

La microcitemia

L'Alimentazione

Consigli

Vita affettiva

Le vaccinazioni

Grafici

Malattie infettive

Malattie Varie

Medicina alternativa

L'attività del Pediatra

Codice deontologico

Home

Links Pediatrici

Ricerca

F.A.Q.

Miscellanea

Novità in pediatria

Sommaro


 Novità

SEGNALATO DA:



[[Su](#)] [[Generalità sulle malattie genetiche](#)] [[Il favismo](#)] [[La microcitemia](#)]
 [[La distrofia muscolare](#)] [[La malattia celiaca](#)] [[L'emofilia](#)]
 [[L'anemia falciforme](#)] [[La fibrosi cistica](#)] [[La neurofibromatosi](#)]
 [[La sindrome di Down](#)]

La **microcitemia** è un particolare tipo di anemia congenita (ossia l'individuo nasce già con questa malattia), dovuta ad una alterazione genetica per cui l'emoglobina (i "mattoni" con cui sono costruiti i globuli rossi) è alterata.

Vi sono vari tipi di **microcitemia**, ma quella più frequente in Italia è la **β -talassemia** detta anche **anemia mediterranea**. La lettera greca " β " (beta) sta ad indicare che l'errore genetico causa una alterazione nella produzione delle catene β dell'emoglobina, per cui queste saranno prodotte solo in minima quantità e rimpiazzate da catene γ (gamma) e δ (delta) in modo da formare emoglobina fetale ed emoglobina A_2 , meno efficaci dell'emoglobina tipo adulto o emoglobina A.

I geni che codificano le catene β dell'emoglobina (insieme a quelli delle catene δ e γ) sono localizzati sul **cromosoma 11** ed attualmente si conoscono più di 150 mutazioni che causano una β -talassemia.

I globuli rossi che così si formano sono più "**fragili**" ed hanno una vita media più breve dei 120 giorni del globulo rosso normale. Pertanto, in seguito a ciò, i globuli rossi vengono continuamente distrutti e rimpiazzati. Questa distruzione causa, nei soggetti con la malattia in

forma grave, un accumulo di ferro in vari organi, ma principalmente nel fegato. Inoltre in questi pazienti il midollo osseo, produttore di tutte le cellule del sangue, non riesce a star dietro alla distruzione dei globuli rossi alterati; tale fenomeno è detto "*eritropoiesi inefficace*" con conseguente anemia marcata. Pertanto questi bambini hanno la necessità di trasfusioni continue e di una terapia che prevenga l'accumulo di ferro negli organi.

Dell'**anemia mediterranea** vi sono 3 quadri clinici che si distinguono tra loro per gravità crescente:

- ✦ **Portatore asintomatico**: è caratterizzato da assenza di sintomi clinici, aumento del numero dei globuli rossi con riduzione del loro volume (da ciò il nome di microcitemia), riduzione della concentrazione di emoglobina contenuta nei globuli rossi e alterazione della loro forma.
- ✦ **Talassemia intermedia**: in questo gruppo eterogeneo di pazienti sono compresi casi con gravità differente, da forme minime con lievi manifestazioni cliniche a casi più gravi a volte simili alla forma grave detta **malattia di Cooley**. In questi casi c'è un marcato aumento dell'emoglobina fetale.
- ✦ **Talassemia major o malattia di Cooley**: è la forma più grave di microcitemia, caratterizzata da anemia marcata (l'emoglobina è di solito inferiore a 8 g%).

La terapia è diversa a seconda della gravità della malattia: non c'è bisogno di alcuna terapia nella forma di **portatore asintomatico**; in certe situazioni in cui vi è un aumentato fabbisogno si può somministrare acido folico per aiutare il midollo osseo nella sua produzione.

Nei casi di **talassemia intermedia** si somministrano farmaci ferrochelanti (quelli che catturano il ferro in eccesso) e acido folico; spesso questi pazienti, dopo i 4-5 anni, vengono sottoposti a splenectomia (asportazione della milza) per ridurre la distruzione dei globuli rossi che normalmente avviene in quest'organo.

Nei casi di **talassemia major** o **malattia di Cooley** la terapia si basa su trasfusioni periodiche (ogni 20-30 giorni) in modo da mantenere il livello di emoglobina intorno a 10-11 g% e sulla somministrazione di farmaci ferrochelanti.



La prevenzione si basa sull'identificazione dei portatori mediante esami del sangue (il cosiddetto **screening per la microcitemia**); nel caso che entrambi i genitori siano portatori sani, si può eseguire l'analisi del DNA fetale tramite prelievo di liquido amniotico (amniocentesi) o dei "villi coriali".

Nel caso solo 1 genitore sia portatore sano la coppia avrà il 50% di probabilità di concepire bambini anch'essi portatori sani e il rimanente 50% saranno figli sani. Mentre nel caso di entrambi i genitori portatori sani essi potranno avere 25 probabilità su 100 di concepire bambini sani, 50 probabilità su 100 di concepire bambini portatori sani e 25 probabilità su 100 di concepire bambini malati con la **Talassemia major** o **malattia di Cooley**.

[Data ultimo aggiornamento della pagina: 10-11-2003]

Indirizzo di posta elettronica...



Libro dei Visitatori



Copyright © 1999-2003 Ambulatorio Pediatrico [[dott. Filippo De Santis](#)]

La *distrofia* muscolare

L'Alimentazione

Consigli

Vita affettiva

Le vaccinazioni

Grafici

Malattie infettive

Malattie Varie

Medicina alternativa

L'attività del Pediatra

Codice deontologico

Home

Links Pediatrici

Ricerca

F.A.Q.

