



# XI° CONGRESSO NAZIONALE

13-14-15 OTTOBRE 2006

**“Osteoporosi ed antiepilettici: i primi  
risultati della ricerca”**



**Prof. G. Coppola**

**Dott.ssa G. Auricchio**

**Dott.ssa D. Fortunato**

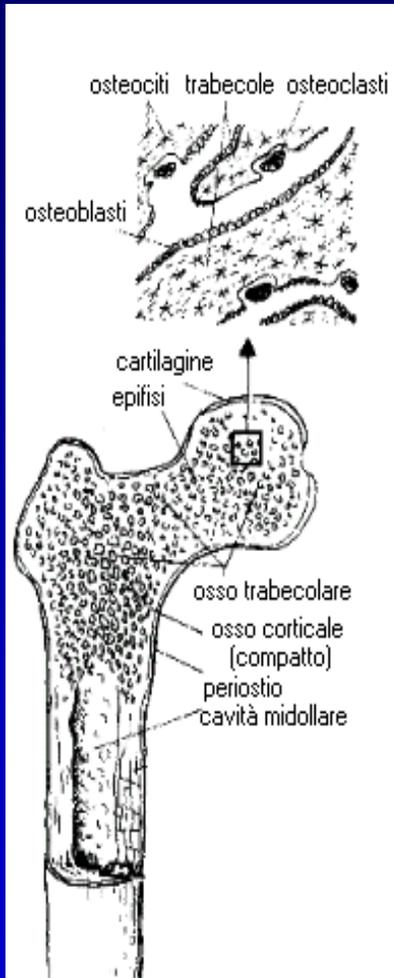
**Clinica di Neuropsichiatria Infantile**

**Seconda Università degli Studi di Napoli**

# OSTEOPENIA ED OSTEOPOROSI

- Per **OSTEOPENIA** si intende una riduzione di una certa quantità di massa ossea
- Quando il processo demineralizzante diventa particolarmente intenso e prolungato, al punto da determinare fratture anche per traumi di modesta entità, si parla di **OSTEOPOROSI**.
- L'osteoporosi è quindi una malattia demineralizzante sistemica caratterizzata da un **ridotto volume di tessuto osseo**, la cui composizione minerale rimane però normale; si tratta quindi di una alterazione essenzialmente quantitativa.

# TESSUTO OSSEO



*Figura 1*  
*Composizione dell'osso*

- Calcio - Fosforo - Fluoro - Magnesio
- Matrice proteica (collagene)
  - DUREZZA ED ELASTICITA'
- Contiene il 99% del calcio corporeo
- Riserva del calcio per l'organismo
- L'osso è in **continua evoluzione** avvengono infatti costantemente due processi, uno di lenta **neodeposizione** e l'altro, più rapido, di **riassorbimento**. Si ha:
  - un continuo rimodellamento della struttura
  - uno scambio con tutti i tessuti dell'organismo attraverso il sangue.

# REGOLAZIONE DEL METABOLISMO FOSFOCALCICO

In condizioni normali si raggiunge un **equilibrio** dinamico tra le esigenze corporee di calcio e le necessità di sostegno del carico.

Nel mantenimento di questo equilibrio intervengono alcuni ormoni:

Paratormone (PTH)

Calcitonina

Osteocalcina

Vitamina D

# EVOLUZIONE DELLA MASSA OSSEA NEL CORSO DELLA VITA

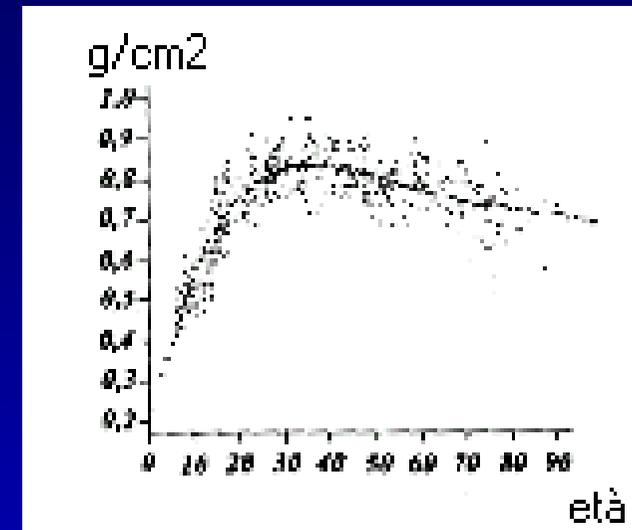
**Fase di incremento:**  
prime 2 decadi di vita  
massima ascesa durante  
l'adolescenza uguale nei 2 sessi.

