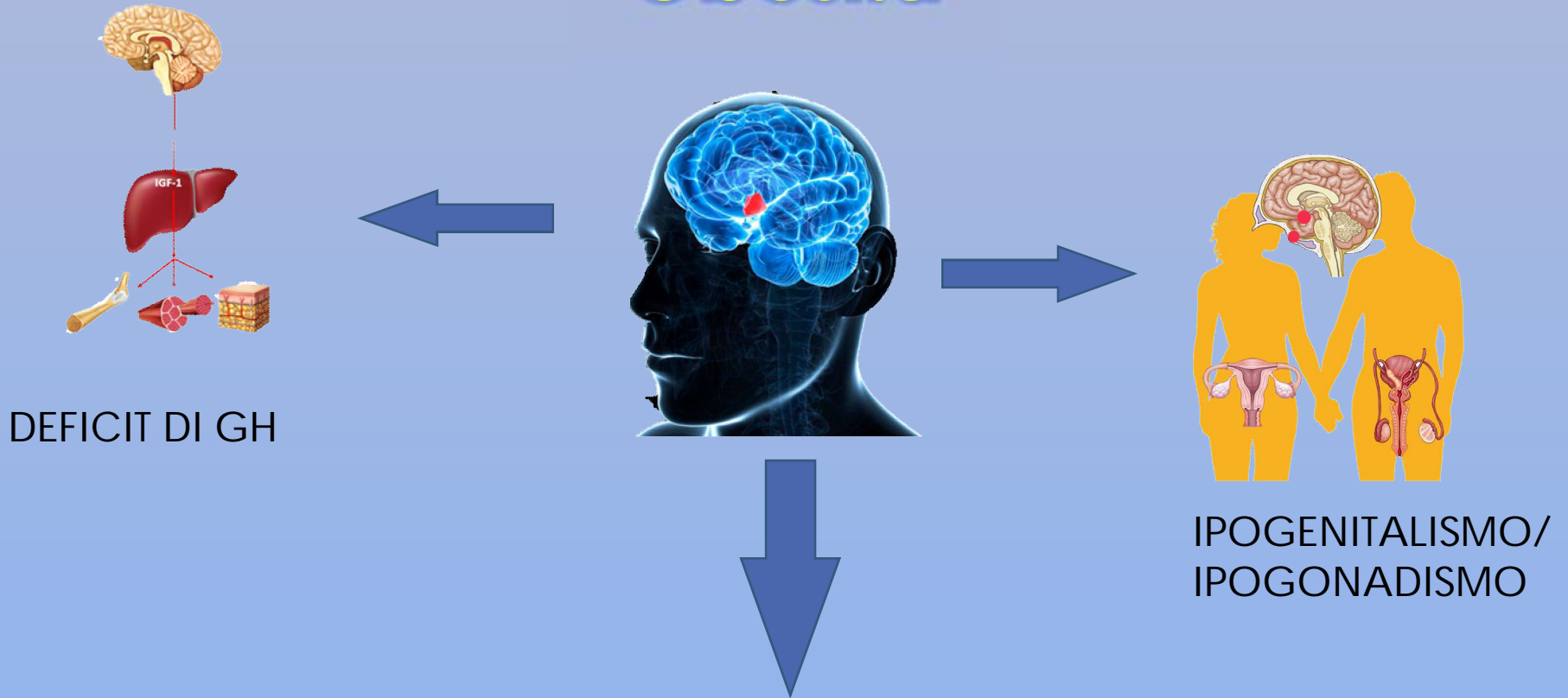


FIG. 2. Body composition of the whole body before and after testosterone administration (n = 18).