Miscellanea

Novità in pediatria

Sommar

Novità

SEGNALATO DA:



[[Su](#)] [[Generalità sulle malattie genetiche](#)] [[Il favismo](#)] [[La microcitemia](#)]
 [[La distrofia muscolare](#)] [[La malattia celiaca](#)] [[L'emofilia](#)]
 [[L'anemia falciforme](#)] [[La fibrosi cistica](#)] [[La neurofibromatosi](#)]
 [[La sindrome di Down](#)]

La **distrofia muscolare** è una malattia degenerativa che colpisce i muscoli. Esistono diversi tipi di **distrofia muscolare** ma la più frequente in età pediatrica è la forma di **Duchenne**.

Questa colpisce inizialmente i muscoli profondi delle cosce e delle anche con conseguente difficoltà della deambulazione (l'atto del camminare) che in questi bambini può iniziare in ritardo.

Nei primi anni di vita il bambino presenta una andatura "dondolante", ha difficoltà nel rialzarsi da terra, a saltare, a salire le scale e, in generale, camminare lo stanca. Con il progredire della malattia si accentua la normale lordosi (incurvamento verso l'avanti della colonna) a livello lombare e si manifesta la pseudoipertrofia dei muscoli in particolare dei polpacci, i quali perdono sempre più la loro elasticità.

Anche altri organi ed apparati sono frequentemente interessati nei pazienti affetti da distrofia muscolare: il cuore ed il sistema nervoso centrale che, in circa il 10% dei soggetti si manifesta con un ritardo mentale di grado lieve.

La diagnosi si basa innanzi tutto sull'esame clinico e, nel sospetto,

sull'esecuzione di alcuni esami di laboratorio: C.P.K., L.D.H. e transaminasi; nel caso questi ultimi risultino alterati verrà eseguita la **biopsia muscolare** e gli esami di **diagnosi molecolare** sul DNA.

Dal punto di vista genetico, essendo questa una malattia **recessiva legata al cromosoma X**, colpisce solo i maschi con un rischio statistico del 50% e viene trasmessa da donne sane portatrici del gene affetto. Delle figlie femmine il 50% possono essere portatrici sane, il rimanente 50% sane.

Di tutti i casi il **30%** non è ereditario ma dovuto ad una **nuova mutazione**.

Attualmente non c'è cura specifica per questa malattia.

Il trattamento si basa sulla fisiochinesiterapia generale e respiratoria, su interventi ortopedici selettivi, nonché sui controlli cardiologici e l'assistenza respiratoria.

[Data ultimo aggiornamento della pagina: 10-11-2003]

Indirizzo di posta elettronica...



Libro dei Visitatori



Copyright © 1999-2003 Ambulatorio Pediatrico [[dott. Filippo De Santis](#)]

L'emofilia

L'Alimentazione

Consigli

Vita affettiva

Le vaccinazioni

Grafici

Malattie infettive

Malattie Varie

Medicina alternativa

L'attività del Pediatra

Codice deontologico

Home

Links Pediatrici

Ricerca

F.A.Q.

Miscellanea

Novità in pediatria

Sommario

Novità

SEGNALATO DA:



excite
ITALIA

ARIANNA
ITALIA ONLINE

[[Su](#)] [[Generalità sulle malattie genetiche](#)] [[Il favismo](#)] [[La microcitemia](#)]
[[La distrofia muscolare](#)] [[La malattia celiaca](#)] [[L'emofilia](#)]
[[L'anemia falciforme](#)] [[La fibrosi cistica](#)] [[La neurofibromatosi](#)]
[[La sindrome di Down](#)]

L'**emofilia A** (emofilia classica) è un difetto della coagulazione del sangue trasmesso come carattere legato al cromosoma X e dovuto ad un **deficit del fattore VIII** della "*cascata della coagulazione*".

Nella maggior parte dei casi alla nascita non si hanno sintomi; tuttavia, in una piccola percentuale si possono avere manifestazioni emorragiche. L'esordio si ha solitamente con l'inizio della deambulazione con **ematomi intramuscolari** dopo traumi minimi, **sanguinamenti prolungati** in seguito a piccole lacerazioni della lingua o delle labbra, **emorragie articolari** specie delle grandi articolazioni in seguito a traumi minimi, a volte anche apparentemente spontanee.

La **diagnosi** viene sospettata innanzi tutto per il **quadro clinico**, poi occorre eseguire il **test di tromboplastina parziale (PTT)** che, in questi casi, risulta molto prolungato. Al contrario il tempo di emorragia, il tempo di protrombina (TAP) ed il numero delle piastrine sono normali. La diagnosi viene confermata con la determinazione dell'attività del fattore VIII. Dei pazienti affetti da emofilia il **50-70%** ha una **forma grave** con un livello di fattore VIII inferiore all'1%.

La **terapia** si basa sulla somministrazione di **concentrati di fattore**

VIII preparati da plasma umano o mediante la tecnica del **DNA ricombinante**.

Nel 15% dei casi possono comparire anticorpi anti fattore **VIII** che rendono complessa la terapia.

Per questi pazienti un farmaco da evitare è l'**acido acetil salicilico (ASPIRINA)** in quanto ha un effetto **antiaggregante** su di esse.

Dal punto di vista genetico nel **70%** si osserva una trasmissione **legata al cromosoma X**, mentre nel **30%** rappresenta il frutto di una **nuova mutazione**.

Il 50% dei maschi nati da madri portatrici è malato mentre la metà delle femmine è portatrice, mentre i figli maschi di maschi affetti sono sani e le femmine portatrici.