**Periodo di consolidamento:**  
Lenta ascesa fino ai 35-40 aa  
Picco di massa ossea  
Differenze nei 2 sessi

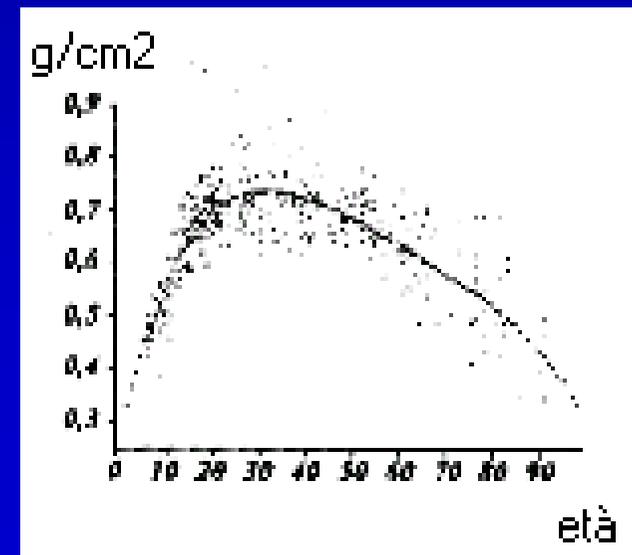
**Fase di decremento**  
Marcate differenza nei 2 sessi

**INFANZIA ED ADOLESCENZA  
PERIODI CRITICI PER LA  
MINERALIZZAZIONE OSSEA**

**Maschi**



**Femmine**



# OSTEOPENIA/OSTEOPOROSI: fattori di rischio

## Familiarità

- fratture osteoporotiche della madre o nei collaterali
- Sesso femminile (menopausa)**

## Struttura corporea

- soggetti longilinei, magri, di esile costituzione, con cute sottile e trasparente, con masse muscolari scarse e poco esercitate

## Insufficienza ovarica (amenorrea)

## Stile di vita

- scarsa esposizione al sole, sedentarietà

## Squilibri dietetici

- scarsa assunzione con la dieta di calcio e di proteine
- eccessiva assunzione di sostanze fosforate

## Periodi prolungati d'immobilità

# OSTEOPENIA/OSTEOPOROSI: fattori di rischio

## Malattie osteopenizzanti

- Ipercortisolismo
- Ipertiroidismo
- Insufficienza renale
- Iperparatiroidismo

## Assunzione prolungata di farmaci osteopenizzanti

- cortisonici
- eccesso di terapia sostitutiva tiroidea
- ANTIPILETTICI
- metotrexate
- terapia immunosoppressiva

## Abusi voluttuari

Fumo, alcool, droghe pesanti, forse caffè?

# OSTEOPOROSI ED ANTIEPILETTICI

- Il trattamento prolungato con antiepilettici può avere effetti sul metabolismo osseo.
- 10-30% pz trattati cronicamente con AEDs → osteopenia
- ↑↑↑Rischio di fratture (6 volte superiore) → studi condotti per lo più su pazienti adulti istituzionalizzati
- Assenza di dati in letteratura di studi condotti su popolazioni in età evolutiva in politerapia antiepilettica.

# OSTEOPOROSI ED ANTIEPILETTICI

## Meccanismo patogenetico sconosciuto

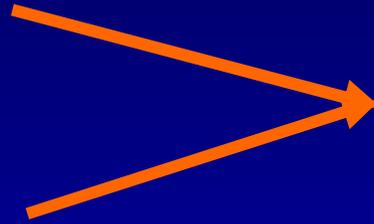
### Possibile meccanismo

- Aumentato metabolismo Vitamina D  
(induzione enzimatica)
- Effetto diretti sulle cellule ossee
  - Resistenza al PTH
  - Inibizione secrezione Calcitonina
  - Diminuito assorbimento del Calcio

# OSTEOPOROSI ED ANTIEPILETTICI

## VECCHI AEDs

FENITOINA  
FENOBARBITAL  
PRIMIDONE



OSTEOMALACIA  
OSTEOPENIA  
OSTEOPOROSI

Studi recenti confermano attività osteopenizzante di:

- CARBAMAZEPINA (Tegretol)
- ACIDO VALPROICO (Depakin, Depamag)
- LAMOTRIGINA (Lamictal)

Non esistono dati sui NUOVI AEDs:

- TOPIRAMATO (Topamax)
- LEVETIRACETAM (Keppra)

# OSTEOPOROSI ED ANTIEPILETTICI

## PROTOCOLLO DI STUDIO

Valutazione densitometria ossea  
in bambini ed adolescenti  
affetti da epilessia, con e  
senza PCI e RM.

