



# notiziario

registro toscano difetti congeniti registro toscano difetti congeniti

ANNO 8° - N. 2 GIUGNO 2008

## Immunodeficienze primitive

Le immunodeficienze primitive sono malattie geneticamente trasmesse dovute alla compromissione di uno o più componenti del sistema immunitario e si distinguono in deficit del sistema cellulare, dei fagociti e del complemento.

**Deficit anticorpali:** sono i più frequenti e variano da deficit selettivi di una classe di immunoglobuline a situazioni di panipoglobulinemia causa di aumentata suscettibilità ad ogni tipo di infezione.

*Agammaglobulinemia tipo Bruton:* ha un'incidenza di 1 : 100.000 nati vivi e si trasmette come carattere recessivo legato all'X. È caratterizzata da infezioni batteriche ricorrenti, in modo particolare da germi piogeni. I patogeni più frequenti sono pneumococchi, stafilococchi, streptococchi, haemophilus influenzae ed enterovirus che possono provocare meningoencefaliti. Assenti linfadeni e splenomegalia. Indosabili le Ig seriche e i linfociti B maturi. È possibile un'indagine molecolare.

*Deficit di IgA:* incidenza 1 : 600 nati vivi. Trasmissione autosomica recessiva o dominante a penetranza incompleta. Deficit di IgA si ritrova anche a seguito di infezioni trasmesse al feto dalla mamma o a seguito di trattamento con farmaci. È stato rinvenuto in soggetti con delezione del braccio lungo del cromosoma 8. Si va da casi asintoma-

tici ad aumento di infezioni polmonari ed intestinali, oltre ad un'aumentata comparsa di manifestazioni allergiche e malattie autoimmuni. Non c'è possibilità di diagnosi prenatale.

*Immunodeficienza comune variabile:* incidenza 3 : 100.000 nati vivi. È presente familiarità nel 10% circa dei casi. Inizia con infezioni delle vie aeree, malattie autoimmuni, enteropatie ed aumentata incidenza di tumori. Presenti linfadeni ed epatosplenomegalia.

*Immunodeficienza con iper-IgM:* trasmissione autosomica recessiva o recessiva legata alla X. Varia da infezioni ricorrenti batteriche ad infezioni da germi opportunisti con prognosi molto più grave.

## Deficit sistema cellulare

*Immunodeficienze combinate gravi:* (SCID) con grave compromissione della risposta immunitaria cellulo mediata. Incidenza circa 1 : 50.000 nati vivi. Trasmissione autosomica recessiva o X legata. È presente un'ampia suscettibilità ad ogni tipo di microorganismo, con notevole precocità d'esordio e gravità. Non è presente linfadenomegalia. Si registrano bassi livelli di immunoglobuline e linfociti ed assenza di risposta dei linfociti T e B alla stimolazione antigenica. È possibile una diagnosi molecolare. Il trattamento si basa quasi esclusivamente nel trapianto di midollo osseo.

## AGGIORNAMENTI

**Deficit dei fagociti:** possono essere quantitativi o qualitativi.

*Malattia granulomatosa cronica:* incidenza 1 : 250.000 nati vivi. Trasmissione autosomica recessiva o recessiva legata alla X. Possibile analisi molecolare. Infezioni cutanee con linfadeni ed epatosplenomegalia. Frequenti le osteomieliti.

*Deficit adesione leucocitaria (LAD):* con deficit di espressione della catena beta delle integrine o deficit del fattore di adesione Siali -Lewis-X.

La trasmissione è autosomica recessiva. Infezioni cutanee recidivanti con necrosi ed infezione delle mucose.

*Sindrome di Chediak Higashi:* mutazione di un gene sul cromosoma 1 e trasmissione autosomica recessiva. Infezioni ricorrenti, epatosplenomegalia, albinismo oculo cutaneo.

*Granulocitopenie primitive:* il numero dei granulociti si riduce sotto 1000/ml andando da un aumento di infezioni della cute e delle mucose fino alla sepsi grave.