[Data ultimo aggiornamento della pagina: 10-11-2003]

[Indirizzo di posta elettronica...](#)



[Libro dei Visitatori](#)



Copyright © 1999-2003 Ambulatorio Pediatrico [[dott. Filippo De Santis](#)]

La fibrosi cistica

L'Alimentazione

Consigli

Vita affettiva

Le vaccinazioni

Grafici

Malattie infettive

Malattie Varie

Medicina alternativa

L'attività del Pediatra

Codice deontologico

Home

Links Pediatrici

Ricerca

F.A.Q.

Miscellanea

Novità in pediatria

Sommario

Novità

SEGNALATO DA:



excite
ITALIA

ARIANNA
ITALIA ONLINE

[[Su](#)] [[Generalità sulle malattie genetiche](#)] [[Il favismo](#)] [[La microcitemia](#)]
 [[La distrofia muscolare](#)] [[La malattia celiaca](#)] [[L'emofilia](#)]
 [[L'anemia falciforme](#)] [[La fibrosi cistica](#)] [[La neurofibromatosi](#)]
 [[La sindrome di Down](#)]

La **fibrosi cistica** o **mucoviscidosi** è una malattia ereditaria, cronica, evolutiva, caratterizzata da un'anomala regolazione nel trasporto di elettroliti (Cloro, Sodio, Potassio) da parte delle cellule che costituiscono gli epitelii (mucosa bronchiale ed intestinale, cute, ecc.) e conseguente alterazione nella secrezione delle ghiandole esocrine. Nei pazienti affetti le **ghiandole mucipare** (ghiandole che producono muco) producono secrezioni dense e viscosi che tendono ad occludere i **bronchi** e i dotti escretori del **pancreas**. Le **ghiandole sudoripare** producono inoltre una secrezione ricca di sali.

La malattia si manifesta solo agli **omozigoti** e due genitori portatori eterozigoti avranno, a livello statistico, il 25% di probabilità di generare un figlio malato.

La maggior parte dei pazienti affetti da fibrosi cistica presenta i primi sintomi della malattia durante l'infanzia.

Circa il **17% dei neonati affetti** manifesta, come sintomo della malattia, una ostruzione intestinale, detta **ileo da meconio** entro le prime 24 ore dalla nascita.

Nei casi più comuni la sintomatologia si manifesta entro i primi due anni di vita con compromissione dell'apparato respiratorio che si esprime di

solito con una tosse persistente, broncopolmoniti recidivanti e ritardo nell'accrescimento. Nella maggior parte dei casi le infezioni respiratorie sono dovute allo **Staphilococcus aureus**, all'**Haemophilus influenzae B** e, prevalentemente dopo la prima decade di vita, allo **Pseudomonas Aeruginosa**.

L'**apparato gastrointestinale** è l'altro apparato principalmente colpito dalla mucoviscidosi. Oltre all'ileo da meconio precedentemente detto si riscontra nell'80-90% dei casi un'**insufficienza pancreatica** con conseguente **malassorbimento proteico e lipidico**. Nel **fegato** il **sistema biliare** è interessato nel **15-20%** dei casi. Ne consegue una **calcolosi della colecisti** di solito asintomatica.

Si riscontra una **pubertà ritardata**; inoltre il **95% dei maschi** presenta **azoospermia** da ostruzione dei dotti, mentre il **25% delle femmine** è **infertile** a causa dell'alterazione del muco cervicale (muco prodotto e presente a livello della cervice uterina). Tuttavia il **90% delle gravidanze** da parte di donne affette è portata a buon fine e di solito le donne affetta da fibrosi cistica sono in grado di allattare i propri bambini.

La **diagnosi** può essere sospettata sin dalla nascita in caso di ileo da meconio; inoltre è possibile effettuare sul sangue del neonato il **dosaggio della tripsina**.

Nei bambini più grandi (dopo i 3 mesi di vita) è possibile eseguire il cosiddetto **test del sudore** con il quale vengono dosati i livelli di **Cloro** e **Sodio** che sono tipicamente aumentati.

Dal punto di vista **genetico** il difetto è localizzato sul **cromosoma 7**.

La **terapia** si basa sulla **fluidificazione e smaltimento delle secrezioni**, il controllo delle infezioni polmonari, un'**alimentazione adeguata**, la somministrazione di **enzimi pancreatici**, e la prevenzione dell'ostruzione intestinale. L'eliminazione delle secrezioni bronchiali viene favorita mediante **fisioterapia respiratoria** quotidiana.

Sono allo studio nuovi farmaci, attualmente in fase di sperimentazione clinica.

Il **trapianto** di polmoni e/o fegato rappresenta una speranza per i pazienti più gravi ma l'ostacolo maggiore è la carenza di organi.

Lo **screening neonatale** è previsto dalla legge dal 1992 ma attualmente ancora molte regioni disattendono tale obbligo.

[Data ultimo aggiornamento della pagina: 10-11-2003]

Indirizzo di posta elettronica...



Libro dei Visitatori



Copyright © 1999-2003 Ambulatorio Pediatrico [[dott. Filippo De Santis](#)]

La sindrome di Down

L'Alimentazione

Consigli

Vita affettiva

Le vaccinazioni

Grafici

Malattie infettive

Malattie Varie

Medicina alternativa

L'attività del Pediatra

Codice deontologico

Home

Links Pediatrici

Ricerca

F.A.Q.

