



notiziario

registro toscano difetti congeniti registro toscano difetti congeniti

ANNO 8° - N. 1 GENNAIO 2008

Emangiomi

L'angioma infantile rappresenta la neof ormazione più frequente nell'età pediatrica, con un'incidenza tra il 4 ed il 10%.

Negli anni sono state create numerose classificazioni di questi difetti, ma è dal 1996 che vengono classificati in tumori vascolari (emangiomi) e malformazioni vascolari.

Emangiomi: sono i tumori vascolari più frequenti, con un'incidenza dell'1-2,6% alla nascita fino al 10-12% entro il primo anno. Si dividono in superficiali con interessamento del derma papillare, profondi, misti e presentazioni atipiche come l'emangioma teleangectasico, l'emangioma simile a malformazione arterovenosa e l'emangioma congenito.

Quando le lesioni sono numerose e piccole, va sospettata sempre un'angiomatosi viscerale con interessamento epatico.

Gli emangiomi dell'infanzia si associano raramente ad altre anomalie, quelli cervicofacciali estesi possono associarsi a difetti oculari, coartazione dell'aorta, anomalie arteriose, malformazioni della fossa cranica posteriore (sindrome PHACE).

Malformazioni vascolari: sono congenite e generalmente presenti alla nascita. La crescita è proporzionale a quella del soggetto interessato. Non hanno tendenza a regredire spontaneamente, a differenza degli emangiomi. Possono provocare alterazioni scheletriche, come deformazioni, ipertrofia o ipoplasia nelle malformazioni a flusso lento ed erosioni in quelle a flusso rapido.

Malformazioni capillari: angioma piano o port wine stain, solitamente isolato.

Malattie neuro cutanee: conseguenti ad una comune origine dal foglietto embrionario ectodermico sono caratterizzate dalla coesistenza con patologie del sistema nervoso centrale o periferico.

Sindrome di Sturge Weber: malformazione arterovenosa ipsilaterale meningea o della coroide con ipertrofia facciale.

Sindrome di Klippel Trenaunay: angioma cutaneo arto o tronco, ipertrofia scheletrica, asimmetria segmenti corporei, ipoplasia linfatica.

Sindrome di Maffucci: malformazione venosa e linfatica estremità distali, encondromi, bassa statura e condrosarcoma.

Sindrome di Proteus: malformazione capillare, venosa e linfatica. Lipomi, nevi, macrodattilia, macrocefalia, cataratta, ipertrofia asimmetrica ossa e tessuti molli.

Sindrome di Parkes Weber: malformazione capillare o arterovenosa con ipertrofia scheletrica e tessuti molli.

Sindrome di Cobb: malformazione venosa o arteriosa vertebrale.

Sindrome di Solomon: nevo epidermico e ipertrofia scheletrica.

Sindrome di Bonnet Dechaume Blanc: malformazione arterovenosa del tratto ottico.

Malformazioni linfatiche: vescicole superficiali o noduli sottocutanei.

Malformazioni venose: chiazze blu violacee a papule, noduli e placche.

Malformazioni arteriose: tumefazioni localizzate, calde, pulsanti.

AGGIORNAMENTI

Sindrome di Noonan

La sindrome di Noonan è una malattia genetica ad eredità autosomica dominante, caratterizzata da bassa statura, stigmate simil turneriane, cardiopatia congenita ed alterazioni scheletriche. Nel 50% dei casi si tratta di un difetto sporadico.

Il primo gene identificato è il PTPN11 codificante la proteina ad attività tirosin fosfatasi SHP-2 e la sua mutazione è responsabile del 50% dei casi di sindrome di Noonan.

