



notiziario

registro toscano difetti congeniti registro toscano difetti congeniti

ANNO 7° - N. 3 SETTEMBRE 2007

PET THERAPY

La *pet therapy* si basa sul rapporto tra due esseri viventi con caratteristiche diverse. Da una parte l'animale con il suo bagaglio di spontaneità, dall'altra parte persone bisognose di affetto.

È ormai acquisito che la presenza di un animale migliora, dal punto di vista psicologico, la vita di un individuo, diminuendo solitudine e depressione, agendo da supporto sociale, e potendo essere una fonte di attività quotidiana.

Gli animali possono far diminuire l'ansia, abbassare la soglia di stress e, fornendo una presenza piacevole ed una percezione di sicurezza e tranquillità, possono far aumentare l'autostima, l'autocontrollo, l'indipendenza e l'autonomia.

Con il termine *pet therapy* si indicano due categorie di terapie, quella diretta a soggetti con handicap, con lo scopo di eliminare uno stato di malattia o ridurre gli effetti negativi, e quella finalizzata a migliorare la qualità della vita e lo stato generale di benessere.

Peculiarità di tale scienza è l'uso dell'animale come soggetto dotato di una propria sensibilità, che si rende co-protagonista dell'azione terapeutica.

Affinchè gli animali non siano uno strumento di lavoro, ma co-terapeuti in questa attività è necessaria una adeguata attività di selezione, partendo dalla specie più adatta ad un determinato lavoro per poi considerare anche la razza, il sesso, l'età e le caratteristiche psicologiche e comportamentali di ogni singolo individuo. Il ruolo del medico veterinario nell'ambito della terapia e dell'attività assistita con gli animali è quello di garantire il benessere dal punto di vista medico, ma anche psicologico, guidando l'animale nell'interazione con il paziente, perché non venga mai usato, ma trattato come partner di lavoro.

La *pet therapy* richiede un adeguato progetto educativo-riabilitativo che risponda alle esigenze di ogni singolo caso. Per ognuno occorre sviluppare un programma terapeutico che coinvolga diverse figure professionali: il medico, lo psicologo, il pedagogo, il pet partner e l'educatore cinofilo.

Compito di questi ultimi due è quello di selezionare l'animale, controllarne lo stato di salute e valutare se è adatto al compito che gli verrà affidato e fare da guida ad entrambi i protagonisti durante tutto il percorso. Indispensabile la presenza di un fisioterapista, se il paziente presenta handicap fisici.

AGGIORNAMENTI

PAPA

La *Pyogenic sterile arthritis pyoderma gangrenosum* (PAPA) è un'artrite oligoarticolare erosiva e distruttiva che colpisce le grandi articolazioni, iniziando in età infantile. Inizia con un versamento articolare purulento in cui non vengono isolati agenti patogeni.

Segue un pioderma gangrenoso caratterizzato da lesioni pustolose, eritematose e dolenti che si ulcerano al centro.

Nel periodo adolescenziale compare un'acne cistica severa. La malattia viene trasmessa con modalità autosomica dominante ed è dovuta a mutazione del gene PST-PIP1 (proline serine threonine phosphatase interacting protein 1) localizzato sul cromosoma 15.

La proteina mutata si lega alla pirina codificata dal gene MEFV della febbre mediterranea familiare, riducendo il ruolo della pirina nel modulare l'attività pro-infiammatoria e mantenendo vivo il processo infiammatorio attraverso un rallentamento dei meccanismi che portano all'apoptosi.

Per tale motivo, la PAPA viene considerata una malattia auto infiammatoria.

Sindrome di Nance-Horan

La *sindrome di Nance-Horan* è caratterizzata dall'associazione, in pazienti di sesso maschile, tra cataratta congenita

e microcornea, anomalie dentarie e dismorfismi facciali.

Questi sintomi costituiscono i principali segni clinici ma nel 30% dei casi viene descritto anche un ritardo mentale.

I segni clinici nelle donne eterozigoti sono gli stessi dei soggetti maschi, sebbene meno severi e senza interessamento intellettivo. È sicuramente una malattia sotto-diagnosticata, la cui incidenza non è pienamente valutata.

Si trasmette con modalità semi dominante legata all'X e risulta principalmente da mutazioni nei gameti maschili.

Il gene responsabile è localizzato sul braccio corto del cromosoma X (p22.2) ma non è ancora stato clonato.

Una diagnosi prenatale è possibile attraverso lo studio molecolare indiretto delle famiglie affette.