**Deficit del complemento:** sono numerosi difetti trasmessi con modalità autosomica recessiva tranne il deficit di C1-INH (dominante) ed il deficit di properdina (X linked). Il quadro clinico è caratterizzato da aumentata suscettibilità ad infezioni da batteri capsulati e Neisseria, da malattie da immunocomplessi e da angioedema.

## OPERATORI SANITARI E COOPERAZIONE

Delibera n° 300 della Giunta Regionale Toscana del 21 aprile 2008.

I professionisti impegnati nell'attività di cooperazione sanitaria internazionale dovranno far parte della banca dati gestita dalla Federazione toscana dell'Ordine dei medici e dal coordinamento toscano Ipasvi, banca dati prevista dal protocollo di intesa del 14-1-08 fra l'Assessore al Diritto alla salute e l'Assessore alla Cooperazione internazionale della Regione Toscana.

Al momento dell'approvazione delle strategie annuali di cooperazione sanitaria internazionale e del finanziamento dei progetti, la direzione generale del diritto alla salute e delle politiche di solidarietà, in accordo con l'Azienda sanitaria presso cui svolge l'attività il professionista, definirà il numero annuo di personale ed il tem-

po massimo che essi dovranno impegnare nei sopracitati progetti.

Durante i periodi di assenza riconosciuti (massimo 1 mese l'anno) il servizio presso l'UO sarà garantito da altri componenti l'UO.

Al personale partecipante ai progetti sarà applicato il trattamento di trasferta, come disciplinato dalle disposizioni legislative e contrattuali vigenti.

Nel caso di periodi di assenza superiori al mese, sarà previsto all'interno del piano finanziario del progetto, un budget dedicato per coprire la sostituzione del personale dipendente presso la propria UO di appartenenza. Lo stesso piano sarà utilizzato per sostituire medici di assistenza primaria e pediatri di libera scelta.

## CONGRESSI

### **Le infezioni neonatali: attualità e novità:**

#### **IV Congresso Nazionale**

*Pavia, 29-30 settembre 2008*

Teatro Fraschini

Sepsi, meningite, infezioni da CMV, streptococco agalactiae, infezioni funginee, tubercolosi, sifilide, epatite C.

*Segreteria organizzativa:*

**[www.infezionineonatali.biomedica.net](http://www.infezionineonatali.biomedica.net)**

**[convegni@biomedica.net](mailto:convegni@biomedica.net)**

Tel: 0382 371202

### **3° International Pediatric Neurology Conference**

*Spoletto (Umbria), 9-11 ottobre 2008*

Chiostro San Niccolò

Neurologia neonatale, disordini del movimento, neuroradiologia, disordini del linguaggio, epilessia, neurooncologia, disordini del sonno, malattie neurometaboliche, miopatie.

*Segreteria organizzativa:*

**[www.associazionedanilolamini.org](http://www.associazionedanilolamini.org)**

Tel: 075 5722232

### **XXXIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia Pediatrica**

*Napoli, 13-15 novembre 2008*

Centro Congressi Royal Continental

Ricerca italiana in neurologia dell'età evolutiva.

Eventi parossistici non epilettici, gestione dello stato di male, neuro immunologia, videoteca di crisi epilettiche.

*Segreteria organizzativa:*

**[www.sip.it/documenti/Napoli](http://www.sip.it/documenti/Napoli)**

**[convegni@biomedica.net](mailto:convegni@biomedica.net)**

Tel: 02 4549282

### **6° Congresso Nazionale Medicina Emergenza Urgenza Pediatrica**

*Trieste, 18-20 settembre 2008*

Stazione Marittima – Molo Bersaglieri 3

Presentazione del kit multilingue per il pronto soccorso. Cefalea acuta, psichiatria, aritmie cardiache, anemizzazione, chetoacidosi diabe-

tica, nefropatia acuta, reazioni allergiche, trauma cranico, gastroenterite, iperpiressia, polmonite, asma, dolore toracico, emergenza sonno, assistenza semi intensiva.

*Segreteria organizzativa:*

**[www.simeup2008.biomedica.net](http://www.simeup2008.biomedica.net)**

**[simeup2008@biomedica.net](mailto:simeup2008@biomedica.net)**

Tel: 02 45498282.

