



notiziario

registro toscano difetti congeniti registro toscano difetti congeniti

ANNO 9° - N. 4 Dicembre 2009

SIFILIDE CONGENITA

La sifilide è una malattia che si trasmette principalmente per via sessuale, ma il contagio può avvenire per via transplacentare o attraverso il passaggio dal canale del parto.

L'infezione congenita si manifesta solitamente in seguito a sifilide materna precoce, ma può anche manifestarsi durante il periodo latente. La gravità delle lesioni nel neonato dipende dallo stadio di sviluppo fetale in cui avviene il passaggio del *Treponema*, dallo stadio di infezione materna e dalla carica batterica.

Un'infezione contratta nei primi 5 mesi può portare ad aborto o a parto prematuro; un'infezione tra il 6° e l'8° mese può provocare lesioni in atto alla nascita o entro la prima settimana o una sifilide congenita tardiva; negli ultimi 30-40 giorni di gravidanza il feto è sano ma può contrarre l'infezione durante il passaggio dal canale del parto.

Il passaggio transplacentare del *Treponema* non avviene prima delle 16 settimane di gravidanza. Le probabilità di trasmissione al feto sono del 70-95% se la madre è affetta da sifilide primaria o secondaria, del 35% se la madre si trova nel periodo di infezione latente recente e del 2-10% se l'infezione è latente tardiva.

La diagnosi di sifilide congenita precoce dovrebbe essere presa in considerazione ogni volta che ci si trova davanti un prematuro senza causa nota, idrope fetale non chiara, epatosplenomegalia, rinite persistente, eruzione cutanea da pannolino intrattabile o anemia da causa non nota.

I principali segni di una sifilide congenita precoce consistono in: lesioni ossee (ostecondrite, osteomielite e periostite prevalenti alla tibia, ossa tubulari mani e piedi e più raramente cranio e clavicole), epatosplenomegalia, linfadenopatia generalizzata (particolarmente linfonodi epitrocleari), anemia emolitica negativa al test di Coombs, manifestazioni mucocutanee (la rinite può

provocare ulcerazioni della mucosa nasale fino ad intaccare la cartilagine con alterazioni della forma del naso; il pemfigo sifilitico è caratterizzato da un'estesa eruzione vescicolo-bollosa che coinvolge anche palme delle mani e piante dei piedi), sindrome nefrosica, meningite luetica che può presentare un decorso protratto e provocare idrocefalo e paralisi dei nervi cranici, manifestazioni oculari quali corioretinite, glaucoma ed uveite.

Nei bambini oltre i due anni di vita la diagnosi di sifilide tardiva va presa in considerazione in presenza delle cosiddette stigmati della malattia, consistenti in: denti di Hutchinson (incisivi centrali superiori più larghi e corti rispetto ai laterali, con assottigliamento ed opacità smalto), cheratite interstiziale con dolore, fotofobia, lacrimazione e vista offuscata, sordità per deficit VIII° paio di nervi cranici.

Tutte le donne in gravidanza devono eseguire test sierologici per la sifilide alla prima visita prenatale e a 32-36 settimane; nei gruppi a rischio dovrebbero essere effettuati controlli più frequenti. I test sierologici si distinguono in test treponemici basati sulla ricerca degli anticorpi diretti contro antigeni specifici del *Treponema* e vengono utilizzati a fini diagnostici: TPHA/TPPA, test immunometrici IgG + IgM e FTA-ABS (*fluorescent treponemal antibody*).

I test non treponemici VDRL/RPR ricercano gli anticorpi antilipoidei e servono per valutare l'attività della malattia e la risposta terapeutica.

La terapia della sifilide in gravidanza prevede come farmaco di elezione la penicillina G benzatina 2.4 milioni di unità in singola dose IM; alcuni Autori considerano la possibilità di ripetere la somministrazione all'8° giorno.

In presenza di sifilide congenita viene consigliata la penicillina G acquosa 50.000 U/kg ev ogni 12 ore per i primi 7 giorni ed ogni 8 ore per i successivi tre giorni.

AGGIORNAMENTI

Test di fertilità

Entro il 2010 ricercatori del Center for Human Reproduction di New York contano di mettere a punto un sistema in grado di scoprire fino a quando una donna sarà fertile e se è a rischio di menopausa precoce.

