



Sistema Socio Sanitario



Regione  
Lombardia

ASST Lariana

Pediatria PO Como Dipartimento Medicina  
Direttore: dott. Angelo Selicorni

Telefono 031.585.9711 - Fax 031.585.9888  
angelo.selicorni@asst-lariana.it

Como, 22 Settembre 2020

## Proposta di raccolta dati per studio multicentrico sulla prevalenza dell'aplotipo HLA specifico per malattia celiaca (MC) in pazienti con sindrome di Williams (SW).

L'associazione tra sindrome di Williams (SW) e malattia celiaca (MC) è stata valutata in diversi studi, dai quali tuttavia non sono emersi dati univoci: in alcuni lavori la prevalenza di MC risulta essere significativamente maggiore rispetto a quella nella popolazione generale (Giannotti et al., 2001; Mihçı et al., 2015; Simşek-Kiper et al., 2014); in altri tale differenza non è stata confermata (Santer et al., 1996; Stagi et al., 2014).

Pertanto, abbiamo ritenuto potesse essere importante confermare o meno tale associazione con uno studio retrospettivo monocentrico su una coorte italiana di 101 pazienti con SW. In tale coorte abbiamo riscontrato una prevalenza di MC pari a 7/101 (6,9%), confermando un incremento rispetto alla popolazione generale ( $p < 0,001$ ).

In questa casistica abbiamo potuto analizzare, se pur in un numero non elevato di casi (42/101), la presenza di HLA specifici per MC riscontrando una maggior prevalenza di HLA predisponente (29/42, 69%) rispetto alla popolazione generale ( $p < 0,001$ ). Tuttavia, tale dato non conferma quanto emerge da uno studio su 46 pazienti con SW, che conclude che la predisposizione genetica a MC è pari a quella della popolazione generale (Stagi et al., 2014).

Sulla base di queste considerazioni, vorremmo proporre uno studio multicentrico per analizzare la prevalenza di HLA predisponente MC in pazienti con SW, al fine di ottenere una casistica più ampia sia della nostra che di quella di Stagi et al. (2014), per poter eventualmente confermare le conclusioni ipotizzate nel nostro lavoro: la più alta prevalenza di MC in pazienti con SW potrebbe non essere correlata alla condizione genetica di base, ma alla più alta prevalenza di HLA predisponente MC.

Riportiamo il doi dell'articolo disponibile online: <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2020.103999>

Chi fosse interessato a partecipare dovrebbe essere disponibile ad inserire i dati dei propri pazienti *in un questionario/database ad hoc* che abbiamo predisposto e che discuteremo con chi vorrà partecipare alla survey

**Restiamo in attesa della vostra disponibilità fino e non oltre il 10 Ottobre p.v.** Potrete comunicare la vostra intenzione a partecipare inviando una email agli indirizzi sottocitati

Nella speranza che possiate contribuire a questo progetto, vi ringraziamo anticipatamente per l'attenzione

Angelo Selicorni  
E-mail: [angelo.selicorni61@gmail.com](mailto:angelo.selicorni61@gmail.com)

Barbara Parma  
E-mail: [barbaraparma79@hotmail.com](mailto:barbaraparma79@hotmail.com)

Paola Cianci  
E-mail: [paolacianci10@gmail.com](mailto:paolacianci10@gmail.com)

Department of Pediatric. Sant'Anna Hospital, ASST-Lariana.  
Via Ravona, 20. San Fermo della Battaglia (Como), Italy.