Il secondo gene identificato è il KRAS responsabile solo del 2% dei casi. Recentemente è stato individuato un terzo gene SOS1 che produce una proteina intracellulare che svolge un ruolo cruciale nella catena di segnali biologici che portano a crescita, proliferazione e differenziamento cellulare. Le mutazioni identificate modificano la struttura della proteina promuovendo un'iperattivazione dei segnali stessi. I soggetti che presentano questo tipo di mutazione, causa di circa il 17% dei casi, presentano un'espressione clinica peculiare con anomalie ectodermiche e macrocefalia.

Staminali e melanoma

Negli ultimi anni diversi ricercatori hanno dimostrato che lo sviluppo di molti tumori è affidato ad una sorgente cellulare di cellule staminali maligne le quali, pur essendo una frazione minoritaria della neoplasia, moltiplicandosi aumentano la massa tumorale; inoltre queste cellule staminali risultano resistenti alle terapie oncologiche in uso.

È recente la scoperta che anche per il melanoma esiste una piccola porzione di cellule tumorali staminali, denominate ABCB5. Queste cellule sono associate a tumori più maligni ed oltre a crescere più in fretta, producono metastasi con maggiore facilità.

I ricercatori hanno iniziato a dimostrare che anticorpi specifici che riconoscono l'etichetta ABCB5 sono in grado di colpire in modo mirato le staminali maligne e potrebbero divenire un trattamento d'avanguardia per eliminare il melanoma alla radice.

La sindrome di Griscelli

È una rara malattia autosomica recessiva caratterizzata da ipopigmentazione della cute e dei capelli, infezioni ricorrenti, danni neurologici gravi, sindrome emofagocitica, con epatosplenomegalia, trombocitopenia, anomalie dei leucociti e neutropenia.

La diagnosi clinica si basa sullo studio dei capelli nel caso di ipopigmentazione, associata ad anomalie immunologiche ed alla pancitopenia.

La conferma si basa sull'indagine molecolare, per dimostrare mutazioni nel gene che codifica per la miosina 5 in cui è presente un grave deterioramento neurologico senza anomalie immunologiche, o mutazioni nel gene che codifica per RAB27A che provocano albinismo parziale, difetti immunologici e sindrome emofagocitica, senza danni neurologici, non essendo presente la proteina RAB27A nelle cellule del sistema nervoso.

NOVITÀ

L'obesità

È di recente pubblicazione la scoperta di una correlazione esistente tra obesità ed un gene denominato FTO (Fat mass and obesity associated).

Una sequenza specifica all'interno del gene FTO risulta presente con una frequenza molto elevata pari al 46% e correlata in maniera altamente significativa all'aumento di tre caratteri tipici dell'obesità: indice di massa corporea BMI, la circonferenza dei fianchi ed il peso corporeo.

Anche questa scoperta è particolarmente importante considerando il particolare impatto clinico e terapeutico sulle malattie correlate (diabete, ipertensione, malattie cardiovascolari).

L'approccio genetico su larga scala offre il vantaggio di individuare nuove relazioni tra l'obesità e le vie metaboliche e quindi nuovi targets terapeutici.

Cellule staminali

Un sempre maggior numero di donne chiede di conservare le cellule staminali del cordone ombelicale. Attualmente in Italia si raccolgono meno del 10% dei cordoni ombelicali e molti ospedali non sono attrezzati per la raccolta e le donne che volessero conservare il proprio cordone sono costrette a chiedere l'autorizzazione al Centro Nazionale Trapianti per inviarlo all'estero.

Il prelievo è molto semplice: dopo il taglio del cordone si incannula la vena ombelicale e si lascia defluire il contenuto in una sacca sterile che viene spedita.

Il campione deve arrivare a destinazione entro 36-48 ore dal prelievo e deve viaggiare ad una temperatura stabile.

Raggiunto il centro all'estero il campione viene sottoposto a controlli antivirali e antibatterologici per la crioconservazione in speciali contenitori a 190 gradi in azoto liquido. Tale procedura consente di avere a disposizione cellule compatibili, escludendo rischi di rigetto usandole sullo stesso donatore, o con una probabilità del 25% nel caso di utilizzo tra consanguinei.