## OSTEOPENIA/OSTEOPOROSI: fattori di rischio

Diversi studi hanno evidenziato la presenza di Osteoporosi/Osteopenia in soggetti affetti da:

- Paralisi Cerebrali Infantili
- Ritardo Mentale Moderato/Severo
- S. di Down
- Altre Sindromi Genetiche
  - S.di Rett

# OSTEOPOROSI ED ANTIEPILETTICI

## PROTOCOLLO DI STUDIO

Valutazione densitometria ossea in bambini ed adolescenti affetti da epilessia, con e senza PCI e RM

**SOGGETTI IN TRATTAMENTO CON FARMACI  
ANTIEPILETTICI**

**Paralisi Cerebrali  
Infantili**

**Ritardo Mentale**

**S.di Angelman**

# PROTOCOLLO DI STUDIO

Ogni paziente è stato sottoposto a valutazione attraverso

- MOC-DEXA (L1-L4)
- Esami ematochimici

Emocromo

Creatinina

QPE

Transaminasi

γGT

Urea

CPK

Esame urine

LDH

Sideremia

Dosaggio ematico farmaci antiepilettici assunti

Fosforemia

Calcemia

1-25 (OH) D

Paratormone

Calcitonina

Osteocalcina

Fosfatasi alcalina

Aldolasi

Calcio/Fosforo Urinario delle 24h (se possibile)

# MINERALOMETRIA o DENSITOMETRIA (MOC)

- É l' esame strumentale più indicato per la corretta diagnosi di osteoporosi.
- Le apparecchiature impiegate (DPA, a doppio raggio fotonico e DXA, assorbimetrico a raggi X dual-energy) consentono di studiare più di un distretto osseo esponendo la/il paziente a

**dosi di radiazioni estremamente basse**

La DXA è:

- accurata (errore < 5%)
- precisa (errore < 3%)
- rapida → tempo medio di scansione per distretto di circa **8-10 minuti**.



## Studio MOC nella S. di Angelman

La maggior parte dei pazienti con S.di A.hanno effettuato esame MOC con una blanda sedazione:

- 10 mg di diazepam endoretto

oppure

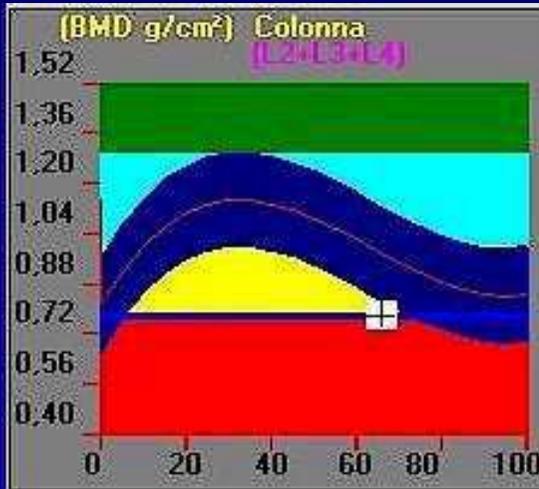
- Niaprazina per os (5-10cc)

oppure nei pz adulti

- Prometazina i.m. (1 fiala)

In 1 solo pz non è stato possibile eseguire l'esame.

# MINERALOMETRIA OSSEA (MOC)



## BMD (g/cm<sup>2</sup>)

- **Normale:** scostamento del BMD non superiore a 1DS (deviazione standard) dal valore medio per i giovani adulti
- **Osteopenia:** BMD tra 1 e 2,5 DS sotto la media
- **Osteoporosi:** BMD oltre le 2,5 DS sotto la media

**T-Score:** scostamento relativo del valore di densità riscontrata nei confronti del valore medio di picco della popolazione di riferimento

**Z-score:** scostamento percentuale dal valore di riferimento della medesima popolazione, **corretto per l'età**

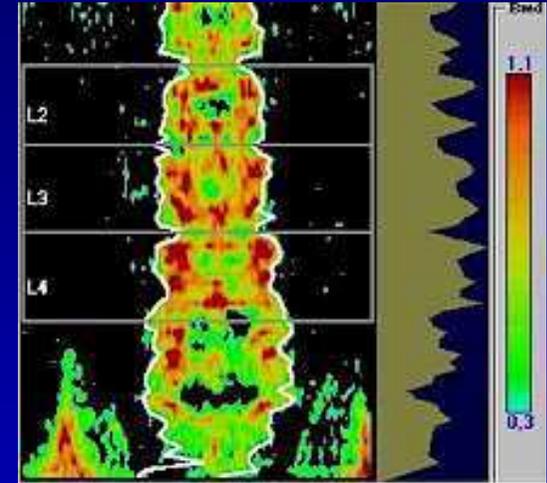
# MINERALOMETRIA OSSEA (MOC)

- In età pediatrica la valutazione della densità ossea viene effettuata sulle prime 4 vertebre lombari (L1-L4).
- In questa sede le variazioni di densità sono maggiormente rilevabili
- Il valore quantitativo considerato è lo

**Z-Score**

perché nei bambini il picco di massa ossea non è ancora raggiunto.

