

Patologia	Malformazioni – Malattie Congenite – Malattie Ereditarie – Malattie di origine genetica.
Caratteristiche	<p>Ogni anno in Italia nascono 28'000 bambini con malformazioni o difetti congeniti. Quasi il 5% muore nel primo anno di vita. Quasi il 30% vivrà, ma con gravi disabilità fisiche e psichiche permanenti. Tutti gli altri avranno bisogno di interventi medici e chirurgici e di frequenti ricoveri in ospedali.</p> <p>Aarskog – Scott, Sindrome di: vedi Sindrome di Aarskog.</p> <p>Aarskog, Sindrome di, Sindrome di Aarskog – Scott, Sindrome Faciodigitogenitale con ritardo mentale: malattia genetica congenita estremamente rara, ereditaria a carattere X-linked recessivo, caratterizzata da malformazioni strutturali distinte come bassa statura, malformazioni craniofacciali, scheletriche, genitali ed oculari.</p> <p>Adams – Oliver, Sindrome di: Malattia estremamente rara ereditaria a carattere autosomico dominante caratterizzata da difetto del cuoio capelluto e degli arti.</p> <p>Agenesia del Corpo Calloso (ACC): Malformazione congenita al cervello caratterizzata da mancato sviluppo del corpo calloso con conseguenti problemi neurologici.</p> <p>Agenesia del Verme Cerebellare: malformazione congenita del cervelletto caratterizzata da agenesia completa o parziale della sua parte mediana o del verme. L'agenesia parziale è ereditaria a carattere autosomico o X-linked dominante. L'agenesia completa è ereditaria a carattere autosomico recessivo. La malattia è caratterizzata da disturbi neurologici.</p> <p>Aicardi, Sindrome di: Encefalopatia malformativa. Malattia congenita estremamente rara ereditaria a carattere X-linked recessivo caratterizzata da problemi neurologici, oftalmici e agenesia del corpo calloso.</p> <p>Andre, Sindrome di: vedi Sindrome Otopalatodigitale.</p> <p>Angelman, Sindrome di: malattia genetica rara causata dal funzionamento anomalo del gene UBE3A situato in una piccola regione (q11-q13) del cromosoma 15. Sintomi caratteristici sono grave ritardo mentale, riso prolungato ed ingiustificato, malformazioni del cranio e del viso, ritardo della crescita.</p> <p>Beckwith, Sindrome di: vedi Sindrome di Beckwith-Wiedemann.</p> <p>Beckwith-Wiedemann, Sindrome di, Sindrome di Beckwith, Sindrome di Wiedmann-Beckwith: malattia genetica rara che può essere a carattere autosomico dominante. E' caratterizzata da un'ampia varietà di sintomi e gravità: eccessiva corporatura e peso, lingua grossa, dilatazione degli organi viscerali, ernia ombelicale, ipoglicemia e predisposizione ad alcuni tumori infantili.</p> <p>Binder, Sindrome di, Displasia Maxilonasale: rara malattia che può essere ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da malformazioni facciali.</p> <p>Borjeson, Sindrome di, Sindrome di Borjeson-Forsman-Lehmann: malattia genetica rara a carattere X-Linked recessivo caratterizzata da malformazioni del viso, ritardo mentale, obesità, ritardo dello sviluppo sessuale, ipotonia muscolare.</p> <p>Borjeson-Forsman-Lehmann, Sindrome di: vedi Sindrome di Borjeson.</p> <p>Cantrell, Pentalogia di, Sindrome di Cantrell-Haller-Ravich: malattia congenita o della prima infanzia molto rara caratterizzata da una combinazione di gravi difetti del torace medio comprendenti lo sterno, il diaframma, il cuore e la parete addominale.</p> <p>Cantrell-Haller-Ravich, Sindrome di: vedi Pentalogia di Cantrell.</p> <p>Catel-Manzke, Sindrome di: malattia genetica estremamente rara caratterizzata da malformazioni delle dita e dalle malformazioni tipiche della Sindrome di Pierre-Robin.</p> <p>Charge, Sindrome: malformazione degli occhi, dei nervi facciali, del cuore, del naso, dell'apparato genitale e urinario, dell'apparato uditivo e perdita dell'udito, ritardo della crescita.</p> <p>Coffin-Lowry, Sindrome di: malattia genetica rara ereditaria a carattere X-Linked dominante caratterizzata da ritardo mentale, malformazioni craniofacciali, malformazioni delle mani e dello scheletro.</p> <p>Coffin-Siris, Sindrome di: malattia genetica congenita rara caratterizzata da difficoltà dell'alimentazione, frequenti infezioni respiratorie, ipotonia muscolare, ritardo mentale, malformazioni craniofacciali e delle dita.</p> <p>Cohen, Sindrome di, Sindrome di Pepper: malattia genetica rara ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da malformazioni craniofacciali, anomalie degli occhi, ipotonia muscolare, obesità, malformazioni delle mani e dei piedi e delle dita, ritardo mentale.</p> <p>Deficienza del Pseudocolinesterasi, Sensibilità alla Succinilcolina: rara malattia genetica causata da carenza o assenza dell'enzima pseudocolinesterasi nel plasma che può causare difficoltà respiratorie durante interventi chirurgici se viene usato l'anestetico succinilcolina.</p> <p>Desbuquois, Sindrome di: vedi Sindrome di Larsen.</p> <p>Displasia Maxilonasale: vedi Sindrome di Binder.</p> <p>DOOR, Sindrome: malattia ereditaria estremamente rara a carattere autosomico recessivo caratterizzata da sordità causata da malformazioni dell'orecchio interno, malformazioni delle unghie, malformazione di alcune ossa, ritardo mentale medio-grave. Possono essere presenti episodi di epilessia e malformazioni delle mani e piedi.</p> <p>Eagle-Barett, Sindrome di: vedi Sindrome Prune-Belly.</p> <p>Ear-Patella-Short Stature, Sindrome di, Sindrome Orecchio-Rotula-Bassa Statura, Sindrome di Meier-Gorlin: malattia genetica ereditaria estremamente rara a carattere autosomico recessivo caratterizzata da sottosviluppo o assenza della struttura esterna di entrambi gli orecchi, assenza delle rotule e/o statura bassa. Possono essere presenti altre malformazioni.</p> <p>Ehlers-Danlos, Sindrome di: gruppo di malattie ereditarie dei tessuti connettivi caratterizzata da difetto del collagene che è la più importante</p>

