



notiziario

registro toscano difetti congeniti registro toscano difetti congeniti

ANNO 13° - N. 2 Giugno 2013

IL METODO STAMINA

Le cellule staminali sono cellule primitive immature, non specializzate, in grado di dividersi dando origine contemporaneamente ad una cellula staminale uguale alla cellula madre e ad una cellula precursore di una progenie cellulare che darà a sua volta origine a cellule differenziate, in grado di trasformarsi in qualunque altro tipo di cellula del corpo.

Le cellule staminali indipendentemente dalla loro origine sono caratterizzate da tre principali proprietà:

- Sono in grado di replicarsi indefinitamente
- Non sono specializzate
- Possono dare vita a cellule specializzate tramite un processo di differenziazione.

Si distinguono in totipotenti (cellule originate dalle prime divisioni dell'ovulo fecondato), pluripotenti, multipotenti ed unipotenti.

Inoltre le cellule staminali contengono anche una sottopopolazione di cellule mesenchimali immature più primitive rispetto a quelle presenti nel midollo osseo che possono differenziarsi in multiple linee cellulari che includono i progenitori dell'osso e del grasso ed i marcatori neurali.

In questi ultimi mesi si è molto parlato del "metodo Stamina" consistente nella somministrazione di cellule staminali mesenchimali per la cura di numerose patologie comprese varie di tipo neurodegenerativo tra cui la *leucodistrofia metacromatica*. Molti dettagli di questa terapia sono ignoti ed è anche evidente come ci sia un'assenza totale

di pubblicazioni specifiche che illustrino metodologie, protocolli e risultati ottenuti.

Alla luce di questi dati il metodo Stamina non dovrebbe essere utilizzato su pazienti ma una legge del 2003 regola le terapie compassionevoli, stabilendo che per particolari terapie che non hanno ancora una cura è possibile utilizzare terapie ancora non certificate, a patto che rispettino alcuni principi fondamentali.

Mercoledì 10 aprile, il Senato ha approvato la conversione in legge di un precedente decreto con disposizioni urgenti in materia sanitaria dove all'articolo 2 è presente una norma transitoria che riguarda i pazienti che seguono terapie con cellule staminali mesenchimali, che consente a chi aveva iniziato la terapia di continuarla, anche se non è stata provata la sua efficacia e sicurezza.

In seguito, in data 25 maggio, è stato approvato un emendamento che dà il via alla sperimentazione di terapie avanzate con cellule staminali (quelle usate con il metodo stamina).

Il Ministero della Salute, avvalendosi dell'Aifa e del Centro Nazionale Trapianti, promuove lo svolgimento di una sperimentazione clinica coordinata dall'ISS, a condizione che i medicinali siano preparati in conformità alle linee guida del regolamento europeo 1394 del 2007 per la sicurezza del paziente.

Il testo stanziava 3 milioni di euro e la sperimentazione è autorizzata per un periodo di tre anni a partire dal 1° luglio 2013.

NOVITÀ

Eurordis TV

È nata la nuova Eurordis TV che individua e raccoglie il meglio del video sulle malattie rare in un unico spazio, organizzato in nove canali specifici: Notizie e attualità - Vivere con una malattia rara - Associazioni di pazienti - Tutto sulle malattie rare – Ricerca – Farmaci orfani – Politiche sanitarie – Giornata delle malattie rare – Eventi di Eurordis. Le segnalazioni dovranno essere inviate all'indirizzo tv@eurordis.org. Tutti i video saranno condivisi su Facebook o Twitter o inclusi in un sito web o in un Blog.

Ogni settimana un nuovo video sarà pubblicato sulla homepage di Eurordis.

Questionario per le malformazioni anorettali

I difetti congeniti del retto, delle vie urinarie o dell'apparato sessuale comportano disabilità, spesso tenute nascoste causa pudore o imbarazzo.

È giunto alla seconda edizione lo studio sulla qualità della vita ed il benessere psicologico, promosso da Aimar (Associazione italiana malformazioni anorettali). Alla base è un questionario che potrà fornire utili indicazioni sul miglioramento della qualità della vita e del benessere psicologico.

Attualmente è l'unico strumento riconosciuto, che genitori e pazienti hanno per esprimere disagi e criticità sulla loro patologia e per sensibilizzare i medici.

Per motivi di privacy il questionario è disponibile solo su richiesta, agli indirizzi mail:

caterina.grano@uniroma1.it,

silvia.bucci@gmail.com, aimar@aimar.eu;

oppure tramite telefono al n° 06 86219821.

Elenco europeo dei farmaci

È disponibile una nuova edizione dei Quaderni di Orphanet che comprende un elenco dei prodotti medicinali per le malattie rare in Europa.

La prima parte del documento comprende una catalogazione dei medicinali con designazione orfana che hanno ottenuto l'autorizzazione europea all'immissione in commercio ed elenca, in ordine alfabetico, tutte le denominazioni commerciali dei medicinali ai quali è stata concessa la designazione orfana, insieme alla data di autorizzazione all'immissione in commercio ed il nome dell'azienda titolare.

La seconda parte comprende un elenco dei medicinali autorizzati che sono destinati al trattamento delle malattie rare ma non hanno ancora ottenuto la designazione orfana. Sono presenti, inoltre, altre informazioni quali il numero di autorizzazioni all'immissione in commercio per anno.