**MOC-DEXA (L1-L4)**



**Secondo l'OMS e la Fondazione Europea osteoporosi**

T e Z Score  $< -1$  → Valore normale

T e Z Score  $< -2,5 > -1$  → **OSTEOPENIA**  
(Rischio di fratture: medio)

T e Z Score  $> -2,5$  → **OSTEOPOROSI**  
(Rischio di fratture: elevato)

## Studio MOC-DEXA nella S. di Angelman

N. pazienti	18
Sesso	9 maschi, 9 femmine
Età media	10,1(min 4-max 24)
BMI medio	20,2 (min.12,6 max.34)
Genetica	16 microdelezione 1 DUP 1 ICM
Deambulazione autonoma	35 mesi (min.23-max.58)
Durata media terapia	7,2 anni (min. 6 mesi, max. 14 anni)

## Studio MOC nella S. di Angelman - Terapia

Terapia effettuata	N.PZ	%
VPA	9	50
VPA+ESM	5	27,8
VPA+LEV+CZP	1	5,5
VPA+LTG	1	5,5
PB	1	5,5
No Farmaci	1	5,5

9 /18 avevano assunto altri farmaci antiepilettici in associazione tra cui:  
VPA, ESM, CZP, PB, GVG, TPM. LTG

## Studio MOC nella S. di Angelman

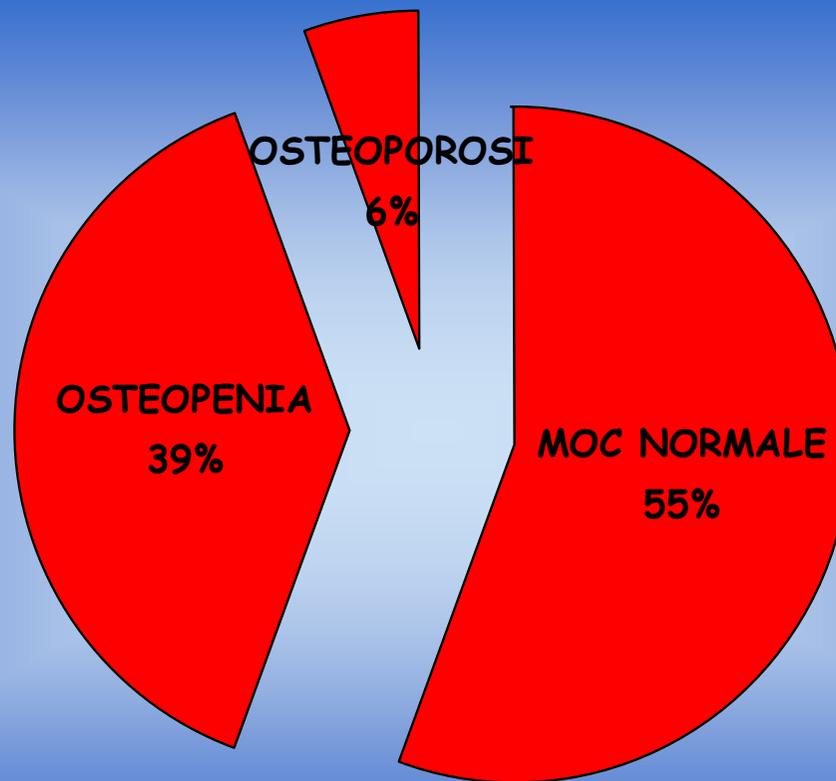
Farmaco	N.Pz	%
VPA	16	88,8
ESM	4	22.2
PB	1	5,5
LEV	1	5,5
LTG	1	5,5
CZP	1	5,5

## STUDIO MOC NELLA S. DI ANGELMAN

	MOC normale	MOC alterata
N.Pz.	10/18 (55,5%)	8/18 (44.5%)

Moc alterata	
OSTEOPENIA	OSTEOPOROSI
7	1

## Studio MOC nella S. di Angelman



## Studio MOC nella S. di Angelman

	BMD Normale	BMD Alterata
N. pazienti	10 (55.5%)	8 (44.5%)
Sesso	6 f,4m	5m,3f
BMI(media, range)	18 (12.6-24.6)	23.2 (16.0-34.0)
Età deambulazione autonoma(mesi)	30 (23-48)	41(35-58)
Età media (anni)	6 *	15 *
Durata media terapia con AED (anni)	3.5 **	11.1 **
Monoterapia	5	4
Politerapia	4	4
Prepubertà	8	2
Pubertà	2	6

