

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 Biedl: best practice management  
*M. Zacchia*
- 13.10** Discussione sui temi trattati
- 13.30** Pausa pranzo



## 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 Umano, Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli, Napoli*

*Giuliana Valerio, Università Partenope di Napoli*

*Malgorzata Wasniewska, Università degli Studi di Messina*

*Miriam Zacchia, Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli, Napoli*



# 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

## 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 collegandosi al sito: <https://path4hcps.cplus.live/auth/sign-up/novita-in-tema-di-obesita-genetiche-siedp-2024-milano-esterno> e selezionando il corso d'interesse.  
Le iscrizioni chiuderanno il giorno 04/06/2024.

## SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Achelois - Professional Congress Organiser  
Via Larga 8 - 20122 Milano  
Tel. 02 5006 3034  
e-mail: [alice.trovato@achelois.eu](mailto:alice.trovato@achelois.eu)

CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONANTE DI

**Rhythm**<sup>®</sup>  
PHARMACEUTICALS

CON IL PATROCINIO DI