COACH syndrome

È un acronimo riferito ad un'associazione di anomalie: atassia, ipo/aplasia del verme cerebellare, scheletro sottile e allungato, ipertelorismo, ipoplasia parte mediana del viso, assenza di lobi auricolari, coloboma del nervo ottico, ritardo psicomotorio, fibrocirrosi epatica. Nel primo anno di vita può comparire insufficienza renale progressiva.

Viene suggerita una trasmissione autosomica recessiva.

AGGIORNAMENTI

Spina bifida

L'equipe di neurochirurgia dell'Istituto G. Gaslini di Genova ha identificato il gene VANGL1, quale primo gene responsabile della *spina bifida*. Mutazioni a carico di questo gene compromettono un processo embrionale che è alla base della corretta formazione del sistema nervoso centrale.

La corretta organizzazione spaziale delle cellule embrionali che si intercalano lungo la linea mediana dell'embrione, permette al primordio del SNC di trasformarsi da una struttura piatta ad una cilindrica ed allungata. VANGL1 è localizzato sulla membrana cellulare delle cellule embrionali che daranno origine al sistema nervoso ed ha la funzione di trasmettere all'interno della cellula un segnale che la modifica, rendendola capace di muoversi in maniera ordinata nello spazio.

Mutazioni geniche identificate nel patrimonio genetico di bambini affetti da *spina bifida* sono state dimostrate essere causa del mancato funzionamento della proteina, per cui il mancato orientamento delle cellule nervose fa sì che il sistema rimanga in alcuni punti appiattito ed aperto.

Jazz

La costruzione in laboratorio di un gene regolatore sintetico in grado di controllare l'espressione di un altro gene implicato in una patologia, rappresenta un importante strumento a disposizione delle biotecnologie che mirano a creare nuove strategie terapeutiche per malattie genetiche e cancro.

Con un gene regolatore sintetico è possibile controllare l'espressione di geni, detti "bersaglio", coinvolti in diverse patologie, attivandone o spegnendone l'azione.

Il gene regolatore sintetico detto "Jazz" è in grado di controllare il gene dell'utrofina che può svolgere un ruolo fondamentale della distrofia muscolare di Duchenne.

Il gene Jazz è un regolatore capace di aumentare i livelli di espressione del gene bersaglio dell'utrofina nel muscolo scheletrico.

Normalmente l'utrofina è molto espressa alla nascita, ma poi si attenua perché sostituita dall'attivazione del gene della distrofina. Grazie al gene Jazz, è possibile ottenere un aumento dei livelli di utrofina in grado di sostituire le funzioni espletate dal gene della distrofina.

CONGRESSI

X Congresso Nazionale SIGU

*Montecatini Terme (PT),
14-17 novembre 2007*

Palazzo dei Congressi

Argomenti: terapia farmacologica, bioetica e genetica, variabilità del genoma e fenotipi correlati, genetica dello sviluppo, epigenetica ed epigenomica, cellule staminali dei tumori.

Sabato 17 Corsi di aggiornamento su:
Predisposizione ereditaria allo sviluppo di neoplasie pediatriche;
Genetic nurse;
Accreditamento e certificazione delle strutture di genetica medica.

www.sigu.net

events@forumservice.net

8th Course in Genetic Counselling in Practice. European School of Genetic Medicine.

Ronzano (Bo), 3-8 novembre 2007

Argomenti: sessioni pratiche, eredità mendeliana, eredità non tradizionale, diagnosi prenatale, genetica dei tumori, interpretazione dati di laboratorio, dismorfologia, test di screening, genetica del ritardo mentale.

www.eurogene.org

2th World Congress on Hypospadias and Disorders of Sex Developments

Roma, 16-18 novembre 2007

Argomenti: endocrinologia, genetica, assistenza medica, trattamento chirurgico, impatto medico legale, orientamenti sessuali.

www.romeishid2007.org

ferro@opbg.net

giacintomarrocco@tiscali.it

La pediatria dello sviluppo e del comportamento

Napoli, 22-24 novembre 2007

Centro Congressi Ateneo Federico II.
Monte S. Angelo, Via Cinthia 26.

www.ideacpa.com

info@ideacpa.com

XII Convegno Pediatrico dei Pinguini

Firenze, 16-17 novembre 2007

Hotel Hilton. Via del Cavallaccio 36.

www.aimgroup.it

info@pinguini.net

4th European Conference on Rare Diseases

Lisbona, 27-28 novembre

www.rare-diseases.eu/2007

www.eurordis.org

secretariat@rare-diseases.eu

stampa in 300 copie
Distribuzione gratuita