### **XI Congresso Nazionale SIGU**

*Genova, 23-23 novembre 2008*

Centro Congressi Magazzini del cotone

Verranno realizzate le seguenti sessioni:

- correlazione genotipo-fenotipo: patogenesi e terapia
- i test genetici in prospettiva
- malattie genomiche complesse e genome wide association studies (GWAS)
- silenziamento dell'RNA
- genetica oncologica

Si chiuderà con la certificazione delle strutture di genetica.

*Per ulteriori informazioni:*

**[www.retemalattierare.it](http://www.retemalattierare.it)**

**[www.sigu.net](http://www.sigu.net)**

### **Deficit di GH: dal bambino all'adulto**

*Roma, 19 settembre 2008*

Ospedale CTO

Patogenesi, diagnosi e terapia del deficit di GH, neurochirurgia adenomi ipofisari, traumatologia ed eventi vascolari nel deficit.

*Per ulteriori informazioni:*

**[www.sigu.net/calendar\\_menu/event](http://www.sigu.net/calendar_menu/event)**

### **64° Congresso Nazionale SIP: tra scienza e famiglia il valore della comunicazione**

*Genova, 15-18 ottobre 2008*

Magazzini del Cotone

Le sessioni plenarie riguarderanno: nefrologia moderna, allattamento, artrite cronica, malattie rare, gastroenterologia, endocrinologia, disfunzioni minzionali, neonatologia, antibiotici, novi-

## CONGRESSI

tà vaccini, il bambino maltrattato, farmacologia pediatrica, educazione sanitaria, comunicazione in pediatria, emergenze educatrici, imaging radiologico, risk management, problemi emergenti, linee guida.

*Segreteria organizzativa:*

**www.sip.it**

**segreteria@sip.it**

Tel: 0245498282

**VII Corso Residenziale: Malformazioni congenite dalla diagnosi prenatale alla terapia postnatale.**

*Lucca, 27-28 ottobre 2008*

Hotel Guinigi

Anche quest'anno il corso si articolerà su tre argomenti principali: Anomalie del sistema nervoso centrale con diagnosi difficile e prognosi incerta. Le neurofibromatosi. La teratogenesi da prodotti fitoterapici. La mattina del 27 sarà dedicata alla discussione e revisione delle schede. È possibile inviare brevi comunicazioni o poster che saranno pubblicati sugli atti del convegno.

*Segreteria organizzativa:*

**www.rtdc.it**

**rtdc@ifc.cnr.it**

Tel: 050 3152110

**International Symposium on gene doping in sports**

*Firenze, 25-27 ottobre 2008*

Palazzo Vecchio

Il convegno è dedicato a studiosi in genetica medica, biotecnologie, chimica, farmacologia, medicina dello sport ed atleti (per i quali sarà anche disponibile una sessione poster).

Tratterà l'uso non terapeutico di cellule, geni, elementi genetici e l'uso non terapeutico di modulazione dell'espressione genica con la capacità di migliorare le prestazioni atletiche.

*Segreteria organizzativa:*

**giannetti.genedop@alice.it**

**Uzielli.ml@unifi.it**

Tel: 0555662547

**Milano Pediatria 2008**

*Milano, 20-22 novembre 2008*

Hotel Executive

Nutrizione, genetica e ambiente sono le tematiche che costituiranno il filo conduttore del congresso. Le tematiche prevalenti, riguarderanno il ruolo della nutrizione sulla salute, l'influenza dell'inquinamento ambientale sulla salute respiratoria, i disturbi del comportamento alimentare, la prevenzione e la terapia dell'asma, le vaccinazioni nell'adolescente, la cura delle malattie metaboliche.

*Segreteria organizzativa:*

**www.milanopediatria.it**

**European School of Genetic Medicine  
Course in integration of cytogenetic, microarrays and massive sequencing in biomedical and clinical research**

*Ronzano (Bologna), 23-27 ottobre 2008*

Euro Mediterranean University

*Segreteria organizzativa:*

**www.eurogene.org**

stampa in 300 copie  
Distribuzione gratuita