

Notiziario

REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI

Anno 6° n. 1 Aprile 2006

CATCH 22

La delezione 22q11.2 sembra essere la più frequente delezione cromosomica nell'uomo ed è presente nella maggior parte dei pazienti con sindrome di DiGeorge, nella sindrome Velocardiofaciale di Shprintzen, nella sindrome da difetti troncoconali ed in alcuni pazienti con sindrome cardiofaciale di Cayler e con sindrome di Opitz G/BBB.

Questa scoperta ha permesso di raccogliere queste sindromi in un unico gruppo caratterizzato dall'acronimo CATCH 22 caratterizzato dalla presenza di difetti cardiaci, anomalie facciali, ipoplasia timica e difetti delle cellule T, palatoschisi, ipocalcemia e delezione del cromosoma 22.

La frequenza è stimata in circa 1 caso su 4.000 nati vivi e nel 15-20% dei casi i difetti sono trasmessi dai genitori.

L'espressività clinica è estremamente variabile e lo spettro fenotipico varia da forme sfumate a quadri clinici estremamente severi. I dismorfismi facciali, soprattutto nel bambino, possono essere molto sfumati e consistono in: viso allungato, naso con radice allargata, punta bulbosa ed ali ipoplasiche, rime palpebrali rivolte in alto, bocca a carpa, filtro allungato e padiglioni auricolari a basso impianto e talora dismorfici, micrognazia.

Il 70% dei pazienti presenta difetti del palato che vanno dall'insufficienza della valvola velofaringea ed ugola bifida, alla labiopalatoschisi completa.

I difetti cardiaci sono presenti nel 75-80% dei pazienti; i difetti più comuni sono quelli troncoconali: interruzione dell'arco aortico, tronco arterioso, tetralogia di Fallot, atresia polmonare con difetto interventricolare, difetti del setto ventricolare ed anomalie dell'arco aortico. L'ipocalcemia neonatale causata dall'ipoparatiroidismo è una delle caratteristiche principali della sindrome di DiGeorge, e può manifestarsi con convulsioni ipocalcemiche, tremori e tetania, ma spesso è transitoria ed è sufficiente aumentare l'introduzione del calcio con la dieta. Rari sono i casi di disfunzione tiroidea, mentre più frequente è l'ipoplasia o aplasia timica, con conseguente deficit immunitario, caratterizzato da un basso livello di linfociti T circolanti (in particolare la componente CD4+), più raramente un deficit funzionale delle cellule T o un deficit delle immunoglobuline. Per questo motivo sono frequenti infezioni ricorrenti delle vie respiratorie e dell'orecchio medio e malattie autoimmuni (porpora trombocitopenica, anemia emolitica, enteropatie autoimmuni, artrite). Nel primo anno di vita è presente scarso accrescimento in peso e più raramente difetto di crescita in altezza.

Nel 50% dei pazienti è presente ritardo di acquisizioni motorie a causa dell'ipotonia, il ritardo del linguaggio è presente in un gran numero dei pazienti ed i disturbi della comunicazione possono persistere nel tempo. Vengono descritte inoltre anomalie renali e scheletriche e criptorchidismo.

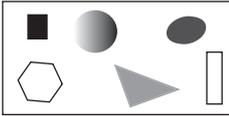
REGIONE
TOSCANA



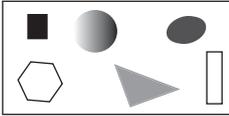
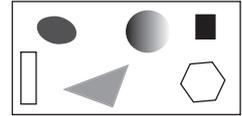
Notiziario R.T.D.C. a cura della Regione Toscana Giunta regionale
Direzione Generale del Diritto alla Salute e delle Politiche di Solidarietà
Hanno collaborato a questo numero: Renato Scarinci, Anna Pierini, Ivette Baldini,
Federica Viti - Edizioni Regione Toscana CNR
I contributi da pubblicare vanno inviati a: segreteria Registro Toscano Difetti Congeniti
Regione Toscana - Via T. Alderotti 26/N - 50134 Firenze tel. 055/4383 338/564 fax 0554383120

stampa in 300 copie - Distribuzione gratuita





AGGIORNAMENTI



EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA

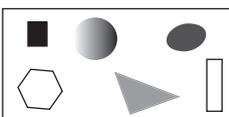
È una rara malattia genetica caratterizzata da fragilità della cute e delle mucose con formazione di bolle spontanee od in seguito a microtraumi.

I progressi della immunoistochimica, della microscopia elettronica e della biologia molecolare hanno permesso di identificare numerosi sottogruppi con caratteristiche cliniche diverse, da quelle ad evoluzione benigna con guarigione spontanea, a forme letali. La trasmissione genetica varia in funzione delle forme.

