

Notiziario

REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI

Anno 6° n. 2 Giugno 2006

MICRODELEZIONI CROMOSOMA Y

Il cromosoma Y è derivato dalla degenerazione di un cromosoma X, in seguito alla quale si è formato un cromosoma che possiede solo due regioni omologhe al cromosoma X (PAR 1 e PAR 2) all'interno delle quali avviene la ricombinazione genica ed una regione intermedia definita NRY in cui sono presenti i geni responsabili del differenziamento in senso maschile (gene SRY) ed i geni responsabili della spermatogenesi.

Questi sono localizzati in tre regioni cromosomiche sul braccio lungo del cromosoma Y: AZFa, AZFb, AZFc.

Lo studio di queste microregioni cromosomiche viene effettuato mediante indagini di biologia molecolare, non potendosi evidenziare il difetto con comuni tecniche di citogenetica.

Gli studi molecolari, si avvalgono di tecniche di amplificazione genica mediante PCR di almeno 6 sequenze corrispondenti a regioni genomiche anonime contenute all'interno dei tre intervalli genici suddetti.

L'assenza di una o più delle sequenze amplificabili è l'evidenza di una microdelezione.

All'interno delle regioni identificate dalle sequenze sono presenti i geni responsabili della spermatogenesi, alcuni dei quali, già noti: USP9Y e DBY (regione AZFa), RBM1 (regione AZFb), DAZ, CDY1, BPY (regione AZFc). Si tratta di famiglie geniche la cui stabilità è indispensabile per la spermatogenesi.

Gli effetti fenotipici di una microdelezione di una singola regione, o il completo coinvolgimento di tutte e tre le regioni sono estremamente variabili e non perfettamente prevedibili mediante il test genetico, ma in generale è stato possibile constatare come la microdelezione della regione AZFa comporti prevalentemente azoospermia, la microdelezione di AZFb possa provocare sia azoospermia che oligospermia, mentre alla delezione AZFc consegue una grave oligospermia.

La consulenza genetica in un caso di microdelezione dell'Y risulta alquanto complessa. Nella maggior parte dei casi si tratta di mutazioni de novo avvenute nel gamete maschile che ha generato il soggetto affetto, pertanto il rischio di ricorrenza in fratelli dell'affetto risulta basso.

Il soggetto affetto potrebbe, in caso di fertilità, essere in grado di trasmettere lo stesso difetto a tutti i figli maschi; l'incapacità di trasmetterlo risulta essere un importante meccanismo dell'evoluzione, che comporta il blocco della trasmissione di geni dannosi per la specie.

In caso di procreazione assistita mediante iniezione intracitoplasmatica, essendo lo spermatozoo iniettato direttamente nell'ovocita, il soggetto in causa può trasmettere la delezione ai figli maschi con espressione variabile e non prevedibile.

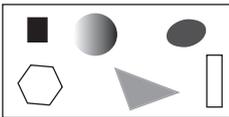
REGIONE
TOSCANA



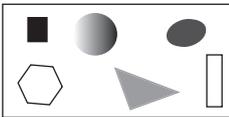
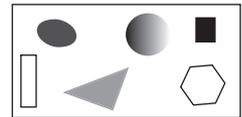
Notiziario R.T.D.C. a cura della Regione Toscana Giunta regionale
Direzione Generale del Diritto alla Salute e delle Politiche di Solidarietà
Hanno collaborato a questo numero: Renato Scarinci, Anna Pierini, Ivette Baldini,
Federica Viti - Edizioni Regione Toscana CNR
I contributi da pubblicare vanno 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





CURIOSITÀ



IL BOLLINO CON L'ORSO

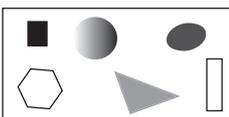
L'Istituto italiano sicurezza giocattoli ha lanciato l'operazione parchi sicuri per aiutare i genitori a capire se il giardino frequentato è a prova di infortuni.

Uno spazio attrezzato che elimini completamente il rischio di incidente è impossibile da realizzare ma è possibile creare un'area giochi che limiti queste eventualità.

Da qui l'idea di un simbolo *ad hoc*: un orso bruno che stringe il marchio Sicurezza controllata, dipinto su un cartellone all'ingresso del parco giochi.

L'obiettivo è quello di dare la certezza di trovarsi in un luogo monitorato e privo di rischi; l'operazione si propone inoltre di sostenere i comuni nella realizzazione e nella gestione di aree pubbliche sicure.

