

# Notiziario

## REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI

Anno 3° n. 3 Settembre 2003

### I TEST GENETICI

Si definisce con il termine test genetico l'analisi di un gene, del suo prodotto o della sua funzione, finalizzata ad individuare od escludere una possibile alterazione genetica.

Nella pratica medica vengono solitamente utilizzati con fine diagnostico in soggetti in cui si evidenzino o si sospetti una particolare malattia.

Vengono oggi sempre più utilizzati come test presintomatici effettuati per individuare il rischio di sviluppare una malattia in un soggetto che non presenta sintomi al momento dell'analisi ma che appartiene ad una famiglia in cui siano presenti uno o più individui con patologia ad esordio tardivo.

L'utilità di tali informazioni è quella di mettere in atto eventuali interventi preventivi in grado di incidere sulla morbilità e sulla mortalità od altrimenti di eliminare lo stato d'ansia in soggetti in cui non è presente la mutazione.

Estremamente importanti sono i test per l'identificazione dei portatori, in grado di individuare persone a rischio riproduttivo elevato per malattie genetiche recessive, sia attraverso screening di popolazione (importante l'esempio della talassemia), sia con screening a cascata su famiglie di soggetti affetti da malattie comuni, solo in certe popolazioni.

Non ultimi sono i test predittivi che riguardano diverse malattie comuni in cui il rischio può essere aumentato o diminuito, ma che presentano un livello di accuratezza più basso, i rischi genetici sono poco definiti ed esiste ancora una limitata evidenza della loro utilità.

Una recente indagine svolta nel nostro Paese, ha evidenziato che la richiesta di test genetici

aumenta di circa il 30% ogni anno (considerando anche le indagini di paternità). Affinché i test siano effettuati ed offerti nel modo più corretto ed efficace, è indispensabile che i test vengano sempre preceduti da una fase di preparazione, informazione e sottoscrizione del consenso. La consegna del referto deve essere seguita dall'interpretazione e dalla discussione del referto, con il soggetto in esame, ricordando che in molte situazioni la consulenza genetica è importante quanto il test di laboratorio.

Prima di effettuare un test sarà necessario chiedersi: se l'esame abbia superato la fase di ricerca ed i dati siano condivisi da tutti i centri che lo effettuano; se è un test utile (alcuni test non sono ancora in grado di fornire risposte, sia perché alcune malattie sono geneticamente eterogenee, od ancora non sono noti tutti i geni coinvolti, o perché sono in grado di identificare una percentuale ridotta di mutazioni).

Talora non è disponibile nessun intervento efficace; in altri casi, alcune malattie sono difficilmente invalidanti e con esordio molto tardivo.

È inoltre importante valutare attentamente chi debba eseguire il test, con accurate considerazioni in termini di controllo di qualità, validità scientifica dell'analisi, accuratezza, efficacia e costi.

Concludiamo ricordando di porre una seria attenzione agli aspetti psicosociali, alle potenziali discriminazioni sul luogo di lavoro o in campo assicurativo e, non ultima, la tutela della privacy.

REGIONE  
TOSCANA



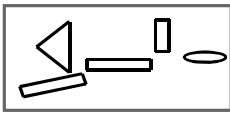
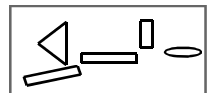
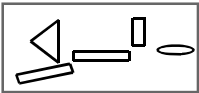
Notiziario R.T.D.C. a cura della Regione Toscana Giunta regionale  
Dipartimento del diritto alla salute e delle politiche di solidarietà

Hanno collaborato a questo numero: Renato Scarinci, Anna Pierini, Fabrizio Bianchi, Giovanni Centini  
Laura Caramelli, Ivette Baldini, Federica Viti - Edizioni Regione Toscana CNR

I contributi da pubblicare vanno inviati a: segreteria Registro Toscano Difetti Congeniti

Regione Toscana - Via di Novoli 26 - 50127 Firenze tel. 055/4383 338/564 fax 0554383120

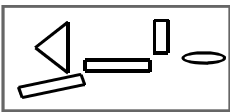
stampa in 500 copie - Distribuzione gratuita



### TALASSEMIA

Per le coppie portatrici sane di beta talassemia esiste la possibilità, attraverso un test prenatale di sapere se il feto è compatibile con un fratello, per il trapianto di midollo osseo.