## Studio MOC nella S. di Angelman: parametri di laboratorio

	BMD NORMALE	BMD ALTERATA
Vit. 1-25 (OH)D (ng/ml)	24 (14.1-38.0)	30.0 (21.0-58.0)
Osteocalcina (pg/ml)	2.7 (1.8-15)	4.8 (1-13.5)
PTH (pg/ml)	32 (12.0-45.3)	60.0 (32.0-99.0)
Calcitonina (pg/ml)	3.5 (1.0-10.0)	7.2 (5.0-13.5)
Fosfatasi alcalina (IU/l)	432 (223.0-732.0)	530.0 (131.0-787.0)
Calcio (mg/dl)	9.0 (7.0-10.5)	7.8 (7.0-11.3)
Fosforo (mg/dl)	5.1 (4.0-7.0)	4.8 (3.8-5.8)

**Assenza di alterazioni significative dei parametri ematochimici!!**

## CONCLUSIONI

- ❑ I soggetti con Sindrome di Angelman come tutti i pazienti trattati con farmaci antiepilettici possono sviluppare un deficit della mineralizzazione ossea

Tale deficit sembra essere correlato a:

- durata della terapia
- età del soggetto

- ❑ Non sono state trovate rilevanti alterazioni dei parametri ematici.

## CONCLUSIONI

- ❑ In relazione ai farmaci antiepilettici non è possibile trarre specifici dati per l'esiguità del gruppo Angelman studiato.
- ❑ Non è possibile, in base ai nostri dati, capire se l'osteoporosi possa rappresentare una complicanza "sindromica" o sia più verosimilmente dovuta all'effetto della terapia antiepilettica.
- ❑ I dati sulla più ampia popolazione di pazienti in terapia antiepilettica studiati aggiungono altri utili informazioni.

# OSTEOPOROSI ED ANTIEPILETTICI

**SOGGETTI IN TRATTAMENTO CON FARMACI  
ANTIEPILETTICI**

**Paralisi Cerebrali  
Infantili**

**Ritardo Mentale**

**S.di Angelman**

## Campione popolazione generale (Epilessia - RM- Paralisi)

	BMD normale	BMD anormale
N. pazienti	40 (41.7%)	56 (58.3%)
Sesso	24 f, 16 m	34m, 22f
BMI valore medio (range)	20.6 (11.8-31.0)	20.4 (10.2-28.2)
Età media (anni)	15.6	13.1
Durata media della terapia; range (anni)	7.2 (2-20)	8.5 (1-19)
Pubertà	32 (80%)	25 (44,6%)
Prepubertà	25 (62,5%)	24 (42,9%)

# Studio Moc popolazione generale

	BMD normale	BMD alterato
<b>Paralisi cerebrale</b>	14 (35%)	33 (58.9)*
tetraplegia	4 (28.6%)	19 (57.6)*
emiplegia	5 (35.7%)	5 (15.1%)
diplegia	4 (28.6%)	2 (6.1%)
discinetico/spastiche	1 (7.1%)	7 (21.2%)
<b>Deambulazione autonoma</b>	32 (80%)	25 (44.6%)*
<b>Ritardo Mentale</b>	20 (50%)	46 (82.1%)*
medio	7 (35%)	9 (19.6%)
moderato	6 (30%)	7 (15.2%)
severo/profondo	7 (35%)	30 (65.2%)*
<b>Monoterapia (36)</b>	20 (55.5%)	16 (45.5%)
<b>Politerapia (60)</b>	20(33.3%)	40 (66.7%)*
farmaci 2	7 (35%)	13 (32.5%)
farmaci > 2	13 (65%)	27 (67.5%)

# Studio Moc popolazione generale

	OSTEOPENIA	OSTEOPOROSI
N. pazienti	42	14
Sesso	16 f, 26m	6 f, 8m
BMI (valore medio, range)	19,6 (11,4-28,3)	18,59 (13-28,2)
Età media (anni)	10,6(3,5-19)	13,61 (4-21)*
Durata media terapia con AED; range (anni)	8,45 (2,2-18,5)	11,54 (2-19)*
Prepubertà	19 (45,2%)	5 (35,7%)
Pubertà	17 (40,5%)	8 (57,1%)

# Studio Moc popolazione generale

	OSTEOPENIA		OSTEOPOROSI	
<b>Paralisi cerebrale</b>	<b>22</b>	<b>(52,4%)</b>	<b>11</b>	<b>(78,6%)*</b>
tetraplegia	15	(68,2%)	4	(36,4%)
emiplegia	3	(13,6)	2	(18,2%)
diplegia	2	(9,0%)	0	
discinetico/spastiche	4	(18,2%)	3	(27,3%)
<b>Deambulazione autonoma</b>	<b>21</b>	<b>(50%)</b>	<b>4</b>	<b>(28,6%)*</b>
<b>Ritardo mentale</b>	<b>34</b>	<b>(80,9%)</b>	<b>12</b>	<b>(85,7%)</b>
medio	8	(23,5%)	1	(8,3%)
moderato	5	(14,7%)	2	(16,7%)
severo/profondo	21	(61,8%)	9	(75%)
<b>Monoterapia (16)</b>	<b>14</b>	<b>(87,5%)</b>	<b>2</b>	<b>(12,5%)*</b>
<b>Politerapia (40)</b>	<b>31</b>	<b>(77,5%)</b>	<b>9</b>	<b>(22,5%)</b>
2 farmaci	10	(32,3%)	3	(33,3%)
> 2 farmaci	21	(67,7%)	6	(66,7%)