Per chi fosse interessato il sito è:
www.giocattoliscicuri.it

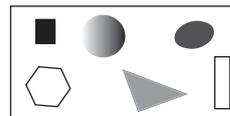


PROGETTO GABRIEL

Il progetto GABRIEL coinvolge 150 scienziati provenienti da 14 paesi europei operanti nel campo della genetica, epidemiologia ed immunologia per identificare i fattori chiave dell'insorgenza e dello sviluppo dell'asma bronchiale. L'asma è legata ad una combinazione di effetti genetici ed ambientali ed è divenuta sempre più diffusa nelle aree industrializzate, con un costo di oltre 3 miliardi di euro l'anno.

Lo studio servirà ad identificare il modo in cui geni ed ambiente interagiscono nello sviluppo dell'asma, identificando sia fattori protettivi che fattori di rischio. Finora analizzare tutte le informazioni genetiche ed ambientali era praticamente impossibile, ma, grazie a nuove scoperte in settori come la genomica e la bioinformatica, sarà possibile analizzare e gestire un numero enorme di informazioni.

Lo studio analizzerà oltre 40.000 soggetti asmatici, adulti e bambini, soffermandosi in modo particolare sulla cosiddetta ipotesi igiene, che ritiene che la diminuzione di esposizione a microbi dei neonati, sia alla base dell'aumento dei casi di allergia ed asma.



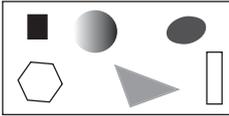
REGISTRO ITALIANO PROCREAZIONE

Presso il Centro Nazionale di Epidemiologia dell'Istituto Superiore di Sanità, è stato presentato il Registro Italiano Procreazione che avrà un suo sito web con una parte di pubblico accesso ed un'area riservata ai centri, per l'immissione anonima dei dati.

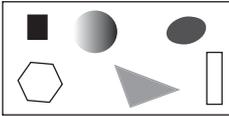
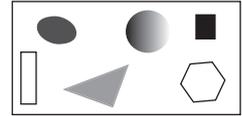
La raccolta dei dati inizierà dal giugno 2006 in modo da poter pubblicare i primi dati entro il 2007.

Questo strumento potrà garantire ai cittadini una maggiore trasparenza ed una migliore informazione sulla valutazione della qualità e dell'efficacia delle prestazioni. Ad oggi, sul territorio nazionale sono stati autorizzati 268 centri e 68 sono in via di autorizzazione.

L'applicazione delle tecniche ha dimostrato fino ad oggi una percentuale di successo medio del 20% circa dei casi di inseminazione.



AGGIORNAMENTI

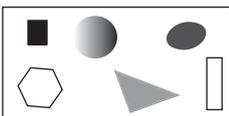


SMITH LEMLI OPITZ SYNDROME

La sindrome di Smith Lemli Opitz (SLOS) è un disordine autosomico recessivo prodotto dall'attività ridotta della 7-deidrocolesterolo reductasi (DHCR7), che risulta in un diminuito livello di colesterolo ed un'aumentata concentrazione di 7-deidrocolesterolo e 8-deidrocolesterolo (DHC). Sono state studiate 10 gravidanze a rischio di SLOS. Gli studi prenatali includevano l'analisi della mutazione DHCR7 nei villi coriali, l'analisi dello sterolo nel liquido amniotico e la valutazione delle concentrazioni di estriolo (E3), pregnantriolo (PT), 7-deidropregnantriolo (7DHPT) ed 8-deidrosteriolo (8DHE3), in campioni di urine materne tra la 9^a e la 20^a settimana di gestazione.

Tutti i test sono risultati diagnostici ed hanno rivelato 9 feti sani ed 1 affetto.

I dati ottenuti danno ampie speranze per una diagnosi prenatale non invasiva nella sindrome.



LA SINDROME DI WAARDENBURG

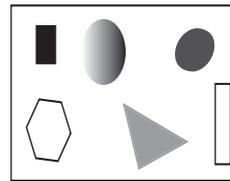
Circa il 30% dei soggetti affetti da sordità, lo sono su base genetica; quasi un terzo dei casi di sordità genetica è associato a sindromi nelle quali la sordità è solo un sintomo di un quadro più complesso, nei restanti casi di sordità non sindromica, un terzo presenta una eredità autosomica dominante e due terzi autosomica recessiva, mentre molto piccola è la parte associata al cromosoma X.

