

NOVITÀ

Gene Nfr2

Un gruppo di ricercatori dell'Università del Wisconsin è riuscito ad allungare la vita e a rallentare il deterioramento dei nervi in topi geneticamente portatori di una forma di SLA, fornendogli un gene extra, chiamato *Nfr2*, che consentiva loro di far produrre da parte degli astrociti, quantitativi supplementari dell'antiossidante glutatione.

È stato rilevato un aumento del 25% della molecola nel midollo spinale dei topi oggetto dello studio e la vita si è allungata di un periodo equivalente a 10 anni nell'uomo.

Matrimoni tra cugini

Una maxi analisi del 2002 sugli ultimi studi condotti sui difetti neonatali dei figli di primi cugini, afferma che il rischio genetico è molto più basso di quanto si creda.

Il rapporto dell'US National Society of Genetic Counselor stima che il pericolo di difetti congeniti nei figli di cugini primi è dell'1,7-2% più alto rispetto alla popolazione generale ed il rischio di morte nell'infanzia del 4,4% più elevato, simile a quello di figli di madre over 40.

Neuroblastoma

Il *neuroblastoma* è una grave forma di tumore del cervello che colpisce in età pediatrica. Grazie ad un veloce sistema di analisi dei dati genetici, un gruppo di ricercatori

di Philadelphia ha scoperto una mutazione nel gene del linfoma chinasi anaplastico (*alk*) responsabile di almeno 8 casi su 10 di tumore ereditario.

I ricercatori hanno inoltre osservato una forte correlazione tra la stessa mutazione del gene *alk* con forme di neuroblastoma non ereditarie. Essendo in fase di sperimentazione alcuni farmaci che agiscono su questo gene, si può avviare una sperimentazione di tali farmaci anche su portatori sani di questa specifica mutazione.

Topi e autismo

La scoperta di topi di laboratorio affetti da autismo aiuterà la ricerca a comprendere meglio le cause genetiche dell'autismo nell'uomo e a sviluppare nuove terapie.

Presso l'Istituto Bethesda sono stati separati dalle loro madri topolini appena nati appartenenti a diversi ceppi.

Si è osservato che per attirare l'attenzione del genitore perduto, la maggior parte delle cavie usava 10 diversi tipi di suoni impercettibili all'orecchio umano. Tutti tranne i topolini di un ceppo chiamato *BTBR* che emettevano ripetutamente solo 4 tipologie di richiamo.

Un vocabolario ridotto si associava agli altri due segni caratteristici dell'autismo, evidenziati in precedenti indagini: comportamenti reiterati ed isolamento sociale.

AGGIORNAMENTI

Health-e-child

Health-e-child è un progetto integrato di ricerca che si prefigge lo sviluppo di un sistema computerizzato di supporto clinico alla diagnosi e alla ricerca in pediatria, basato sull'integrazione verticale di dati e conoscenze di natura biomedica: dall'anamnesi alla diagnostica per immagini, dalla genetica all'epidemiologia, fino alla pratica clinica. Coordinato dall'Istituto Gaslini di Genova vuole diventare un veicolo attraverso il quale i pediatri possano accedere ai dati e valutare informazioni biomediche. Uno strumento indispensabile per la pratica clinica quotidiana, per il processo decisionale e per l'attività di ricerca.

È possibile l'accumulo di dati di pazienti cardiologici, neuro-oncologici o reumatologici da diversi ospedali pediatrici europei. Il medico dal suo computer può accedere al sistema ed inserire le caratteristiche di un paziente di suo interesse nel database, vedere quanti pazienti corrispondono a quelle caratteristiche e porre domande su quei pazienti.

Ada Scid

L'*Ada Scid* è una rara malattia ereditaria che colpisce circa 200 persone nel mondo, per la quale il sistema immunitario dei pazienti è gravemente compromesso fin dalla nascita per la mancanza di un enzima chiave per la maturazione dei linfociti, in modo tale che anche le infezioni più banali possono diventare letali. Un gruppo di ricercatori di Telethon ha dimostrato che una sola infu-

sione di cellule staminali del midollo osseo dei pazienti, ingegnerizzate e corrette con la terapia genica, consente di ripristinare nel piccolo paziente un sistema immunitario normale e di crescere sano. Il protocollo di terapia genica ha ottenuto la qualifica di farmaco orfano dall'EMA e fra due anni dovrebbe arrivare la registrazione europea.

Cancro intestinale

Il tumore intestinale è uno dei tipi più comuni di cancro, considerato che solo nel 2006 nell'UE sono stati diagnosticati circa 300.000 casi di tumore coloretale e sono deceduti 140.000 pazienti. È causato da una combinazione di dieta, stile di vita, fattori ambientali e fattori genetici. Normalmente i pazienti a stadi iniziali, quando il tumore non si è ancora diffuso ai linfonodi, sono sottoposti a intervento chirurgico e raramente a chemioterapia. Questo perché $\frac{3}{4}$ delle persone affette sono oltre i 65 anni ed i problemi causati dagli effetti collaterali della chemioterapia potrebbero superare i benefici.

Un gruppo di ricercatori dell'Università di Durham ha analizzato campioni di tessuto di pazienti con cancro intestinale e ne ha controllato l'avanzamento ed ha scoperto che per i pazienti con una proteina marker delle cellule staminali, chiamata "Lamina A", presente nei tessuti, era più probabile avere una forma aggressiva di tumore; pertanto questi pazienti dovrebbero essere sottoposti a chemioterapia, oltre che ad intervento chirurgico.