Miscellanea

Novità in pediatria

Sommario

Novità

SEGNALATO DA:



[[Su](#)] [[Generalità sulle malattie genetiche](#)] [[Il favismo](#)] [[La microcitemia](#)]
[[La distrofia muscolare](#)] [[La malattia celiaca](#)] [[L'emofilia](#)]
[[L'anemia falciforme](#)] [[La fibrosi cistica](#)] [[La neurofibromatosi](#)]
[[La sindrome di Down](#)]

La **Sindrome di Down** o **Trisomia 21** è la più frequente malattia cromosomica manifestandosi in **1 caso su 750-800 nuovi nati**; tuttavia i bambini nati con questa malattia rappresentano solo il 22% degli embrioni concepiti con questa anomalia cromosomica, mentre il restante 78% subisce un aborto spontaneo.

Essa è dovuta alla presenza di un **cromosoma 21 soprannumerario**.

Il quadro della malattia solitamente è evidente sin dalla nascita. Di seguito sono riportati i sintomi in base alla localizzazione corporea:

Faccia e testa

rima palpebrale obliqua (mongolica), palato ogivale, naso corto, dorso del naso piatto, anomalie dei denti, epicanto (piega cutanea a livello della parte interna dell'occhio) alterazioni linguistiche, brachicefalia (il diametro antero-posteriore del capo è più corto).

Cuore

difetto interventricolare nel 30-40% dei casi.

App. gastrointestinale

stenosi (ristrettezza) o atresia (mancata formazione di una parte) del duodeno nel 2,5% dei casi.

Mani

mani corte e tozze, 5° dito più corto con clinodattilia (piegamento verso il 4° dito della falange distale), alterazione dei dermatoglifi (le pieghe presenti sul palmo della mano e sui polpastrelli) con la cosiddetta linea delle 4 dita.

Piedi

spazio aumentato tra il 1° ed il 2° dito, clinodattilia (piegamento verso il 4° dito della falange distale) del 5° dito.

Articolazioni

iperlassità dei legamenti.

App. Scheletrico

displasia delle anche nel 70% dei casi.

Inoltre questi soggetti presentano ritardo nella crescita, ritardo mentale, parziale deficit immunologico.

Nella sindrome di Down l'anomalia cromosomica può essere suddivisa in **omogenea** (circa il 90% dei casi) in cui tutte le cellule presentano il cromosoma soprannumerario, **a mosaico** (5% dei casi) in cui la trisomia coinvolge solo una parte delle cellule del paziente, mentre le altre sono normali; naturalmente in questo caso le manifestazioni cliniche possono essere più o meno presenti in funzione della percentuale di cellule con la trisomia. C'è infine una terza variante originata da **riarrangiamenti strutturali** (circa il 5% dei casi) ed in particolare da una traslocazione robertsoniana derivante dalla fusione tra il cromosoma 21 ed un altro cromosoma.

Per quanto riguarda le cause, studi epidemiologici confermano che l'incidenza della sindrome è strettamente dipendente dall'età materna avanzata (maggiore di 35 anni). Di seguito viene riportata una tabella con le probabilità di concepire un figlio Down in base all'età materna:

Età materna	indice di probabilità
meno di 19 anni	1 : 2500
20 - 24 anni	1 : 1640
25 - 29 anni	1 : 1150
30 - 34 anni	1 : 700

35 - 39 anni	1 : 230
40 - 44 anni	1 : 60
più di 45 anni	1 : 47

Non esiste alcun trattamento farmacologico: l'unica terapia che permette di ottenere uno sviluppo armonico ed un buon inserimento scolastico, sociale e lavorativo è quella riabilitativa. Questo trattamento va iniziato sin dai primi mesi di vita in quanto i primi 3-4 anni sono molto significativi per lo sviluppo cognitivo e di socializzazione in particolare per i soggetti affetti da sindrome di Down.

[Data ultimo aggiornamento della pagina: 10-11-2003]

Indirizzo di posta elettronica...



Libro dei Visitatori



Copyright © 1999-2003 Ambulatorio Pediatrico [[dott. Filippo De Santis](#)]

Generalità sulle malattie genetiche

L'Alimentazione

Consigli

Vita affettiva

Le vaccinazioni

Grafici

Malattie infettive

Malattie Varie

Medicina alternativa

L'attività del Pediatra

Codice deontologico

Home

Links Pediatrici

Ricerca

F.A.Q.

Miscellanea

Novità in pediatria

Sommario

[[Su](#)] [[Generalità sulle malattie genetiche](#)] [[Il favismo](#)] [[La microcitemia](#)]
 [[La distrofia muscolare](#)] [[La malattia celiaca](#)] [[L'emofilia](#)] [[L'anemia falciforme](#)]
 [[La fibrosi cistica](#)] [[La neurofibromatosi](#)] [[La sindrome di Down](#)]

Novità

SEGNALATO DA:

virgilio

excite

ARIANNA
ITALIA ONLINE

Le **malattie genetiche** sono malattie causate da un'alterazione del patrimonio genetico (**DNA**) che, nella maggior parte dei casi sono ereditarie. Non tutte queste patologie sono trasmesse alle generazioni successive in quanto il patrimonio genetico di un individuo può subire modificazioni, mediante fattori esterni (es.: radiazioni nucleari), anche dopo la nascita e, se queste mutazioni non coinvolgono le cellule germinali (spermatozoi nel maschio e ovuli nella femmina), la persona che ne è portatore non la trasmetterà ai propri figli. È questo il caso del **cancro**, malattia genetica in genere non ereditaria.

Le **malattie genetiche** si possono dividere in **monogeniche o mendeliane** (alterazione di un singolo gene), **cromosomiche** (alterazione del numero o della struttura di uno o più cromosomi), **multifattoriali** (concorrono più geni ed intervengono fattori esterni affinché si instauri la malattia); a queste si aggiunge una categoria particolare, quella delle malattie **mitocondriali**.

