

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

LE “BASI” (GENETICHE) DELL’OBESITÀ

Francesca Angrisani, Maria Rosaria Arienzo

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università della Campania “Luigi Vanvitelli”

Indirizzo per corrispondenza: francesca.angrisani92@gmail.com

Giunge presso il nostro ambulatorio dei Disturbi Nutrizionali un bambino di sei anni per obesità di grado severo (BMI 32, 05 DS +3) a esordio precoce. La sua anamnesi evidenzia una storia di IRR fin dalle prime epoche della vita, enuresi primaria monosintomatica (attualmente parzialmente controllata dalla terapia), disturbo del linguaggio e un lieve ritardo mentale in follow-up neuropsichiatrico. Viene riferita, inoltre, iperfagia fin dall’età di 3 anni circa con conseguente rapido incremento ponderale fino all’attuale condizione. In considerazione del quadro clinico (macrocefalia, obesità di grado severo, marcata *acanthosis nigricans*, livelli pressori *borderline*) e anamnestico (forte familiarità materna per T2DM), si decide di ricoverare il piccolo. Gli approfondimenti praticati nel corso della degenza evidenziano, inoltre, un quadro di sindrome metabolica, un reperto ecografico di ipoplasia renale sinistra (con funzionalità globale ancora conservata) e confermano i valori pressori elevati (> 90° percentile per età), per cui iniziava trattamento farmacologico. In considerazione dell’iperfagia e dell’esordio precoce dell’obesità, veniva praticata indagine genetica per MC4R e deficit di leptina, risultate negative.

Alla dimissione, in seguito a prescrizione di adeguati consigli nutrizionali, veniva programmato follow-up ауxologico.

Nei mesi successivi, la *compliance* si dimostra estremamente scarsa e di fronte al notevole ulteriore incremento ponderale e alle continue (ed estenuanti) richieste della madre di altre indagini per “capire” il motivo dell’ingravescente incremento ponderale del figlio, decidiamo di eseguire CGH-array. L’analisi effettuata sul DNA del piccolo rivela la presenza di una delezione di circa 597,7 kb della regione 16p11.2. Tale delezione, ereditata dalla madre, coinvolge 20 geni in particolare KIF22, PRRT2, ALDOA, TBX6 e CORO1A.

I dati di letteratura associano la delezione di questa regione a disturbi del linguaggio, macrocefalia e obesità a penetranza incompleta.

In caso di obesità a esordio precoce in un contesto sistemico, è utile ricordare il “peso” della genetica per una migliore comprensione del quadro clinico e una più adeguata gestione del paziente... e (anche) dell’ansia della madre!