



ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN

Via Bressa n° 8 31100 **TREVISO**

Tel. **0422411132** Fax. **0422319571**

C.F. **94047800266**

<http://www.sindromediangelman.org>

Email: [orsa@sindromediangelman.org](mailto:orsa@sindromediangelman.org)



## Angelman Patients Frequently Have Gastrointestinal Problems, Study Finds

[angelmansyndromenews.com/2017/11/08/gastrointestinal-issues-prevalence-angelman-syndrome-constipation-gastroesophageal-reflux-disease/](http://angelmansyndromenews.com/2017/11/08/gastrointestinal-issues-prevalence-angelman-syndrome-constipation-gastroesophageal-reflux-disease/)  
Jose Marques Lopes, PhD

November 8, 2017



### ARTICOLO TRADOTTO IN ITALIANO

I pazienti con sindrome di Angelman (AS) hanno spesso problemi gastrointestinali (GI) come stitichezza, reflusso e comportamenti anormali legati al cibo, secondo una nuova ricerca.

Lo studio, "Prevalenza dei sintomi gastrointestinali nella sindrome di Angelman", è apparso sull'*American Journal of Medical Genetics*, parte A. L'autore principale è il Dr. Ronald L. Thibert, direttore dell'Angelman Syndrome Clinic presso il MassGeneral Hospital for Children di Boston.

AS (Sindrome di Angelman) presenta diversi sottotipi genetici, che sono correlati con diverse caratteristiche cliniche. Il sottotipo più frequente, che colpisce dal 68% al 70% dei casi, è la delezione di una regione cromosomica materna, associata al fenotipo più grave.

Oltre a disabilità intellettiva, deficit del linguaggio, disturbi del movimento ed epilessia, i bambini con AS hanno spesso problemi legati alla nutrizione. Come molti pazienti con altre disabilità dello sviluppo neurologico, essi soffrono di complicanze gastrointestinali - tra cui costipazione, malattia da reflusso gastroesofageo (GERD) e altri comportamenti anormali legati al cibo - per tutta la vita. Tuttavia, la loro frequenza e la loro portata non sono state studiate adeguatamente.



ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN

Via Bressa n° 8 31100 TREVISO

Tel. 0422411132 Fax.0422319571

C.F.94047800266

<http://www.sindromediangelman.org>

Email: [orsa@sindromediangelman.org](mailto:orsa@sindromediangelman.org)



Sottolineando l'importanza del sistema gastrointestinale per il fenotipo clinico in AS, i pazienti con una dieta a basso indice glicemico hanno ridotto la frequenza delle convulsioni e hanno mostrato migliori funzioni neurocognitive.

I ricercatori hanno analizzato le cartelle cliniche di 120 pazienti AS visitati presso la Clinica della Sindrome di Angelman all'Ospedale MassGeneral e 43 persone visitate presso la Comprehensive Angelman Clinic della Università del Nord California.

Dei 163 pazienti, 141 presentavano almeno un sintomo di disfunzione gastrointestinale, con costipazione (116) e GERD (72) tra le più comuni. Altri problemi GI includevano episodi di vomito ciclico (senza malattie concomitanti o allergie alimentari), difficoltà a deglutire, deglutizione eccessiva ed esofagite eosinofila (infiammazione dell'esofago che coinvolge eosinofili, un tipo di globuli bianchi).

I sintomi del tratto gastrointestinale superiore (tutti tranne la stitichezza) erano più frequenti nei pazienti con delezione e disomia paterna uniparentale (in cui entrambe le copie cromosomiche provengono dal padre). Gli autori hanno attribuito questo alla perdita di più geni e al conseguente basso tono muscolare. Ciò aumenterebbe il rischio di GERD, così come di problemi di alimentazione e deglutizione.

La prevalenza della stitichezza è risultata simile tra tutti i sottotipi genetici di AS. Gli autori ritengono che ciò possa essere dovuto a una componente comportamentale, che coinvolge ansia, problemi sensoriali e mancanza di attenzione per quanto riguarda le routine del bagno. Inoltre, la dieta a basso indice glicemico utilizzata da 16 pazienti può peggiorare o innescare la stitichezza in AS. Altri fattori che possono causare problemi GI in AS includono una dieta meno variata, un basso consumo di liquidi e i farmaci antiepilettici.

I disturbi dell'alimentazione neonatale sembravano colpire principalmente i pazienti con delezione (57% del totale).

I caregivers e i professionisti medici dovrebbero essere consapevoli dell'elevata prevalenza di questi disturbi, in quanto individui con AS potrebbero non essere in grado di comunicare efficacemente eventuali disagio e dolore", hanno scritto gli autori, sollecitando ulteriori studi sui problemi GI per incoraggiare una diagnosi precoce, terapie più efficaci e migliore qualità della vita.