Obesità



- *Riduzione/assenza del senso di sazietà*
- *Alterazione della termogenesi* 🔥



.....OBESITA' GRAVE RESISTENTE AL TRATTAMENTO FARMACOLOGICO E DIETETICO

.....OBESITA'complicanze nel paziente adulto



MALATTIE CARDIOVASCOLARI:

- Ipertensione arteriosa
- Scompenso cardiaco

- ECG
- Ecocardiogramma
- Holter ECG 24 h

ALTERAZIONI METABOLICHE:

- Diabete tipo II
- Dislipidemie
- Iperuricemia

- Metabolismo glucidico (glicemia, insulinemia, HbA1C, OGTT)
- Assetto lipidico e purinico (Colesterolo, trigliceridi, uricemia)

PATOLOGIE RESPIRATORIE:

- Insufficienza respiratoria
- Apnee notturne

- Polisonnografia

PATOLOGIE ARTICOLARI:

- Alterazioni scheletriche

- Metabolismo calcio-fosforo (Calcemia, fosforemia, PTH, VitD)
- DEXA vertebro-femorale

Trattamento dell'obesità



ALIMENTAZIONE CONTROLLATA
(Nutrizionista)

ATTIVITA' FISICA



Altre valutazioni endocrinologiche

- **IPOTIROIDISMO :** 
TSH, Ft4 o solo Ft4 (centrale o secondario)
Ecografia tiroide
- **IPOSURRENALISMO:** 
Test con ACTH a basse dosi (1 μ g/ev)

Visita ortopedica

- CIFOSI/SCOLIOSI
- GINOCCHIO VALGO
- PIEDE PIATTO



Visita odontoiatrica

- CARIE, PARODONTOPATIE, MALOCCLUSIONI



Visita dermatologica

- SKIN PICKING



Visita oculistica

- STRABISMO
- MIOPIA



Gestione clinica...



...Gestione di disturbi
Comportamentali e psichiatrici...

Follow-up



Federazione Nazionale Sindrome di Prader-Willi

La sindrome di Prader-Willi Raccomandazioni cliniche

Monitoraggio clinico nel paziente PWS (età >18 anni)

ESAME/VISITA	TEMPISTICA
Esami biochimici generali, glicemia, insulinemia, emoglobina glicata	ogni anno (ogni 6 mesi se terapia con GH o rapido incremento peso)
Test da carico orale di glucosio	A giudizio del medico, ogni 2 anni (ogni anno se terapia con GH o rapido incremento peso)
Metabolismo calcio-fosforo	ogni 2 anni (più spesso se ipovitaminosi D o osteopenia/osteoporosi e se terapia specifica)

Indagini ormonali

IGF-I, funzionalità tiroidea	ogni anno (ogni 6 mesi se terapia con GH)
Test al GnRH + T/E2	valutazione gonadica iniziale con GnRH + T/E2 e monitoraggio T (durante terapia) ogni 6-12 mesi

Indagini strumentali

Saturimetria notturna, Spirometria	ogni 2 anni (ogni anno se terapia con GH o se rapido aumento di peso)
Polisonnografia	in funzione dell'evoluzione del quadro clinico, dell'eventuale terapia con GH e dei risultati della saturimetria notturna (ogni 12 mesi in presenza di OSAS)
DEXA vertebro-femorale	ogni 2 anni (se osteopenia/osteoporosi), ogni 4 anni (se normalità)
Ecografia addominale	ogni 2 anni (ogni anno se litiasi biliare)
ECG, ECG Holter 24h, Ecocardiogramma	ogni 2 anni (ogni anno se terapia con GH e/o se rapido aumento di peso e/o presenza di OSAS)
Rx colonna vertebrale	in base al quadro clinico

Consulenze specialistiche

Dermatologo	a seconda del quadro clinico
Odontoiatra	ogni sei mesi
Ortopedica Reumatologo/Fisiatra	a seconda delle necessità, ivi compresa l'osteoporosi grave
Psicologo	in base al quadro clinico
ORL	a seconda delle necessità
Oculista	a seconda delle necessità - ogni anno se presenza di diabete
Pneumologo	ogni 2 anni (ogni anno se terapia con GH e/o se rapido aumento di peso e/o OSAS)
Endocrinologo e Diabetologo	ogni anno (ogni 6 mesi se terapia con GH)
Dietista/Dietologo	ogni 6-12 mesi o con maggior frequenza se sovrappeso/obesità
Cardiologo	ogni 2 anni (ogni anno se terapia con GH e/o se rapido aumento di peso e/o OSAS)
Psichiatra	a seconda del quadro clinico - ogni 2 anni se buon compenso in assenza di terapia
Psicologo	a seconda del quadro clinico



GRAZIE PER L'ATTENZIONE

Centro di riferimento dell'adulto con sindrome di Prader Willi:
praderwilliunina@gmail.com