# Studio Moc popolazione generale

	BMD normale	BMD anormale
Vit. 1-25 (OH)D (ng/ml)	30 (17.1-41.0)	29.1 (18.0-58.0)
Osteocalcina (pg/ml)	3.9 (2.1-15.6)	5.8 (1-15.5)
PTH (pg/ml)	22.6 (11.3-59.3)	56.0 (31.2-72.1)
Calcitonina (pg/ml)	5.5 (3.4-13.3)	6.2(4.1-11.5)
Fosfatasi Alcalina (IU/l)	587 (255.0-801.3)	653.0 (121.0-547.0)
Calcio (mg/dl)	8.7 (7.0-11.5)	6.8 (6.5-12.3)
Fosfato (mg/dl)	5.2 (3.9-6.9)	4.7 (3.6-7.8)

**Assenza di alterazioni significative dei parametri ematochimici!**

Tab.3 Relationships between medical treatment and BMD values.

## Popolazione generale- terapia

AED		Normal BMD	%	Abnormal BMD	%
<b>VPA</b>	<b>(54)</b>	<b>22</b>	<b>40,8</b>	<b>32</b>	<b>59,2</b>
monoterapia	(15)	8	53,3	7	46,7
<b>politerapia</b>	<b>(39)</b>	<b>14</b>	<b>35,9</b>	<b>25</b>	<b>64,1</b>
<b>CBZ</b>	<b>(35)</b>	<b>18</b>	<b>51,4</b>	<b>17</b>	<b>48,6</b>
monoterapia	(10)	5	50	5	50
politerapia	(25)	13	52	12	48
<b>PB</b>	<b>(23)</b>	<b>10</b>	<b>43,5</b>	<b>13</b>	<b>56</b>
monoterapia	(5)	3	60	2	40
politerapia	(18)	7	38,9	11	61,1
<b>LTG</b>	<b>(14)</b>	<b>5</b>	<b>35,7</b>	<b>9</b>	<b>64,3</b>
monoterapia	(2)	1	50	1	50
politerapia	(12)	4	33,3	8	66,7
<b>TPM</b>	<b>(15)</b>	<b>3</b>	<b>20</b>	<b>12</b>	<b>80</b>
monoterapia	(0)	0		0	
politerapia	(15)	3	20	12	80

## CONCLUSIONI

I dati finora a nostra disposizione ci permettono di confermare che:

- La terapia antiepilettica, può predisporre ad una alterazione del metabolismo osseo.

Altri fattori importanti:

- durata della terapia
- associazione di più farmaci antiepilettici.
- utilizzo di acido valproico, lamotrigina.

Occorrono ulteriori dati per valutare gli altri farmaci.

# CONCLUSIONI

Altri importanti fattori di rischio:

- ❑ Ritardo Mentale, specie se profondo.
- ❑ Paralisi Cerebrali
- ❑ Assenza di deambulazione autonoma
- ❑ Ridotti livelli di attività fisica?

# CONCLUSIONI

- ❑ Nei soggetti con osteopenia/osteoporosi non sono state trovate rilevanti alterazioni dei **parametri ematici** e non sembrano essere predittive di un deficit della mineralizzazione ossea.
- ❑ Nei soggetti con S.di A. non è possibile, capire se l'osteoporosi possa rappresentare una complicanza "sindromica" o, più verosimilmente, sia dovuta all'effetto della terapia antiepilettica.

# CONCLUSIONI

- ❑ Per i soggetti con S. di A. appare utile, come per tutti i soggetti che utilizzano antiepilettici, valutazione densitometrica.
- ❑ L'esame più utile e consigliabile per una valutazione della massa ossea appare la **MOC-DEXA**.

# CONCLUSIONI

- Tutti i soggetti con documentata condizione di osteopenia/osteoporosi sono stati trattati con integrazione di

**Sali di Calcio + Vitamina D**

- Per tutti i soggetti che assumono antiepilettici è bene seguire raccomandazioni per la

**PREVENZIONE**

# PROFILASSI

Table 3

Recommended doses of vitamin D for patients treated with anti-convulsants

Prophylaxis <sup>a</sup>	400–2000 IU/day
Treatment of osteopenia/ osteoporosis <sup>b</sup>	2000–4000 IU/day
Treatment of osteomalacia <sup>c</sup>	5000–15,000 IU/day for 3–4 weeks

<sup>a</sup>Dose of vitamin D should be based on the “challenge” (e.g., high anticonvulsant dose, polytherapy, limited outdoor activity).