CONGRESSI

Incontri di gastroenterologia pediatrica

Firenze, 13-14 febbraio 2009

Istituto degli Innocenti

Quest'anno parliamo di diarrea infettiva, allergia gastro intestinale, chirurgia mini invasiva addominale. Le novità, i dubbi e le certezze per il pediatra di famiglia e lo specialista.

Segreteria Organizzativa: Promo Leader Service Congressi Srl

Tel. 055 2462221

alessandra.santoni@promoleader.com

Las Enfermedades Raras y su tratamiento. Una decada de avances.

Hotel Melia Lebreros

Siviglia, 19-21 febbraio 2009

Temi: Investigazione, diagnosi e trattamento delle malattie rare; L'industria farmaceutica ed i farmaci orfani; Interventi dei vari professionisti sanitari; Organizzazione amministrativa e legislativa; Importanza dei registri.

ricofse@redfarma.org

www.farmaceticosdesevilla.es

Il neonato dall'ospedale al territorio

Roma, 25 febbraio 2009

Centro Congressi Frentani, Via dei Frentani

Temi: ventilazione meccanica, spettroscopia, infezioni da miceti, errori in TIN, probiotici ed integratori, le aspettative della pediatria territoriale (tavola rotonda)

Tel. 06 3701121

alfa@alfaservice.com

www.alfaservice.com

Il Volo di Pegaso

Raccontare le malattie rare: parole e immagini.

Roma, 27 febbraio 2009

ISS Aula Pocchiarri

Concorso Letterario. Nel corso della riunione sarà tenuta una tavola rotonda sul tema "Malattie rare, quando la salute non fa notizia". Saranno inoltre presentate e premiate le opere vincitrici del concorso artistico - letterario " Il volo di Pegaso".

www.cnmr.it

Giornata europea delle malattie rare.

L'assistenza al paziente. Una questione pubblica.

Cortona (Ar), 28 febbraio 2009

Teatro Signorelli

Il modello nazionale di governance delle malattie rare. Il progetto della nuova rete regionale. Il modello formativo per le malattie rare. Malattie rare e farmaci. La ricerca di farmaci innovativi.

La diagnostica genetica nelle malattie rare.

Registro nazionale delle malattie rare.

Associazioni toscane malattie rare.

cecilia.berni@regione.toscana.it

Rino-Sino-Otiti in età pediatrica

Milano, 3-4 aprile 2009

Marriot Hotel

Tel. 02 34934404

info@mcaevents.org

www.mcaevents.org

notiziario

ANNO 8° - N. 4 DICEMBRE 2008

MALATTIE INFETTIVE IN GRAVIDANZA

(Prima parte)

La patologia infettiva in gravidanza rappresenta ancora oggi un'importante causa di mortalità e morbilità materna e fetale; infatti lo stato di gravidanza rappresenta una condizione di maggiore suscettibilità alle infezioni che acquistano un decorso differente ed in genere più aggressivo del periodo non gravidico.

Diversi agenti infettivi, tra cui in modo particolare toxoplasma, citomegalovirus e virus della rosolia, oltre, non da meno, herpes simplex, virus varicella zoster, parvovirus, virus del morbillo e della parotite, sono estremamente diffusi e numerosi dati epidemiologici mostrano che il 5-30 per 1.000 dei nati ha avuto un contatto in utero con tali agenti, con conseguenze variabili da forme subcliniche a sequele permanenti.

Da questi dati risulta estremamente importante valutare attentamente la storia naturale dei processi infettivi in gravidanza, delle nuove possibilità diagnostiche e terapeutiche.

La prima domanda che ci poniamo è relativa alla datazione dell'evento infettivo; è infatti molto importante identificare quando è stato il momento in cui è avvenuta l'infezione perché le conseguenze possono essere molto diverse a seconda dell'epoca gestazionale: nel primo trimestre possono essere problemi importanti quali aborto o malformazioni. L'epoca in cui è avvenuto il contatto può essere stimata attraverso la ricerca degli anticorpi materni: le IgM sono le prime che si sviluppano dopo un

episodio infettivo ed indicano quindi un contatto recente, mentre le IgG sono gli anticorpi che si sviluppano tardivamente indicando un contatto passato.

Un test aggiuntivo e dirimente è dato dall'"avidità", ovvero un test che valuta con quanta affinità si lega l'anticorpo al suo antigene. Un'alta avidità è indicativa di infezione passata, cioè il sistema immunitario è allenato a riconoscere il suo antigene e quindi l'affinità di legame è più alta, viceversa una avidità bassa è indicativa di infezione recente.

Il riconoscimento di un'infezione avvenuta precedentemente alla gravidanza evita di sottoporre le pazienti ad ansie immotivate e a procedure diagnostiche a rischio per il feto. È importante ricordare che non sempre il feto viene infettato dal microorganismo, infatti quest'ultimo riesce a passare la barriera placentare e ad infettare il feto solo in una minoranza di casi.

In ogni caso ulteriori progressi sono stati ottenuti nella diagnostica dell'infezione fetale avvenuta: accanto alle metodiche classiche di isolamento e coltura dell'agente infettivo, sono state messe a punto tecniche di biologia molecolare basate sulla PCR (Polymerase Chain Reaction) in grado di isolare in quantità minime di liquido amniotico la presenza del DNA dell'agente infettivo.

Nei casi di infezione fetale comunque non sempre sono presenti conseguenze, è importante eseguire un controllo ecografico per lo studio della morfologia fetale onde evidenziare eventuali malformazioni connesse all'infezione, ricordando che alcuni tipi di patologie non sono eco evidenziabili.

stampa in 300 copie
Distribuzione gratuita