La sindrome di Waardenburg è responsabile dei 2/3 dei casi di sordità congenita, è presente fin dalla nascita e tende ad essere stabile.

Altra caratteristica della sindrome è la displasia pigmentaria, evidenziata spesso da una chiazza di capelli bianchi in regione frontale e chiazze di pelle ipopigmentata sparse.

Le iridi possono avere un diverso colore. Altra caratteristica è la dislocazione laterale dei canti palpebrali che danno un aspetto agli occhi molto distanziati.

In alcuni casi possono essere presenti malformazioni degli arti od associazione con la malattia di Hirschprung.



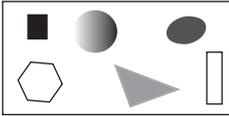
PEDIATRIC GASTROINTESTINAL AND LIVER DISEASE Robert Wyllie And Jeffrey Hyams

1380 pagine, 629 illustrazioni, 195 €

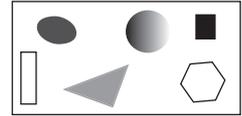
Il testo è in grado di fornire ogni informazione necessaria per lo studio ed il trattamento delle malattie gastrointestinali in un unico volume.

Il libro è formato da 8 sezioni che interessano gli aspetti biologici della funzione gastrointestinale, i problemi clinici, l'esofago, lo stomaco, il piccolo ed il grande intestino, il fegato ed i dotti biliari, il pancreas e la nutrizione, il tutto con ampie notizie di clinica, diagnosi, terapia ed informazioni sulla genetica, oltre ad una fornitissima sezione iconografica.

Incluso al libro un CD con casi clinici, domande e risposte.



CONGRESSI



Malformazioni Congenite: dalla diagnosi prenatale alla terapia postnatale

V Corso Residenziale

Firenze, Convitto della Calza
30 novembre – 1 dicembre 2006

Quest'anno il Corso comprenderà due sessioni: la prima riguarderà i difetti del tubo neurale, mentre la seconda sarà incentrata sulle sindromi da agenti ambientali. Sarà possibile inviare brevi lavori o report di casi clinici che verranno discussi durante le sessioni di comunicazioni libere e pubblicati sul libro degli Atti.
Per informazioni: Tel 050 3152110
Fax 050 3152095
e-mail: rtdc@ifc.cnr.it

Convegno Internazionale

L'evoluzione dell'ostetricia moderna:
confronto tra realtà europee
Teatro Comunale di Vipiteno
12-14 ottobre 2006

Il convegno è articolato in diverse sessioni durante le quali verranno presi in considerazione: l'assistenza perinatale, i problemi medico-legali, il parto spontaneo, il parto cesareo ed il parto in acqua. Verranno inoltre fornite importanti novità sui temi degli screening prenatali e delle cellule staminali da sangue del cordone.
Segr.Org.: Tel 0472 774322
e-mail: gyn.vipiteno@as-bressanone.it

European Course in Clinical Dysmorphology: what I know Roma, 1-2 dicembre 2006

Nel corso del convegno verranno trattati i seguenti argomenti: i difetti congeniti, la sindrome di Cowdens, le sindromi da ipercrescita, la sindrome di Proteus, la sindrome di Albright,

l'artrogriposi, le sindromi di Noonan, di Costello e di Prader Willi, le trisomie 13 e 18, la sindrome fetto-alcolica e le craniosinostosi.

Segr. Org.: Tel 06 30154927
Fax 06 3050031
e-mail: lamato@rm.unicatt.it
www.rm.unicatt.it

Aggiornamenti in genetica clinica

Università Cattolica
Roma, 12 settembre 2006

La sindrome dell'X fragile (epidemiologia, clinica, basi molecolari, ruolo dell'associazione); le sindromi da permutazione di FMR1 (menopausa precoce, sindrome da tremori e atassia); discussione di casi clinici.
e-mail: lamato@rm.unicatt.it

XXXIII Congresso Nazionale Associazione Italiana Ematologia Oncologia Pediatria

Abano Terme (Padova),
22-24 ottobre 2006

Catetere venoso centrale, leucemie acute, neuroblastoma, sarcomi e linfomi, epatoblastoma, immunità e tumori, immunodeficienze.
Segr. Scient.: Tel 0498213579
Fax : 0498213510
e-mail: oncoemato@pediatria.unipd.it
www.congressteam.com