Il test si basa sull'individuazione di un gene denominato FMR1 già implicato nell'invecchiamento, che sembrerebbe predire il tasso con cui una donna perde i propri ovuli. Ogni donna nasce con circa 2 milioni di ovuli, che nella pubertà si riducono a circa 400.000, continuando a ridursi in maniera brusca dopo i 35 anni.

Nel 10% dei casi un precoce invecchiamento si verifica già verso i 30 anni. Soprattutto in questi casi il test sarebbe in grado di predire l'invecchiamento ovarico precoce e ciò consentirebbe di decidere se anticipare la gravidanza o congelare alcune uova per aumentare le possibilità di concepimento.

Fertilità maschile

Secondo uno studio pubblicato su *Genome Research*, il DNA degli spermatozoi è dotato di una chiave genetica che può essere riconosciuta solo da ovuli della stessa specie e che attraverso la fecondazione, garantirebbe lo sviluppo di una determinata identità genetica.

Dalla ricerca condotta su un gruppo di topi è emersa l'esistenza di una chiave genetica che avrebbe diverse implicazioni: da un lato spiegherebbe come le varie specie si evolvano e mantengano una propria identità, dall'altro chiarirebbe il motivo per cui alcuni soggetti sani producano spermatozoi sterili.

Senza tale chiave la fecondazione risulterebbe o impossibile o anomala e ciò fa ritenere che si possa trattare del fattore responsabile dell'infertilità maschile.

Nuovo gene per il Down

Un nuovo gene, il Dyrk1a è stato individuato nei soggetti con Trisomia 21 e sembra essere responsabile delle anomalie a livello cellulare che provocano l'alterato sviluppo embrionale in tali soggetti. Il Dyrk1a interferisce con un altro gene chiamato Rest, che nell'embrione presiede alla differenziazione neuronale; da questa interazione derivano una serie di altre modificazioni genetiche che alterano il normale sviluppo delle cellule embrionali provocando l'insorgere della malattia.

Questo studio potrebbe aiutare a sviluppare terapie su base molecolare in grado di alleviare gli effetti della sindrome, intervenendo nei primissimi anni di vita.

Disturbi del linguaggio

Un gruppo di ricercatori dell'Università di Oxford ha individuato un gene, il Cntnap2 responsabile dello Sli (*Specific language impairment*).

Lo Sli è la più comune disabilità linguistica tra i bambini in età scolare, ne soffre il 7% dei bambini tra i 5 e i 6 anni. La scoperta nasce dall'osservazione di un altro gene, chiamato Foxp2, da tempo indicato come uno degli elementi decisivi per l'articolazione e l'apprendimento del linguaggio.

Osservando il comportamento del gene si è visto che Foxp2 interagisce spesso con Cntnap2.

Tale scoperta più che darci risposte, apre la strada a nuove domande; ad esempio, nei bambini con difficoltà linguistiche sono talora presenti anche difficoltà motorie, è necessario quindi investigare anche su un eventuale legame di tale gene nelle patologie legate al movimento.

Inoltre, ulteriori studi potrebbero anche fornirci informazioni su un eventuale ruolo del gene Cntnap2 con altri disturbi di tipo neurologico, primo fra tutti l'autismo.

NOVITÀ

Diritti del bambino in ospedale

Progetto di formazione per lo sviluppo di un sistema di promozione e valutazione del rispetto dei diritti del bambino in ospedale.

Il percorso si configura come un intervento di tipo formativo e realizzativo, finalizzato a consentire la costituzione e lo sviluppo di un sistema di promozione e valutazione del rispetto dei diritti del bambino.

Il percorso è rivolto agli operatori delle Aziende Sanitarie Toscane con gli obiettivi di: acquisire conoscenze multidisciplinari sui diritti del bambino ospedalizzato; potenziare le competenze degli operatori coinvolti; formulare proposte di sistema per un approccio sinergico al tema suddetto attraverso la realizzazione di uno strumento unico per le Pediatrie Toscane.

Il modulo didattico che verrà svolto presso le AOU fiorentina, pisana e senese, è rivolto agli operatori dei dipartimenti materni infantili, con vari profili professionali.

Per informazioni: www.meyer.it
Sezione Ricerca e Formazione.
dirittidelbambino@meyer.it.