Eredità Mendeliana

Deve il suo nome all'**abate Mendel** che ne stabilì i termini e le modalità già nel 1866. Essa è dovuta alla mutazione di singoli geni e viene distinta in due tipi:

- # [autosomica](#)
 - [dominante](#)
 - [recessiva](#)
- # [legata al cromosoma X](#)
 - [dominante](#)
 - [recessiva](#)

Inizio pagina

Eredità Cromosomica

Le malattie causate da anomalie cromosomiche sono tra le più importanti cause di morte prenatale o di malattie congenite. Esse derivano da variazioni nel numero o nella struttura dei cromosomi.

Anomalie cromosomiche da variazioni nel numero dei cromosomi

La presenza di un cromosoma soprannumerario è detta **trisomia** (es. trisomia 21 o [sindrome di Down](#)). Al contrario, la mancanza di un cromosoma è detta **monosomia** (es. sindrome di Turner).

Anomalie cromosomiche da modificazioni della struttura cromosomica

Le anomalie di struttura dei cromosomi hanno origine da rotture o da un alterato ricongiungimento allorché un cromosoma subisce una rottura.

La più tipica anomalia strutturale è la [delezione](#), ossia la perdita di una porzione più o meno grande di cromosoma (es. sindrome del "**cri du chat**" da delezione del braccio corto del cromosoma 5).

A volte, come conseguenza di una rottura di una porzione di cromosoma si ha il trasferimento di questa parte su un altro cromosoma: questa anomalia è detta **traslocazione**. Se con questo **riarrangiamento** non viene perso DNA i soggetti **eterozigoti** sono clinicamente normali.

Inizio pagina

Eredità Multifattoriale

La maggior parte dei caratteri dell'essere umano non segue la trasmissione Mendeliana, ma è determinata dall'intervento di più geni, che spesso interagiscono con l'ambiente. Questi caratteri, a differenza di quelli monogenici, non sono facilmente riconoscibili con l'analisi dell'albero genealogico.

Sono molti i difetti congeniti e le malattie dell'adulto che vengono ereditati come **caratteri multifattoriali**. I fattori che concorrono a determinare la manifestazione del carattere si chiamano **fattori di suscettibilità**. Quando il numero dei fattori di suscettibilità di una malattia supera un determinato valore detto **soglia** la patologia ad essi legata comparirà.

Il numero di persone che superano il valore soglia definiscono la cosiddetta **prevalenza** della malattia nella popolazione.

Nel caso di **matrimonio tra consanguinei** il numero medio dei fattori di suscettibilità di una determinata malattia è superiore a quello del resto della popolazione.

Un numero elevato di persone affette da una determinata malattia in una stessa famiglia, o la particolare gravità di essa, indica la presenza, in quella famiglia, di un numero relativamente elevato di fattori di suscettibilità.

Inizio pagina

Eredità Mitocondriale

I **mitocondri** sono dei corpuscoli contenuti nel **citoplasma** della **cellula** che contengono un proprio **DNA**, che possiede caratteristiche differenti dal **DNA** contenuto nel nucleo della cellula stessa:

- # è soggetto a mutazioni spontanee più frequentemente;
- # possiede meccanismi di riparazione poco efficaci;
- # è presente in oltre un migliaio di copie in ogni cellula;
- # viene trasmesso con eredità materna non mendeliana;

In questo tipo di ereditarietà l'espressione della malattia è in funzione della quantità di genomi mutati presenti in ciascun organo e dalla dipendenza dell'organo dai processi ossidativi i quali vengono proprio svolti nei mitocondri.

Il **cuore**, i **muscoli** ed il **cervello** sono pertanto gli organi più spesso colpiti da una malattia con **eredità mitocondriale**.

Poiché il **DNA mitocondriale** interagisce con il **DNA nucleare** si possono distinguere tre gruppi di malattie mitocondriali geneticamente determinate:

- # dovute a difetti del DNA nucleare;
- # dovute a difetti del DNA mitocondriale;
- # dovute a difetti di "comunicazione" tra i due genomi;

Inizio pagina

[Data ultimo aggiornamento della pagina: 10-11-2003]

Indirizzo di posta elettronica...



Libro dei Visitatori



Copyright © 1999-2003 Ambulatorio Pediatrico [[dott. Filippo De Santis](#)]



Il favismo

L'Alimentazione

Consigli

Vita affettiva

Le vaccinazioni

Grafici

Malattie infettive

Malattie Varie

Medicina alternativa

L'attività del Pediatra

Codice deontologico

Home

Links Pediatrici

Ricerca

F.A.Q.

Miscellanea

Novità in pediatria

Sommario

Novità

SEGNALATO DA:



excite
ITALIA

ARIANNA
ITALIA ONLINE

[[Su](#)] [[Generalità sulle malattie genetiche](#)] [[Il favismo](#)] [[La microcitemia](#)]
[[La distrofia muscolare](#)] [[La malattia celiaca](#)] [[L'emofilia](#)]
[[L'anemia falciforme](#)] [[La fibrosi cistica](#)] [[La neurofibromatosi](#)]
[[La sindrome di Down](#)]

Il **favismo** è una malattia genetica, ereditaria, dovuta alla mancanza di un'enzima (molecola che permette il regolare svolgimento di reazioni chimiche ben definite), che può essere la **piruvato-chinasi** (PK) o la **glucosio-6-fosfato-deidrogenasi** (G-6-PDH).

La forma da carenza di G-6-PDH è la più frequente enzimopatia riguardando circa 400 milioni di persone nel mondo. La frequenza più alta si riscontra in Africa, nell'area tropicale e subtropicale ed in alcune zone del bacino del mediterraneo.