<sup>b</sup>Dose of vitamin D is dependent on that necessary to normalize biochemical abnormalities or enhance bone density.

<sup>c</sup>Dose of vitamin D used should be sufficient to increase the serum 25-hydroxyvitamin D level to values above 30 ng/mL.

# RACCOMANDAZIONI PER LA PREVENZIONE (WHO)

Influire positivamente sulla massa ossea attraverso:

- **Dieta equilibrata**

ricca in proteine e soprattutto in **calcio**  
(solitamente 800-1000 mg/die, ma almeno 1200-1500 mg al giorno con l'avanzare dell'età)

- **Uso razionale di farmaci** dannosi per lo scheletro  
(cortisonici, antiepilettici, ormoni tiroidei ecc.).

- Quando sia necessario usarli per periodi prolungati deve essere accuratamente valutato lo stato di mineralizzazione ossea (MOC).

## FABBISOGNO GIORNALIERO DI CALCIO

Età	Fabbisogno Calcio/die
0 - 6 mesi	400 mg
6 - 12 mesi	600 mg
1 - 5 anni	800 mg
11 - 24 anni	1200 - 1500 mg
25 - 50 anni	1000 mg
Gravidanza e allattamento	1200 - 1500 mg
Donne in post menopausa	1500 mg
Uomini e donne oltre i 65 anni	1500 mg

# CALCIO E VITAMINA D

- Il calcio viene assorbito ed utilizzato grazie alla presenza di Vitamina D.

## CALCIO →

- Latte
- Formaggi
- Yogurt
- acque minerali ecc.

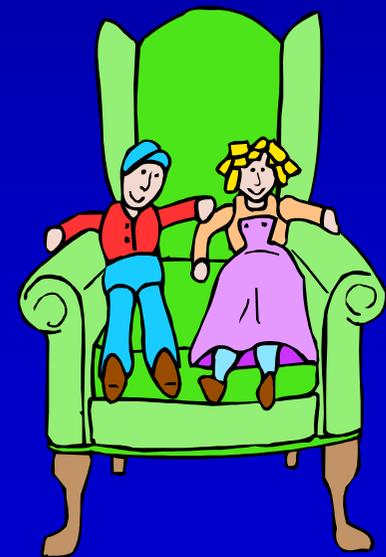
## VITAMINA D →

- alimenti per es. pesce azzurro
- **ESPOSIZIONE LUCE SOLARE**

# RACCOMANDAZIONI PER LA PREVENZIONE (WHO)

❑ L'eccesso di proteine alimentari introdotte con la dieta, nell'età adulta, favorisce una maggior perdita di calcio con le urine.

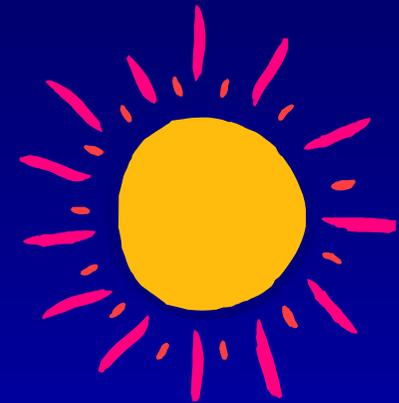
❑ La **vita sedentaria** favorisce una progressiva riduzione della massa ossea.



# RACCOMANDAZIONI PER LA PREVENZIONE



DIETA



ESPOSIZIONE  
LUCE SOLARE

MOVIMENTO



COMPILAZIONE

SCHEDA RACCOLTA DATI

# Valutazione pazienti con S.di Angelman: compilazione scheda



MOD. 81

**Seconda Università degli Studi di Napoli**

AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO

## SCHEMA RACCOLTA DATI

**COGNOME:** \_\_\_\_\_ **NOME:** \_\_\_\_\_

**INDIRIZZO** \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ **N. TEL.** \_\_\_\_\_

**DATA DI NASCITA:** \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

**PESO:** \_\_\_\_\_ **ALTEZZA:** \_\_\_\_\_ **CIRCONFERENZA CRANICA:** \_\_\_\_\_

**MEDICO DI RIFERIMENTO:** \_\_\_\_\_

**Recapito telefonico** \_\_\_\_\_

## Valutazione pazienti con S.di Angelman: compilazione scheda

### DIAGNOSI GENETICA DI SINDROME DI ANGELMAN

**Barrare la voce interessata:**

- Delezione del cromosoma 15 di origine materna (15q11-13)**
- Disomia uniparentale (paterna) del cromosoma 15**
- Mutazioni a carico del cosiddetto " imprinting center "**
- Mutazioni a carico del gene UBE3A**
- Diagnosi clinica (esami genetici negativi)**