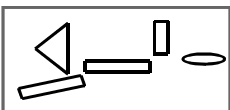
Un gruppo di esperti del Centro delle Microcitemie di Cagliari, ha effettuato su trofoblasto fetale prelevato intorno alla 10<sup>a</sup> settimana di gravidanza, la tipizzazione Hla; in questo modo, identificando il tipo di tessuto del feto, è possibile sapere se è compatibile con il donatore. Il trapianto, se effettuato entro i 12-18 mesi di vita, assicura il 95% di probabilità di successo. Inoltre, se il feto non è affetto, può essere compatibile con un fratello malato, a cui può donare il sangue del cordone ombelicale utilizzato come fonte di cellule staminali per il trapianto.



### CARDIO TEST

Sarà pronto tra un anno il cardio test, il primo test genetico creato per calcolare il rischio di avere una malattia cardiovascolare e comprenderà anche il gene regista dell'infarto.

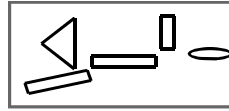
Il test comprende al momento 60 geni ognuno dei quali è implicato in almeno un aspetto relativo alle malattie cardiovascolari. Per effettuare tale test sarà sufficiente un prelievo di sangue, di saliva o poche cellule della mucosa della bocca.



### CALCOLI RENALI

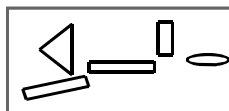
Studiando il patrimonio genetico della popolazione sarda di un paesino dell'Ogliastra i cui abitanti hanno vissuto a lungo in isolamento, diventando isole genetiche preziose per la ricerca, un gruppo di ricercatori italiani ha identificato nel cromosoma 10 la regione in cui si trova il gene della calcolosi renale con calcoli di acido urico. Lavorando in gruppi come quello dell'Ogliastra, sarà possibile ricostruire le basi genetiche di molte malattie comuni, come l'ipertensione o diversi tipi di tumori;

infatti, in questi soggetti la diversità genetica è ridotta a causa dell'alto numero di matrimoni tra consanguinei, della stabilità della popolazione e dell'isolamento geografico.



### CELLULE STAMINALI

Un gruppo di ricercatori dell'Università di Vienna ha isolato nel liquido amniotico un sottogruppo di cellule che produce una sostanza proteica tecnicamente nota come Oct-4 presente nelle cellule staminali pluripotenti. Lo studio effettuato in 11 donne in gravidanza ha mostrato le cellule nel liquido di 5 donne, come dimostrato dalla presenza di una sostanza direttamente coinvolta nella produzione cellulare di Oct-4, oltre a fattori di crescita quali la vimantina e la fosfatasi alcalina normalmente presenti nelle cellule staminali. Il fatto che le cellule non siano presenti nel 100% dei campioni esaminati e che non presentino tutte la produzione di Oct-4 rende necessario uno studio più prolungato e su un elevato numero di donne, onde valutare la possibilità che queste cellule ancora indifferenziate siano presenti solo in una subpopolazione particolare di donne.



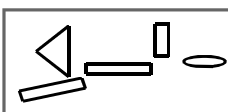
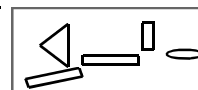
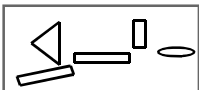
### SINDROME DI MORRIS

La sindrome di Morris o della femminilizzazione testicolare, consiste in una condizione di intersessualità a cariotipo maschile e fenotipo femminile od ambiguo.

La mutazione del gene per il recettore degli androgeni determina una incapacità del testosterone e del diidrotestosterone di interagire con il recettore, con conseguente mancata virilizzazione e femminilizzazione del fenotipo per opera degli estrogeni testicolari.