In Italia è molto frequente in Sardegna, dove colpisce 1 maschio su 4, ed in numero più limitato in Sicilia ed in altre regioni meridionali.

A livello genetico presenta una notevole eterogeneità essendone conosciute circa 400 diverse varianti, che si distinguono in base alla gravità del quadro clinico associato.

Il gene per l'enzima è localizzato sul cromosoma X.

Essa solitamente si manifesta solo in certe condizioni: esposizione della persona carente dell'enzima a sostanze particolari, come appunto le fave.

L'enzima è contenuto nei globuli rossi; la sua carenza causa pertanto una emolisi, cioè la distruzione dei globuli rossi, con conseguente anemia acuta, associata solitamente a febbre ed emissione di urine scure, color "coca-cola".

Le persone carenti dell'enzima non devono assumere alcune sostanze o farmaci che vengono riportati nella tabella seguente.

Gruppi di sostanze	prodotti e nomi commerciali
SULFAMIDICI	tutti
NITROFURANICI	nitrofurantoina (Furadantin, Nitrofurin), furazolidone, furaltadone, nitrofurazone.
ANTI-MALARIICI	primachina, plasmachina, atebtrin.
ANTIPIRETICI E ANALGESICI	Acido acetilsalicilico (Cemirit, Aspro, Aspirina, Kilios, Vivin C), acetofenetidina, acetanilide, fenacetina, aminopirina (Piramidon, Farmidone) antipirina e associazioni tra vari composti (Saridon, Uniplus, Polagin).
ANTIBIOTICI E CHEMIOTERAPICI	Cloramfenicolo (Chemicetina, Farmicetina), Acido nalidixico (Nalissina, Neg-gram, Urodxin, Urovalidin), P.A.S. e P.A.B.
MEDICAMENTI VARI	blu di metilene, B.A.L., Vitamina K idrosolubile (Konakion), fenilidrazina, chinidina, trinitrotoluene, probenecid, naftalina (vapori).
ALIMENTI	fave (è pericoloso anche solo transitare in un campo di fave o nelle sue vicinanze), piselli.



[File formato Acrobat](#)

[Data ultimo aggiornamento della pagina: 10-11-2003]

Indirizzo di posta elettronica...



[Libro dei Visitatori](#)



Copyright © 1999-2003 Ambulatorio Pediatrico [[dott. Filippo De Santis](#)]

La malattia celiaca

L'Alimentazione

Consigli

Vita affettiva

Le vaccinazioni

Grafici

Malattie infettive

Malattie Varie

Medicina alternativa

L'attività del Pediatra

Codice deontologico

Home

Links Pediatrici

Ricerca

F.A.Q.

Miscellanea

Novità in pediatria

Sommario

Novità

SEGNALATO DA:



excite
ITALIA

ARIANNA
ITALIA ONLINE

[[Su](#)] [[Generalità sulle malattie genetiche](#)] [[Il favismo](#)] [[La microcitemia](#)]
 [[La distrofia muscolare](#)] [[La malattia celiaca](#)] [[L'emofilia](#)]
 [[L'anemia falciforme](#)] [[La fibrosi cistica](#)] [[La neurofibromatosi](#)]
 [[La sindrome di Down](#)]

La **malattia celiaca** o **celiachia** è una malattia causata da una **intolleranza permanente al glutine**, una proteina contenuta in alcuni cereali (**grano, avena, orzo, segale**) che determina alterazioni della mucosa intestinale (la parte che lo riveste internamente) in individui geneticamente predisposti.

Le manifestazioni cliniche sono variabili a seconda dell'età di insorgenza. Nei bambini più piccoli solitamente prevalgono le manifestazioni gastrointestinali come diarrea cronica, distensione addominale, vomito, anoressia, nonché scarso accrescimento o calo di peso.

Spesso, dopo i 2-3 anni di età, prevalgono invece i sintomi extraintestinali: debolezza muscolare, dolori ossei, facilità alle fratture, afte ricorrenti, anemia sideropenica (da carenza di ferro) resistente alla terapia, bassa statura.

Accanto a queste forme c'è anche la possibilità che la malattia decorra in maniera del tutto asintomatica.

La diagnosi si basa sulla presenza di caratteristiche lesioni della

mucosa intestinale: l'atrofia dei villi (microscopiche protuberanze di questo rivestimento che aumentano la superficie di assorbimento dello stesso) associate ad alti livelli di **IgA** (immunoglobuline di classe A) **anti gliadina** ed **anti endomisio** nel sangue circolante. Tale diagnosi viene effettuata, oltre che con un **prelievo di sangue** per il dosaggio di detti anticorpi, con la **biopsia intestinale** che è l'unica indagine che permette di fare diagnosi certa della malattia.

La terapia attualmente disponibile è la rigorosa eliminazione dalla dieta di tutti gli alimenti che contengano i 4 cereali con glutine: grano, avena, orzo e segale. Al loro posto vengono solitamente utilizzati **riso** e **mais**.

Dal punto di vista genetico la prevalenza di questa patologia nell'ambito dei familiari di primo grado di pazienti celiaci è di circa il 9% e in molti di questi casi il decorso della malattia è asintomatico. Inoltre si è visto che il 75% dei gemelli monozigoti (provenienti da un unico embrione cioè uno spermatozoo che feconda un ovulo) sono concordanti per la malattia.

[Data ultimo aggiornamento della pagina: 10-11-2003]

Indirizzo di posta elettronica...



