

7 Giugno
2024

Aula Caravella Pinta
Centro Congressi Ospedale San Raffaele
Milano

Novità in tema di obesità genetica
Riunione Gruppo di Studio Obesità Genetiche SIEDP



RAZIONALE E OBIETTIVO

Le obesità genetiche restano ad oggi uno spettro di patologie di non chiara gestione diagnostico-terapeutica. Da un punto di vista clinico i pazienti manifestano marcata iperfagia, ovvero una continua sensazione di fame insaziabile e opprimente, che esita nello sviluppo di obesità ad esordio infantile, di grado estremamente severo, e che fa sì che questi pazienti possano soffrire della vasta gamma di comorbidità associate all'obesità severa.

Nonostante siano patologie rare, queste forme di obesità devono essere attentamente considerate nella diagnosi differenziale del soggetto obeso, in particolare durante l'età pediatrica, allo scopo di abbreviare i tempi di un corretto inquadramento nosologico. La diagnosi precoce è infatti indispensabile per cercare di prevenire il grave e incontrollato eccesso di peso e l'insorgenza delle complicanze ad esso legate, nonché per migliorare il decorso delle patologie associate. Il corretto iter diagnostico di queste forme di obesità si avvale in maniera, quasi sempre imprescindibile, dell'utilizzo di tecniche di sequenziamento genetico. È quindi fondamentale la conoscenza di quale sia l'indagine più corretta da eseguire in relazione alle manifestazioni cliniche ed al fenotipo del paziente e di come interpretare i risultati. La formazione e la preparazione del personale clinico su quest'ultimo punto risulta di particolare importanza in relazione al fatto che, con l'avanzamento del volume di informazioni genetiche attualmente ottenibili, aumenta in maniera significativa il numero e la tipologia di possibili varianti genetiche riscontrabili nei soggetti sottoposti ad analisi, comportando un considerevole aumento della complessità di interpretazione del risultato. Recentemente sono stati sviluppati e resi disponibili trattamenti farmacologici mirati, in grado di rappresentare una possibile soluzione per pazienti affetti da ben determinate alterazioni genetiche nel pathway MC4R, rendendo ancora più importante un tempestivo, corretto e mirato uso dell'indagine genetica in caso di sospetto clinico di queste condizioni. Alla luce di quanto sopra, il presente convegno si pone l'obiettivo di fornire un quadro più aggiornato possibile dei meccanismi patogenetici e di presa in cura e trattamento di questi pazienti e di fornire un puntuale approfondimento nei meriti delle attività del processo di indagine genetica di queste condizioni.

PROGRAMMA

09.00 Saluti introduttivi e inizio dei lavori
G. Barera, R. Pajno

I SESSIONE

OBESITÀ GENETICHE: ASPETTI DIAGNOSTICI

Moderatori: S. Madeo, G.R. Umato

09.10 Obesità genetiche: quando sospettarle e come indagarle
G. Grugni, R. Pajno

09.40 European experience in the application of a wide genetic sequencing panel
E. Lejeune

10.00 Esperienza italiana nell'utilizzo di un ampio pannello di sequenziamento
E. Fabrizi

10.20 Discussione sui temi trattati



II SESSIONE

OBESITÀ GENETICHE: ASPETTI TERAPEUTICI, DALLA LETTURA ALLA PRATICA CLINICA

Moderatori: *M. Manco, G. Pozzobon*

- 10.35** Trattamento delle obesità monogeniche
F. Napoli, F. Santini
- 11.05** Trattamento delle obesità sindromiche
D. Fintini
- 11.25** Trattamento delle obesità ipotalamiche acquisite
H. Muller
- 11.45** Discussione sui temi trattati
- 11.55** Coffee break

III SESSIONE

RACCOMANDAZIONI, PDTA E LINEE GUIDA

Moderatori: *M.R. Licenziati, G. Russo, M. Wasnieska*

- 12.15** Rete regionale malattie rare: i PDTA e il percorso per i trattamenti
E. Daina
- 12.35** Raccomandazioni per il management delle obesità genetiche: dalla letteratura internazionale alla stesura di un PDTA
P. Maffei
- 12.50** Sindrome di Bardet Biedle: best practice management
M. Zacchia
- 13.10** Discussione sui temi trattati
- 13.30** Pausa pranzo