Terapia della CAPS

E' stata approvata una nuova terapia biologica, la canakinumab, per il raro trattamento di una rara malattia autoinfiammatoria, nota come CAPS (*sindromi periodiche associate alla criopirina*). Il trattamento è il primo approvato per bambini dai 4 anni in su ed è indicato per due distinte forme della malattia: FCAS (*familial cold auto-inflammatory syndrome*) e MWS (*Muckle Wells syndrome*).

Gli studi di Fase III hanno dimostrato una rapida remissione della malattia nel 97%

dei pazienti. Il farmaco, anticorpo monoclonale umanizzato, blocca rapidamente e selettivamente la citochina Interleuchina-1 beta che, sovrapprodotta nei pazienti, è responsabile della risposta infiammatoria che provoca danno tissutale e sintomi come affaticamento, arrossamento, febbre, mal di testa, dolore alle giunture ed alle articolazioni, perdita della vista ed amiloidosi.

Malformazione di CHIARI

La malformazione di Arnold Chiari è una condizione genetica malformativa, legata alla ristretta struttura della fossa cranica superiore che contiene il tronco cerebrale ed il cervelletto, i quali, non trovando spazio, erniano attraverso il forame magno, entrando nel canale spinale e provocano la riduzione od il blocco del passaggio del liquido cerebro spinale fra il cranio ed il canale spinale con conseguenti danni neurologici. L'Associazione Italiana Malformazione di Arnold Chiari ha presentato il primo libro italiano sull'argomento "per i pazienti scritto dai pazienti".

Fondi per le Malattie rare

Grazie ad un Fondo creato dal Governo per i nuovi nati, particolari agevolazioni vengono concesse ai nuclei familiari con bambini affetti da malattie rare, per i quali è prevista una percentuale di rimborso dello 0,50%.

Il prestito viene assistito da un contributo in conto interessi, grazie ad un ulteriore finanziamento di 10 milioni di euro.

I prestiti saranno erogati dalle Banche aderenti all'iniziativa, che riceveranno garanzia di rimborso dal fondo per le politiche della famiglia, fino ad un massimo del 75% dell'eventuale insolvenza, tramite un apposito stanziamento di 25 milioni di euro.

CONGRESSI

2nd Level Master

Clinical Genetics 2009-2010

Propedeutics

Padova, 1-5 febbraio 2010

Hearth and skin disease

Benevento, 1-5 marzo 2010

Skeletal disease

Genova, 3-7 maggio 2010

Kidney and bowel disease

Bologna, 21-25 giugno 2010

Management of genetic syndromes

Milano, 14-18 settembre

Inherited cancer

Torino, 11-15 ottobre 2010

Microdeletion syndromes

Siena, 8-12 novembre

Per informazioni: 0577 233303

0577 233259

XXII Congresso Nazionale Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale

Taormina, 27-29 maggio 2010

Hotel Villa Diodoro

Programma: vaccinazioni, adolescentologia, prevenzione e terapia malattie respiratorie, nutrizione, antivirali, enuresi, malattie sessualmente trasmesse, dermatologia.

Tel. 0636381573

info@ideacpa.com

Tabiano XIX

Fare o non fare

Tabiano (PR), 19-20 febbraio 2010

Albergo Astro

Fare o non fare in: nefrologia, endocrinologia, cardiologia, screening per obesità, eczema, counselling preconcezionale, vaccino antipneumococcico e antinfluenzale, palivizumab e rانيتيدina.

Tel. 0524565523

info@Grandhoteltermeastro.it

Pugnochiuso 2010

Le novità che contano

Pugnochiuso (FG), 23-26 giugno 2010

Hotel del Faro

Programma: gastroenterologia, infettivologia, allergologia, endocrinologia, metabolismo, cardiologia, reumatologia, ORL, neuropsichiatria.

Tel. 0809905360

info@meeting-planner.it

Le Giornate di Medico e Bambino

Milano, 7-8 maggio 2010

Ata Hotel Executive

Programma: Asma ed allergologia, screening della sordità con ecografia del cuoio capelluto, il logopedista e la nutrizione del cerebroleso, il fisioterapista che aiuta a respirare, malattie metaboliche, la distrofia muscolare di Duchenne, curare con le cellule, che fine fanno i prematuri, i bambini con fegato grasso, i bambini operati al cuore.

Tel. 040363586

info@quickline.it

stampa in 300 copie
Distribuzione gratuita