Libro dei Visitatori



Copyright © 1999-2003 Ambulatorio Pediatrico [[dott. Filippo De Santis](#)]

L'anemia falciforme

L'Alimentazione

Consigli

Vita affettiva

Le vaccinazioni

Grafici

Malattie infettive

Malattie Varie

Medicina alternativa

L'attività del Pediatra

Codice deontologico

Home

Links Pediatrici

Ricerca

F.A.Q.

Miscellanea

Novità in pediatria

Sommar

Novità

SEGNALATO DA:



[[Su](#)] [[Generalità sulle malattie genetiche](#)] [[Il favismo](#)] [[La microcitemia](#)]
 [[La distrofia muscolare](#)] [[La malattia celiaca](#)] [[L'emofilia](#)]
 [[L'anemia falciforme](#)] [[La fibrosi cistica](#)] [[La neurofibromatosi](#)]
 [[La sindrome di Down](#)]

Con questo nome si identificano un vasto gruppo di disordini ematologici con sintomatologia più o meno differente. La forma più comune è caratterizzata dallo stato omozigote per la cosiddetta **emoglobina S**. Più raramente l'**anemia falciforme** è dovuta ad uno stato di **doppia eterozigosi** per l'**emoglobina S** e la β **thalassemia** o per **emoglobina C**.

Il quadro ematologico tipico, caratterizzato dalla presenza di **globuli rossi a forma di falce**, da cui il nome della malattia, è dovuto alla polimerizzazione dell'**emoglobina S** con formazione di fibre all'interno del globulo rosso che subisce la deformazione a falce. Ne risulta una rigidità dei globuli rossi i quali tendono ad occludere i vasi periferici ed una ridotta vita media dei globuli rossi stessi che è alla base dell'anemia cronica.

La presenza nello stesso individuo dell'**anemia falciforme** e dell'**a thalassemia** o di condizioni che determinino la persistenza della formazione di **emoglobina fetale** sono in grado di determinare un quadro attenuato della sintomatologia di questa malattia.

I portatori eterozigoti dell'**anemia falciforme** sono clinicamente ed ematologicamente sani.

In **Italia** è molto rara, anche se è di frequente riscontro nelle regioni

del sud come **Sicilia** e **Calabria**.

Dal punto di vista clinico la malattia esordisce entro i primi 2 anni di vita. I sintomi si possono distinguere in due gruppi: quelli legati all'**emolisi** (distruzione dei globuli rossi) e quelli dovuti alle crisi da **occlusione dei vasi sanguigni**.

Sintomi dovuti all'emolisi

- ✦ anemia cronica
- ✦ ittero
- ✦ calcoli della colecisti
- ✦ scarso accrescimento
- ✦ deficit di maturazione sessuale

Sintomi dovuti all'occlusione dei vasi sanguigni

- ✦ crisi di dolore acuto a livello muscolo-scheletrico e addominale
- ✦ dactilite (tumefazione dolorosa del dorso delle mani e dei piedi)
- ✦ asplenia funzionale (la milza va incontro a degenerazione spontanea)
- ✦ facilità alle infezioni batteriche come conseguenza dell'asplenia.
- ✦ infarti cerebrali
- ✦ priapismo (erezione dolorosa del pene)
- ✦ necrosi (morte di un tessuto) ossee

La **diagnosi** si esegue con comuni esami ematologici (esame emocromocitometrico, elettroforesi dell'emoglobina) che mettono in evidenza l'anemia con la contemporanea presenza, all'elettroforesi

dell'emoglobina dell'**emoglobina S**.

Per la diagnosi prenatale si effettua l'**esame del DNA fetale** mediante **villocentesi** (prelievo dei villi coriali) o **amniocentesi** (prelievo del liquido amniotico).

La **terapia** si fonda sul trattamento delle infezioni, specie nei pazienti con asplenia funzionale e la somministrazione preventiva di vaccini contro determinati batteri (es. Haemophilus influenzae B).

In alcuni soggetti, specie se con infarti cerebrali, è necessario un programma di terapia trasfusionale; in altre condizioni (es.: gravidanza) si può eseguire la trasfusione all'occorrenza.

Un'alternativa alla terapia sintomatica è il **trapianto di midollo osseo** da donatore compatibile.

[Data ultimo aggiornamento della pagina: 10-11-2003]

Indirizzo di posta elettronica...



Libro dei Visitatori



Copyright © 1999-2003 Ambulatorio Pediatrico [[dott. Filippo De Santis](#)]

La neurofibromatosi

L'Alimentazione

Consigli

Vita affettiva

Le vaccinazioni

Grafici

Malattie infettive

Malattie Varie

Medicina alternativa

L'attività del Pediatra

Codice deontologico

Home

Links Pediatrici

Ricerca

F.A.Q.

Miscellanea

Novità in pediatria

Sommario

Novità

SEGNALATO DA:



excite
ITALIA

ARIANNA
ITALIA ONLINE

[[Su](#)] [[Generalità sulle malattie genetiche](#)] [[Il favismo](#)] [[La microcitemia](#)]
 [[La distrofia muscolare](#)] [[La malattia celiaca](#)] [[L'emofilia](#)]
 [[L'anemia falciforme](#)] [[La fibrosi cistica](#)] [[La neurofibromatosi](#)]
 [[La sindrome di Down](#)]

Le **neurofibromatosi** sono un gruppo di malattie genetiche, neurocutanee, caratterizzate dalla presenza di neurofibromi lungo il decorso dei nervi e da manifestazioni a carico di altri tessuti tra cui la pelle.

Sono state descritte almeno sette forme di neurofibromatosi ma, le più rilevanti sul piano sanitario e sociale sono quella di **tipo I (forma periferica o malattia di Von Recklinghausen)** e quella di **tipo II (forma centrale o acustica)**.