# Valutazione pazienti con S.di Angelman: compilazione scheda

## SVILUPPO MOTORIO

Indicare l'epoca di raggiungimento delle seguenti tappe:

Posizione seduta \_\_\_\_\_ Posizione eretta \_\_\_\_\_

Deambulazione con sostegno \_\_\_\_\_ Deambulazione autonoma \_\_\_\_\_

Trattamento riabilitativo in atto \_\_\_\_\_

Frequenza settimanale \_\_\_\_\_

## Valutazione pazienti con S.di Angelman: compilazione scheda

Indica i **livelli di attività** di tuo figlio durante la giornata

Inattivo    Parzialmente attivo    Normalmente attivo    Iperattivo

Si sono verificate fratture ossee? Se sì, indicare epoca, modalità e sede della frattura \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

### **ALIMENTAZIONE**

La dieta include latte e derivati? \_\_\_\_\_

# Valutazione pazienti con S.di Angelman: compilazione scheda

## EPILESSIA

ETA' DI ESORDIO CRISI: \_\_\_\_\_

ETA' INIZIO TRATTAMENTO CON ANTIEPILETTICI: \_\_\_\_\_

TIPO DI FARMACI ASSUNTI E DURATA DI CIASCUN TRATTAMENTO

(INDICARE ANCHE EVENTUALI ASSOCIAZIONI)

Es: Depakin per 2 anni poi Depakin + Zarontin da 6 mesi ecc...

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

Terapia attuale \_\_\_\_\_

Frequenza attuale delle crisi \_\_\_\_\_

## Valutazione pazienti con S.di Angelman: compilazione scheda

Ha assunto altri farmaci oltre agli antiepilettici per lunghi periodi? E per quale motivo?

---

---

---

---

---

## Valutazione pazienti con S.di Angelman: esami da effettuare

### ESAMI DI LABORATORIO DA EFFETTUARE:

- Emocromo
- Calcemia
- Fosforemia
- Fosfatasi alcalina
- QPE
- Transaminasi
- $\gamma$ GT
- CPK
- Aldolasi
- LDH
- Sideremia
- Urea
- Creatinina
- Dosaggio ematico farmaci antiepilettici assunti
- Esame urine
- 1-25 (OH) D
- Paratormone
- Calcitonina
- Osteocalcina
- Calcio/Fosforo Urinario delle 24h (se possibile)

Effettuare MOC-DEXA al tratto lombare (L1-L4) presso centro diagnostico di fiducia.

## Valutazione pazienti con S.di Angelman: invio dati

Inviare i dati preferibilmente mezzo posta prioritaria

Prof. Giannennaro Coppola

Clinica di Neuropsichiatria Infantile

Seconda Università degli Studi di Napoli

Via Pansini, 5

80131 Napoli

Tel.081/5666700-6706-6703

Medici di riferimento: Dott.ssa Fortunato - Dott.ssa Auricchio

[giannennaro.coppola@unina2.it](mailto:giannennaro.coppola@unina2.it)

**GRAZIE**

**A TUTTI I PAZIENTI**

**ALLE FAMIGLIE**

GRAZIE PER

L'ATTENZIONE

	BMD Normale	BMD Alterata
n. pazienti	10 (55.5%)	8 (44.5%)
Sesso	6 f,4m	5m,3f
BMI(media, range)	18 (12.6-24.6)	23.2 (16.0-34.0)
Età deambulazione autonoma(mesi)	30 (23-48)	41(35-58)
Età media (anni)	6 *	15 *
Durata media terapia con AED (anni)	3.5 **	11.1 **
Monoterapia	5	4
Politerapia	4	4
Prepubertà	8	2
Pubertà	2	6

	Normal BMD	Abnormal BMD
Vit. 1-25 (OH)D (ng/ml)	24 (14.1-38.0)	30.0 (21.0-58.0)
Osteocalcina (pg/ml)	2.7 (1.8-15)	4.8 (1-13.5)
PTH (pg/ml)	32 (12.0-45.3)	60.0 (32.0-99.0)
Calcitonina (pg/ml)	3.5 (1.0-10.0)	7.2 (5.0-13.5)
Fosfatasi alcalina (IU/l)	432 (223.0-732.0)	530.0 (131.0-787.0)
Calcium (mg/dl)	9.0 (7.0-10.5)	7.8 (7.0-11.3)
Phosphate (mg/dl)	5.1 (4.0-7.0)	4.8 (3.8-5.8)