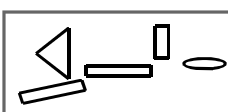
Il gene per il recettore degli androgeni è situato sul braccio lungo del cromosoma X (q13). Esiste un rapporto diretto tra la gravità del difetto del recettore e l'entità delle manifestazioni cliniche.

In caso di familiarità, è possibile ricercare la mutazione del gene per individuare le donne portatrici ed effettuare una eventuale indagine prenatale.



### ALZHEIMER CAFÈ

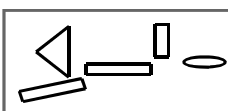
Come avvenuto in vari paesi d'Europa (Inghilterra, Belgio, Olanda, Austria), ora anche in Italia si stanno ricercando operatori sociali per aprire a Roma un *Alzheimer caffè*, locale dedicato alle persone colpite dalla malattia ed ai loro familiari. L'obiettivo è di farli uscire di casa e prendere un caffè, incontrando i propri operatori sanitari e chiacchierando con altre famiglie con la stessa esperienza.



### BAMBIN GESÙ

Presso l'Ospedale pediatrico di Roma è nato il primo portale italiano interamente dedicato alla salute dei bambini ed ai professionisti che di loro si occupano. I contenuti del sito sono suddivisi in due aree principali, una dedicata ai medici e l'altra alle famiglie. Per entrambi gli utenti è disponibile una sezione *News* che riporta sia le notizie professionali (congressi, incontri e varie iniziative dell'ospedale). L'area riservata ai medici contiene informazioni di particolare interesse (studi di ricerca, linee guida, epidemiologia), mentre i genitori possono consultare la sezione *Pillole in pediatria* in cui trovare informazioni su vari argomenti riguardanti la salute dei loro bambini. E' inoltre possibile avere servizi telematici grazie ai quali prenotare visite specialistiche ed esami diagnostici e ricevere referti a casa.

[www.ospedalebambinogesù.it](http://www.ospedalebambinogesù.it)

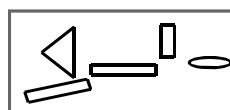


### TEMPALERT

Entro un anno potrebbero arrivare sul mercato, direttamente dal Giappone, occhiali da sole o micro cerotti oculari per misurare la temperatura corporea con precisione ed in modo costante. Tale tecnologia permetterebbe agli sportivi di monitorare continuamente sforzo e disidratazione od alle donne di conoscere in diretta il momento dell'ovulazione.

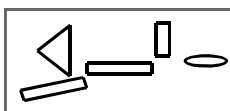
Mediante un piccolo allarme che scatta quando la temperatura corporea sta per raggiungere un

livello preciso, gli atleti saprebbero che è il momento di rinfrescarsi e le aspiranti mamme che la loro fertilità è al massimo. Tale scoperta potrebbe anche essere utile nel prevenire i decessi da ictus (la temperatura della testa sale improvvisamente), quelli da ipotermia e rilevare i primi segni di malattie infettive.



### VALORIZZARE I MEDICI

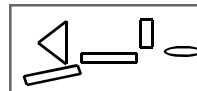
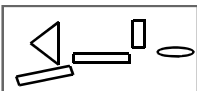
Il ministro della Salute Sirchia ed il Presidente della Federazione nazionale dell'Ordine dei medici Del Barone hanno sottoscritto un protocollo di intesa che in 13 punti intende valorizzare la professione dei medici. Fra i punti dell'intesa, spiccano: il riordino della professione, la questione degli errori in medicina, della privacy e della libera circolazione dei professionisti. Sono presenti ancora: il miglioramento dell'informazione scientifica, le azioni per promuovere la disponibilità dei medici nell'ascolto del paziente e la valorizzazione di questo rapporto. Fra gli argomenti in pole position c'è il riordino della legge sulle professioni intellettuali che riconosca la specificità della professione medica e dia un moderno assetto all'ordinamento della professione.