In epoca neonatale sono presenti lesioni vescicolo bollose a contenuto sieroso od emorragico, con vaste aree di disepitelizzazione e lesioni ungueali; tale forma compromette le condizioni generali con alto rischio di infezioni, anemia, perdita di liquidi, elettroliti e proteine.

Nelle forme del bambino le lesioni bollose si limitano solitamente alle aree soggette a microtraumi, tuttavia la continua comparsa di bolle comporta non solo problemi estetici, ma altre complicanze, quali: infezioni locali e sistemiche, malformazioni dovute alle retrazioni cicatriziali fino a fusioni delle dita, con perdita delle capacità funzionali.

Nelle forme distrofiche si hanno disturbi della deglutizione per il progressivo restringimento dell'esofago. Inoltre le cicatrici sono soggette a processi degenerativi con la formazione di epitelomi spinocellulari. Non esiste una terapia radicale di tale patologia, il trattamento cutaneo e delle condizioni generali è sintomatico.



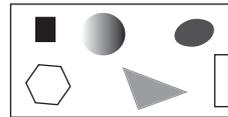
DOLORI DI CRESCITA

Con il termine “dolori di crescita” si intendono quelle manifestazioni dolorose localizzate prevalentemente alle gambe ed alla regione posteriore delle ginocchia e solo raramente alle braccia, che non sono localizzati sempre

nella stessa regione, si presentano di notte e spesso per più giorni consecutivi. Non essendo la crescita la causa di tali dolori, sarebbe più corretto definirli “dolori benigni notturni dell'infanzia”. Sono colpiti circa il 10-20% dei bambini tra i 4 ed i 12 anni con nessuna differenza tra maschi e femmine.

La causa è sconosciuta, talora possono essere scatenati da un trauma, da un'intensa attività fisica, da un'infezione virale o da stress emotivo. Nei bambini con frequenti attacchi, la somministrazione serale di un antiinfiammatorio o di un antidolorifico possono prevenire l'insorgenza dei dolori.

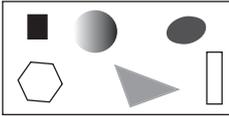
È importante che i genitori mantengano la calma e rassicurino il bambino sulla benignità dell'episodio.



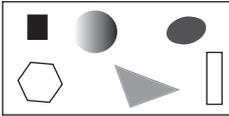
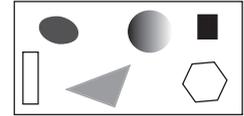
MERRF

Myoclonic Epilepsy with Ragged Red Fibers: la mioclonia può interessare tutti i muscoli ed essere intermittente o continua, oltre a ciò i pazienti possono presentare ipotonia generalizzata con coinvolgimento dei muscoli facciali, convulsioni, sordità neurosensoriale, atrofia ottica, perdita progressiva delle capacità intellettive.

L'exitus è secondario all'insufficienza respiratoria e cardiaca. La trasmissione è mitocondriale.



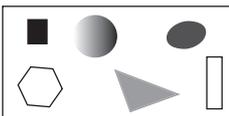
NOVITÀ



IMGEPED

La Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite è nata da un accordo del Gruppo di studio di Genetica Clinica, Dismorfologia e Malattie Metaboliche della Società Italiana di Pediatria, a cui hanno aderito il Gruppo di studio di Genetica Clinica e Dismorfologia della Società Italiana di Neonatologia, il Gruppo di studio Sindromi Rare della Società Italiana di Endocrinologia, la Società Italiana di Neurologia Pediatrica e la Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie. Il gruppo intende promuovere in ambito pediatrico la ricerca, la formazione e l'assistenza multidisciplinare integrata nel campo delle malattie genetiche e della disabilità congenita nell'età evolutiva.

Per ulteriori informazioni e per l'iscrizione contattare il prof. Pierpaolo Mastroiaco
tel.: 06 3701905, cell.: 328 8255719,
fax: 06 3701904, **e-mail: icbd@icbd.org**

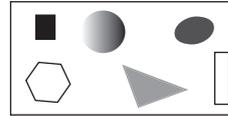


FARMACI E GRAVIDANZA

Publicazione a cura dell'Agenzia Italiana del Farmaco del Ministero della Salute. Obiettivo primario di questo manuale è quello di aiutare il medico a fornire un corretto consiglio sul rischio teratogeno alle donne che chiedono informazioni in seguito all'assunzione di un farmaco durante i primi mesi di gravidanza.

Il manuale è aggiornato al maggio 2004, la bibliografia è consultabile sul sito **www.agenziafarmaco.it**, nella sezione

"Pubblicazioni" dove è possibile trovare ulteriori aggiornamenti.



