ΔLL. "2" -3 APR. 2014



OSPEDALE MICROCITEMICO SERVIZIO DI ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA

Responsabile: Dr. Sandro Loche

Prot. 65/2011

Cagliari, 16/06/2011

Progetto: di ricerca finalizzata anno 2006 Regione Sardegna. "Identificazione dei fattori di rischio genetici per l'obesità nel bambino e nell'adolescente". Determina Regione Sardegna N° 466 del 11/05/2006. Convenzione tra Assessorato e ASL 8 del 22/02/2007. Responsabile Scientifico Dr. Sandro Loche

Relazione Finale

E' stata completata la genotipizzazione di SNPs che mappano nei geni INS, INSIG2 ed FTO in circa 1000 bambini ed adolescenti sardi e 752 controlli sani della stessa popolazione. Le varianti alleliche sono risultate in equilibrio Hardy-Weinberg nelle casistiche testate. E' stato quindi condotto uno studio caso/controllo, mediante test chi-quadrato, previa valutazione del potere statistico fornito dal nostro campione. I pazienti sono stati inoltre caratterizzati per diversi parametri clinici e biochimici, quali: BMI, BMI-SDS, circonferenza vita, pressione sanguigna sistolica e diastolica, insulinemia, glicemia, HOMA-IR, colesterolo (totale, HDL, LDL), trigliceridi, AST, ALT, TSH, fT3 ed fT4.

I risultati confermano l'associazione significativa del gene FTO con l'obesità (OR = 1.6, P < 0.0001) mentre per i polimorfismi localizzati su INS ed INSIG2 non sono state riscontrate differenze nelle frequenze alleliche di pazienti e controlli. Inoltre, è stata osservata una possibile influenza di INSIG2 sul metabolismo glucidico. Nella nostra casistica non abbiamo trovato associazione tra il genotipo FTO e nessuno dei parametri clinici e biochimici esaminati. Abbiamo inoltre esaminato il grado di mutilazione di 15 isole CpG nel promotore di FTO in soggetti obesi e magri portatori e non della variante all'elica di predisposizione. I risultati dimostrano differenze nel grado di mutilazione e verosimilmente dell'espressione di FTO.

I dati sono stati presentati ai congressi della Società Americana di Endocrinologia (Washington, 2009, San Diego, 2010 e Boston, 2011), al congresso congiunto delle società europea (ESPE) ed americana (LWPES) di Endocrinologia Pediatrica (New York, 9-12 settembre, 2009) ed al congresso ESPE 2010 (Praga.).

AZIENDA U.S.L. n. 8 - CAGLIARI Pianificazione - Controllo Strategico Qualità e Risk Management

17 GIU. 2011

ARRIVATA

doll the Conte doll the Conte

≥ via Jenner, 09121 Cagliari

Ambulatori 070-6095536 - 6095652 - Laboratorio 070-6095682 - 6095658 Fax 070-6095657 e-mail endoped@tiscali.it



OSPEDALE MICROCITEMICO SERVIZIO DI ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA

Responsabile: Dr. Sandro Loche

Lavori pubblicati, in corso di stampa, inviati o in preparazione:

1. Zavattari P, Loche A, Civolani P, Pilia S, Moi L, Casini MR, Minerba L, Loche S (2010) An INSIG2 Polymorphism Affects Glucose Homeostasis in Sardinian Obese Children and Adolescents. Annals of Human Genetics 74:381

2. Zavattari P, Loche A, Pilia S, Ibba A, Moi L, Guazzetti C, Casini MR, Loche S (2011) rs9939609 in the FTO gene is associated with obesity but not with several biochemical

parameters in Sardinian obese children. Annals of Human Genetics (in stampa)

3. Ibba A, Pilia S, Casini MR, Loche A, Guazzetti C, Zavattari P, Minerba L, Loche S (2011) The role of fto genotype on eating behavior in sardinian obese children and adolescents. European Journal of Clinical Nutrition (inviato)

4. Loche A, Zavattari P, Lomniczi A, Ojeda SR, Ibba A, Loche S (2011) FTO promoter CpG

methylation in Sardinian obese children and adolescents (in preparazione)

Il Responsabile Scientifico

Dr. Sandro Loche

ALLEGATO ALLA DELIBERAZIONE

IL DIRETTORE AMMINISTRATIVO IL DIRETTORE SANITARIO (Doit. Sergio Salis) (Doit. Ugo Notelli) (Dott. Ugo Sobelli)

-3 APR, 2014

IL DIRETTORE GENERALE (Dott. Emillo Simeone)

il presente allegato è composto da nº

🖂 via Jenner, 09121 Cagliari

🕿 Responsabile 070-6095657

mbulatori 070-6095536 - 6095652 - Laboratorio 070-6095682 - 6095658 Fax 070-6095657 e-mail endoped@tiscali.it