La neurofibromatosi di **tipo I** rappresenta oltre il 90 per cento di tutti i casi della malattia ed è caratterizzata, fin dai primi mesi di vita, dalla presenza sulla pelle di macchie color caffelatte. Queste possono manifestarsi ovunque, ma prediligono il tronco e gli arti. I neurofibromi compaiono più tardivamente, di regola nella forma di noduli cutanei e sottocutanei, talvolta anche nella variante plessiforme. Si distribuiscono in varie parti del corpo e, specie nel giovane adulto, causano un danno estetico. Caratteristiche del quadro clinico sono anche le lentiggini inguinali o ascellari, gli amartomi dell'iride (noduli di Lish) e, in alcuni casi, lo sviluppo di tumori cerebrali (glioma ottico) e di lesioni osteoarticolari (scoliosi, pseudoartrosi degli arti). Importanti e di frequenza variabile sono le manifestazioni neurologiche (epilessia,

convulsioni, disturbi nell'apprendimento), non necessariamente legate alla presenza di tumori del sistema nervoso.

La forma di **tipo II** è caratterizzata dalla costante presenza di tumori del nervo acustico (schwannomi vestibolari) e di altre neoplasie cerebrali e spinali. Le macchie caffelatte e i neurofibromi sono presenti in numero ridotto. Questa forma si manifesta, di solito, intorno ai 20 anni di età con sordità e, a seconda dei casi, con altri sintomi neurologici. Alcuni pazienti possono presentare un deficit visivo grave dovuto a una forma di cataratta giovanile.

La forma di tipo I spesso non è riconosciuta o viene sottovalutata in quanto il quadro clinico varia da individuo a individuo, anche nello stesso ambito familiare. Per la diagnosi è necessario constatare la presenza almeno due dei principali segni clinici. Un attento esame clinico di tutti i membri della famiglia è altrettanto importante per i soggetti apparentemente sani. Si ritiene che la comparsa delle manifestazioni diagnostiche avvenga nei primi sei anni di vita, mentre quella delle coinvolte (neoplastiche e non) sia limitata ai primi 20-30 anni di età superati i quali il rischio si riduce fortemente. Nei casi familiari dubbi l'esame del DNA può essere risolutivo per la diagnosi.

I **geni responsabili** delle due forme sono stati localizzati sul **cromosoma 17** per il **tipo I** e sul **cromosoma 22** per il **tipo II**. I prodotti di questi due geni sembrano avere un'attività inibitoria sulla crescita tumorale, attività che si riduce o viene alterata in seguito alla mutazione.

Non esiste un trattamento risolutivo delle neurofibromatosi. I rimedi medici e chirurgici sono quindi volti al miglioramento delle condizioni cliniche del paziente e, soprattutto, a limitare i danni delle complicazioni (tumorali, scheletriche, ecc.). Le ripercussioni psicologiche delle neurofibromatosi sono talvolta più gravi delle stesse complicazioni organiche e richiedono, quindi, un adeguato sostegno. Un protocollo assistenziale di minima della forma di tipo I è stato redatto dal Gruppo italiano di studio delle neurofibromatosi e pubblicato sulla [Rivista italiana di Pediatria](#). Esso prevede di effettuare, soprattutto, controlli medici multispecialistici (semestrali o annuali) presso strutture sanitarie di provata esperienza nel settore.

Entrambe le forme hanno un carattere **autosomico dominante**. Un genitore affetto può trasmettere la malattia ai figli con un rischio del 50 per cento. Nuove mutazioni, quindi con genitori sani, sono responsabili della metà dei casi con una probabilità di 1:10 000 ogni gravidanza. È possibile diagnosticare la forma di tipo I in epoca prenatale con l'analisi del DNA ma solo nei casi familiari e con almeno due soggetti malati. Tuttavia la diagnosi prenatale non consente di prevedere quale sarà l'espressione clinica della malattia.

[Data ultimo aggiornamento della pagina: 10-11-2003]

Indirizzo di posta elettronica...



Libro dei Visitatori



Copyright © 1999-2003 Ambulatorio Pediatrico [[dott. Filippo De Santis](#)]

Grafici

L'Alimentazione

Consigli

Vita affettiva

Le vaccinazioni

Grafici

Malattie infettive

Malattie Varie

Medicina alternativa

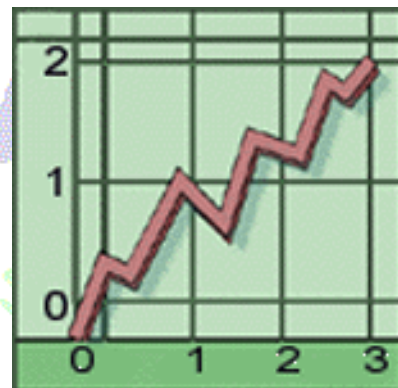
L'attività del Pediatra

Codice deontologico

- Home
- Links Pediatrici
- Ricerca
- F.A.Q.
- Miscellanea
- Novità in pediatria
- Sommario



- # [Femmine 0-3 anni](#)
- # [Maschi 0-3 anni](#)
- # [Femmine 2-18 anni](#)
- # [Maschi 2-18 anni](#)
- # [Circ. cran. + Peso/Stat. Femmine 0-3 anni](#)
- # [Circ. cran. + Peso/Stat. Maschi 0-3 anni](#)
- # [Valutazione accrescimento](#)



Novità

Tabelle tratte dal National Center for Health Statistics, 1976

SEGNALATO DA:



Indirizzo di posta elettronica...



Libro dei Visitatori



Copyright © 1999-2003 Ambulatorio Pediatrico [[dott. Filippo De Santis](#)]