IV SESSIONE

RIUNIONE GdS OBESITÀ GENETICHE E DISCUSSIONE PROGETTI

Moderatore: *R. Pajno*

14.30 AGGIORNAMENTI LAVORI IN CORSO

Iperfagia

- Studio longitudinale del comportamento iperfagico in soggetti PWS
- Confronto cross-sectional del comportamento iperfagico nell'obesità primitiva vs PWS

M.R. Licenziati, G. Valerio

14.50 Registro nazionale PWS

D. Grugni

15.20 Obesità monogeniche: identificazione di pazienti candidati a terapia con setmelanotide

M. Manco

Studio ROAD: associazione genotipo-fenotipo

S.F. Madeo, M. Manco

15.40 Valutazione dei livelli sierici di asprosina in soggetti con PWS e correlazione con indici antropometrici, di composizione corporea, di metabolismo glucidico, lipidico e scheletrico

M.F. Faienza

AGGIORNAMENTI LAVORI IN CORSO

16.00 Caratteristiche dei pazienti con sindrome di Prader-Willi e alterazioni del metabolismo glicemico

A. Crinò

16.20 Valutazione della capacità di alcuni indici antropometrici e di composizione corporea nell'identificare la sindrome metabolica in bambini e adolescenti affetti da PWS

G. Grugni

16.40 Dosaggio dei fattori di crescita in pazienti pediatrici con sindrome di Prader-Willi trattati con somatotropina

M. Del Vecchio

17.00 Endocrine features of Prader-Willi syndrome: a narrative review about genotype-phenotype correlation

M. Del Vecchio

DISCUSSIONE NUOVE PROPOSTE

17.20 Revisione PDTA PWS

G. Grugni, M.R. Licenziati

18.00 Discussione finale e chiusura dei lavori



FACULTY

Graziano Barera, IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano

Antonino Crinò, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Roma

Erica Daina, Centro di Coordinamento Rete Regionale Malattie Rare dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS, Ranica (BG)

Maurizio Del Vecchio, Università dell'Aquila

Eros Fabrizi, Rhythm Pharmaceuticals

Daniilo Fintini, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Maria Felicia Faienza, Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Bari

Graziano Grugni, Istituto Auxologico Italiano - Ospedale di Piancavallo (VB)

Erwan Lejeune, Rhythm Pharmaceuticals

Maria Rosaria Licenziati, AORN Santobono, Napoli

Simona Filomena Madeo, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena

Pietro Maffei, Università degli Studi di Padova

Melania Manco, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Hermann Muller, University Children's Hospital, Klinikum Oldenburg AöR

Flavia Napoli, IRCCS Gianna Gaslini, Genova

Roberta Pajno, IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano

Gabriella Pozzobon, IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano

Gianni Russo, IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano

Ferruccio Santini, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana, Pisa

Giuseppina Rosaria Umato, Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli, Caserta

Giuliana Valerio, Università Partenope di Napoli

Malgorzata Wasniewska, Università degli Studi di Messina

Miriam Zacchia, Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli, Caserta



INFORMAZIONI

COORDINATRICE SCIENTIFICA

Roberta Pajno, Ambulatorio Obesità Genetiche, Unità di Pediatria,
IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Gianni Russo, UO di Pediatria, IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano
Carmen Bucolo, UO di Pediatria, IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano

In collaborazione con l'OSSERVATORIO MALATTIE RARE, Centro di Coordinamento Rete Regionale Malattie Rare Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS, Gruppo di studio delle obesità genetiche della Società Italiana di Endocrinologia Pediatrica, Società Italiana di Endocrinologia, European Reference Network per le malattie endocrine rare

SEDE

Aula Caravella Pinta
Palazzo Dibit1
Via Olgettina 58, Milano

PER PARTECIPARE AL CORSO

La partecipazione al corso è gratuita ma l'iscrizione è obbligatoria.

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Acheloís - Professional Congress Organiser
Via Larga 8 - 20122 Milano
Tel. 02 5006 3034
e-mail: alice.trovato@achelois.eu

CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONANTE DI

Rhythm[®]
PHARMACEUTICALS