Le staminali del cordone ombelicale sono simili a quelle del midollo osseo e possono essere impiegate per autotrapianti, per malattie oncoematologiche, per ricostruire tessuti come la cute, la retina, i tessuti cardiaci. Negli ultimi tempi sono state utilizzate nelle cardiopatie dilatative ed ischemiche e sono in atto studi per l'uso in malattie come il diabete giovanile, l'Alzheimer, il Parkinson.

Tutti Giovani

È stato scoperto il gene che fa ringiovanire. Secondo uno studio presso l'Università di Stanford, si è visto che bloccando un gene chiamato NF- κ B è possibile rendere reversibile il processo di invecchiamento dell'epidermide. Per verificare la funzione del gene i ricercatori hanno creato un modello di topo transgenico in cui il gene è stato inibito nello strato basale della pelle. Dopo 2 settimane durante le quali la funzione del gene era bloccata, sia il profilo globale dell'espressione genica, sia le caratteristiche dell'epidermide invecchiata erano cambiati, ritornando a quelli di un animale giovane. Pertanto mentre la concentrazione del gene NF- κ B aumenta nell'organismo con l'età, se tale gene viene inibito si ottiene un ringiovanimento.

CONGRESSI

Diagnostica e terapia in medicina della riproduzione

Siena, 22-24 maggio 2008

Centro Didattico Policlinico Le Scotte

Temi: Diagnostica della sterilità di coppia; patologie internistiche; trattamenti chirurgici per la sterilità; congelamento gameti; terapia medica sterilità; legge 40.

Segreteria Organizzativa:

MKT Consulting Tel: 0639746189

obgyn@unisi.it.

XXIV International Congress The Fetus as a Patient

Francoforte, 12-14 giugno 2008

Temi: Prevenzione delle malformazioni fetali; diagnosi prenatale e terapia; strategie perinatali e postnatali.

www.fetus2008.com

fetus@thieme.de

4th International Meeting on cryptic chromosomal rearrangements in mental retardation and autism

Troina (Enna), 4-5 Aprile 2008

Temi: duplication and mental retardation; SNP array CGH; Oligo array CGH; MLPA array; genome analysis in psychiatric disease; CNTNAP2 in autism; round table on array CGH in the NHS; phenotypes session.

www.oasi.en.it/irccs

Second European Course in clinical dysmorphology

Roma, 28-29 marzo 2008

Policlinico Universitario Gemelli

Temi: displasie scheletriche; Bardet Biedl syndrome; Silver Russel syndrome; FG syndrome; oloprosencefalia; Larsen syndrome; neurofibromatosis; Algelmann syndrome; Williams syndrome; Cornelia de Lange syndrome; Sotos syndrome; Kabuki syndrome; CHARGE syndrome,

Tel. 0630154927

lamato@rm.unicatt.it

Il Progetto Cairo

Capracotta (Isernia), 5 aprile 2008

Epidemiologia, genetica, screening e complicanze della fibrosi cistica.

www.pediatria.it/congressi

italomarinelli@gmail.com

Corso di Perfezionamento in Infettivologia Pediatrica

Firenze, 25-26 settembre 2008

Ospedale Anna Meyer

Temi: i nuovi antibiotici, le infezioni funginee, sepsi, meningiti ed encefaliti, lebbra, sifilide, malaria, tossinfezioni alimentari, malattie sessualmente trasmesse.

Tel. 0555662485

pediat@unifi.it

The spermatozoon:40 years of research

Siena, 7-8 maggio 2008

Centro Didattico Policlinico Le Scotte

Temi: spermatologia comparativa; fertilizzazione; spermatogenesi; valutazione e manipolazione dello sperma umano: tecnologie di riproduzione assistita.

Tel. 0577 232131/2/3

stampa in 300 copie
Distribuzione gratuita