### ZENZERO E GRAVIDANZA

È sufficiente un po' di zenzero per ridurre gli episodi di nausea e vomito in gravidanza. Sono state analizzate 100 donne in gravidanza; in 65 di queste è stato somministrato 1 g. di zenzero al giorno per 4 giorni, mentre le altre 35 sono state trattate con placebo.

Nel gruppo "zenzero" sono risultati molto ridotti il senso di nausea e gli episodi di vomito. Questa spezia non provoca effetti collaterali, pertanto, malgrado la scarsa attendibilità scientifica, ne viene consigliato l'uso.



**CRANIOFACIAL, ORTHOGNATHIC,  
AESTHETIC SURGERY.**

*Ferrara 7 novembre 2003*

Consiste in un seminario di studio in cui verrà trattata la chirurgia ed il trattamento ortodontico delle craniosinostosi e lo studio delle forme sindromiche ed isolate.

Segr. Scientifica: Dott. Manlio Galiè. Unità di chirurgia cranio maxillo facciale. Ospedale Sant'Anna – Ferrara.

T: 0532236726 Fax: 0532236725

E.mail: csr@unife.it

[www.unife.it/crnf](http://www.unife.it/crnf)

**IL PARTO, REALTÀ ODIERNE  
E PROSPETTIVE FUTURE**

*Roma 14-15 novembre 2003*

Ospedale M.G.Tannini – Via Acqua Bulicante  
Nel corso del convegno verranno trattati argomenti riguardanti: la riduzione dell'incidenza dei parti operatori, le responsabilità penali, assistenza alla gestante ed al feto, tecniche analgesiche e anestesilogiche, umanizzazione e multiethnicità.

E.mail: gq.tannini@libero.it

**CORSO MULTIDISCIPLINARE SULLA  
DIAGNOSI E TERAPIA DEGLI ANGIOMI  
E DELLE MALFORMAZIONI  
VASCOLARI**

*Milano 22-23 novembre 2003*

Aula Magna Spazio Oberdan  
Via Vittorio Veneto 2 – Milano

T:0258303227 - 0257995324

E.mail: ideaprogettoimmagine@tin.it

E.mail: anomalievascolari@icp.mi.it

**TROMBOFILIE CONGENITE  
ED ACQUISITE**

*Roma 8 novembre 2003*

Hotel Pineta dei Liberti-S.Lorenzo-Roma

E.mail:twtconventions@ada.it

Iscrizione gratuita

**11° CONGRESSO MONDIALE  
DI ENDOCRINOLOGIA GINECOLOGICA**

*Firenze 26-29 febbraio 2004*

Tra gli argomenti principali del convegno verrà fatto il punto sulle novità in: amenorrea, ormoni e cancro, disgenesi gonadiche, endometriosi, aspetti endocrini della riproduzione, post-menopausa, ovaio policistico.

Segr.Org: Biomedical technologies

T:050501934 Fax: 050501239

E.mail: biomedical@tin.it

[www.gynecologicalendocrinology.org](http://www.gynecologicalendocrinology.org)

**XIX° CONGRESSO EUROPEO  
DI MEDICINA PERINATALE**

*Atene 14-16 ottobre 2004*

Segr.Org :C&C International

T: +30 2106889100 Fax: +30 2106844777

E.mail: perinatal2004@cnc.gr

[www.perinatal2004.gr](http://www.perinatal2004.gr)

**8° WORLD CONGRESS FOR  
INFECTIOUS AND IMMUNOLOGICAL  
DISEASES IN OBSTETRICS  
AND GYNAECOLOGY**

*Venezia 8-11 novembre 2003*

T: 040660352 Fax: 040660353

[www.keycongress.it](http://www.keycongress.it)

**LA PATOLOGIA DEL LIQUIDO  
AMNIOTICO:  
DALLA DIAGNOSI ALLA TERAPIA.**

*Parma 14-15 novembre 2003*

T: 0521702436 Fax: 0521 702542

E.mail: dandolo.gramellini@unipr.it