CORSO DI FORMAZIONE CONTINUA IN PEDIATRIA

Sala convegni Ordine dei Medici di Napoli, marzo–giugno 2006

30 marzo: endocrinologia – genetica e malattie rare.

6 aprile: nefrourologia – neonatologia

20 aprile: pneumologia – dermatologia e chirurgia plastica

11 maggio: gastroenterologia – odontoiatria

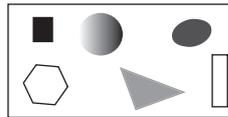
25 maggio: attualità in pediatria di famiglia – emergenze pediatriche

8 giugno: ematologia

www.mediacongress.it

e-mail: medcongr@tin.it

Tel.: 0817616181 Fax: 081682286



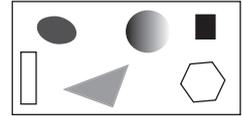
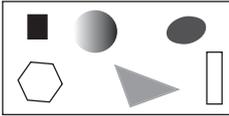
DEGENERAZIONE MACULARE SENILE

È nascosto in due soli geni il segreto della degenerazione maculare senile (DMS), una malattia degli occhi che colpisce milioni di anziani ed è tra le prime cause di cecità nel mondo.

Nel 75% dei casi la malattia dipende infatti da mutazioni ai frammenti di Dna che regolano la produzione del fattore H e del fattore B, rispettivamente un inibitore e un attivatore delle difese immunitarie. Precedenti ricerche avevano evidenziato che variazioni del gene per il fattore H potevano scatenare la DMS, danneggiando la retina. Tuttavia non si era ancora capito perché un terzo di chi presentava il fattore H mutato non si ammalava.

Ora è stato individuato il ruolo chiave del gene per il fattore B, e che le due mutazioni possono compensarsi a vicenda e 'salvare' i portatori dalla cecità da macula.

Inoltre nel 70% dei casi le due mutazioni erano presenti da sole o insieme, senza compensarsi tra di loro.



Genetics in liver disease

Modena, 23-24 giugno 2006

Argomenti: screening e diagnosi, implicazioni etiche, meccanismi di difesa farmacogenetica, epatotossicità dei farmaci, fibrosi epatica, alcool, statosi, epatiti autoimmuni, predisposizione genetica.

www.forumguidomonzani.it

Tel.: 0686204308

9th International symposium on mucopolysaccharides and related disease.

Venezia lido, 29/6-2/7 2006

Progressi, diagnosi e sviluppo di nuove terapie con speciale risalto alle ricerche sul superamento della barriera ematoencefalica.

III Corso di Dermatologia Pediatrica

Badia Benedettina della Castagna - Genova

Quarto, 13 novembre 2006

Argomenti: vitiligine, sclerosi tuberosa, dermatite atopica, malattia celiaca e cute, patologie cutanee stagionali, alopecia areata, terapia sistemica delle connettiviti.

Per informazioni: dr.ssa Solza

Tel.: 0105636805

8° Congresso SIAIP

Le malattie allergiche ed immunologiche del bambino: dalle basi scientifiche alla pratica clinica.

Palazzo Tommaso Campanella-

Reggio Calabria, 5-8 aprile 2006

Argomenti: genetica delle malattie allergiche, terapie innovative, eosinofilie gastrointestinali, farmaci ed allergie, febbre ricorrente, celiachia, malattie autoimmuni.

www.ideacpa.com

e-mail: info@ideacpa.cpm

Tel.: 0636381573

16th International Workshop on vascular anomalies

Milano, 14-17 giugno 2006

Argomenti: emangiomi e malformazioni vascolari, angiogenesi, linfangiogenesi, genetica, terapia medica e chirurgica, malformazioni artero-venose, trattamento riabilitativo, supporto psicologico, epidemiologia.

e-mail: info@studioprogress.it

Tel.: 030290326 Fax: 03040164

Percorsi decisionali per la gestione del bambino e dell'adolescente.

El Kebir - Tunisia, 7-14 luglio 2006

Argomenti: nutrizione e gastroenterologia, infettivologia e antibioticoterapia, broncopneumologia e allergologia, endocrinologia, neonatologia.

e-mail: info@ideacpa.com

Tel.: 0636381573 Fax: 0636307682

6° Corso AOIGOI di aggiornamento teorico pratico in medicina embrio- fetale e perinatale

Villasimius (Ca), 18-21 maggio 2006

Tel.: 070273470

www.imc-congressi.it

The world meeting in gynaecologic pelvic pain and endometriosis

Milano, 10-14 maggio 2006

Tel.: 0636382038

www.bluevents.it