Neurofibromatosi tipo 2

L'Associazione "Linha Onlus" ha presentato il libro "La neurofibromatosi tipo 2", una pubblicazione che offre un valido e chiaro aggiornamento della ricerca scientifica sulla patologia e contribuisce a diffondere dati e notizie scientifiche utili per la diagnosi ed il trattamento..

AGGIORNAMENTI

Trattamento per l'X Fragile

Uno studio effettuato su bambini affetti da *sindrome dell'X fragile* descrive l'efficacia, pur se limitata, di un trattamento a base di minociclina a dosaggi variabili, da 25 a 100 mg/die, per un periodo di tre mesi.

La minociclina è molto utilizzata come terapia anti acne, ma presenta anche proprietà neuroprotettive, tra cui effetti antiinfiammatori e antiapoptotici ed è già stata utilizzata in via sperimentale in malattie neurologiche come il morbo di Huntington.

La terapia con minociclina ha mostrato benefici sul fronte dell'ansia e dell'umore. La frequenza degli eventi avversi è stata del 81,8%, ma la maggior parte sono stati lievi e di tipo gastrointestinale.

Rachitismo ipofosfatemico

Il *rachitismo ipofosfatemico* comprende un gruppo di malattie genetiche caratterizzate da ipofosfatemia e livelli normali di calcio nel siero; I segni clinici sono rappresentati da ritardo di crescita, dovuto essenzialmente alla deformazione ad arco degli arti inferiori, dolore e deformità delle ossa e ridotta mineralizzazione.

Queste condizioni comprendono le forme FGF23-dipendenti (legate al cromosoma X, autosomiche dominanti e recessive).

Uno studio della McGill University ha scoperto che l'attività enzimatica del gene PHEX le cui mutazioni provocano la forma X linked, causa una diminuzione, fino a totale assenza, dell'osteopontina nelle ossa.

L'osteopontina permette la mineralizzazione di ossa e denti e li indurisce per soddisfare le esigenze biomeccaniche a cui sono sottoposti.

Down e memoria

La mancanza della proteina SNX27 potrebbe essere la causa dei problemi di memoria e apprendimento nella *sindrome di Down*. Uno studio americano ha scoperto che la copia in più del cromosoma 21 provoca la perdita di questa proteina che, ripristinata in topi con *sindrome di Down*, migliora la funzione cognitiva ed il comportamento-

Miastenia grave

La *miastenia grave* è una malattia caratterizzata da debolezza muscolare, è causata da una reazione abnorme del sistema immunitario che avviene per motivi sconosciuti ed in parte geneticamente determinati, diretta contro le sinapsi neuromuscolari.

Il farmaco Tirasemtiv sembra migliorare la funzionalità nei pazienti, attivando in modo selettivo il complesso troponinico che incrementa la sensibilità al calcio e, di conseguenza, aumenta la forza del muscolo scheletrico in risposta all'input neurale e riduce il grado di affaticamento muscolare.

CONGRESSI

Dermosa 2013

*Grand Hotel, Salerno
6-7 settembre 2013*

Temi: La dermatologia pediatrica, le patologie dermatologiche del neonato, le micosi, l'acne, la dermatite atopica, le allergie alimentari, – il trattamento degli emangiomi, l'orticaria, sicurezza alimentare, spunti in gastroenterologia.

www.ideacpa.com/congresso/92230
info@ideacpa.com

VI Congresso Nazionale Nutrizione, Metabolismo e Diabete nel bambino e nell'adolescente. La nutrizione nella patologia, quando è in causa e quando può diventare cura.

Verona, 13-14 settembre 2013.

Temi: dermatologia, gastroenterologia, patologia esofagea, diarree, metabolismo, diabete, obesità, apparato respiratorio, neuropsichiatria, autismo.

www.doc-congress.com
info@doc-congress.com

**International Summer School
Rare disease and orphan drug registries**

*ISS – Aula Marotta, Roma
16-20 settembre 2013*

Il corso illustrerà ai partecipanti i concetti principali e i passi da intraprendere per la creazione e gestione di un registro delle malattie rare, al fine di garantire la sua utilità e sostenibilità.

Il corso prevede presentazioni frontali seguite da esercitazioni in piccoli gruppi.

www.iss.it/cnmr
rareregistries-school@iss.it

7° Corso di formazione e aggiornamento in neonatologia.

*Hotel Galilei, – Pisa
23-24 settembre 2013*

Corso di aggiornamento sulla diagnosi precoce, la terapia, il counseling alla famiglia, l'assegnazione del sesso nei neonati con genitali ambigui. aggiornamento sulle malattie metaboliche congenite, l'ipoglicemia neonatale e la tireotossicosi.

www.infocongressi.com
info@doc-congress.com

XVI Congresso Nazionale SIGU

*Hotel Palace Ergife – Roma
25-28 settembre 2013*

www.biomedica.net
www.sigu.net
congressosigu@biomedica.net

**Le infezioni neonatali: Attualità e novità
VI Congresso Nazionale**

*Teatro Fraschini, Pavia
3-4 Aprile 2014*

Temi: sepsi early and late, lo shock settico, uso degli antibiotici nel neonato, alternative ai farmaci antiinfettivi, la metabolomica, i Virus, le immunoglobuline iperimmuni, infezione congenita da CMV, sepsi da SGB, NEC e lattoferrina

www.biomedica.net