Le informazioni contenute in questa guida sono fornite a solo scopo educativo ed informativo e non devono essere usate per scopi di diagnosi e cura. Queste informazioni non devono essere intese come appoggio o partecipazione a qualsiasi specifica associazione o centro di cura da parte dell'Associazione Progetto Sorriso. Le informazioni possono essere variate senza preavviso.

proteina strutturale dell'organismo. La malattia è cromosomica ereditaria, può essere a carattere autosomico recessivo o dominante ed ha possibilità di diagnosi prenatale.

Escobar, Sindrome di: malattia genetica molto rara che può essere ereditaria caratterizzata da contratture multiple delle articolazioni, malformazioni delle dita e della pelle, statura bassa, malformazioni vertebrali ed oculari.

Faciodigitogenitale con ritardo mentale, Sindrome: vedi Sindrome di Aarskog.

FG, Sindrome, Sindrome di Opitz-Kaveggia: malattia ereditaria rara che colpisce gli individui di sesso maschile. Alcuni individui di sesso femminile potrebbero avere alcune caratteristiche della sindrome in quanto portatrici sane, ma non sono affette dalla malattia. Alcune possibili caratteristiche sono: ritardo mentale, assenza dell'apertura anale o suo posizionamento anomalo, ipotonia muscolare, testa larga ed altre anomalie.

Filippi, Sindrome: malattia congenita genetica rara a carattere autosomico recessivo caratterizzata da malformazioni craniofacciali e delle dita, ritardo mentale medio-grave, ritardo della crescita.

Focomelia, Sindrome, Sindrome Tetrafocomelia di Roberts: mancanza congenita totale o parziale del segmento di un arto più prossimo al tronco, mentre l'estremità può essere più o meno benconformata. Altri sintomi possono essere deficienze dell'accrescimento e mentale, difetti degli occhi, orecchi e naso. Le cause possono essere genetiche o da intossicazione durante la gravidanza.

Fong, Malattia di: vedi Sindrome Nail-Patella.

Franceschetti-Zwahlen-Klein, Sindrome di: vedi Sindrome di Treacher-Collins.

Francois, Sindrome di: vedi Sindrome di Hallermann-Streiff.

Fraser, Sindrome di: malattia genetica ereditaria rara a carattere autosomico recessivo caratterizzata da dita parzialmente palmate, anomalie renali, malformazioni genitali, fusione completa delle palpebre che può essere associata a malformazione degli occhi con conseguente cecità.

Freeman-Sheldon, Sindrome di: malattia congenita ereditaria rara che può essere a carattere autosomico dominante caratterizzata da contrazioni multiple dei movimenti di varie parti del corpo, malformazioni craniofacciali, delle mani e dei piedi e scheletriche. La malformazione facciale caratteristica consiste nel far apparire i soggetti affetti nell'atto di fischiare.

Fryns, Sindrome di: malattia ereditaria congenita estremamente rara a carattere autosomico recessivo caratterizzata da malformazioni multiple dello stomaco, intestino, diaframma, craniofacciali e delle dita. Possono essere presenti altre malformazioni, difetti cardiaci e gravi ritardo mentale.

Galloway, Sindrome di: vedi Sindrome di Galloway-Mowat.

Galloway-Mowat, Sindrome di, Sindrome di Galloway: malattia genetica ereditaria estremamente rara a carattere autosomico recessivo caratterizzata da malformazioni craniofacciali e dei reni, ernia iatale, malformazioni del cervello, ipotonia muscolare, ritardo psicomotorio e mentale.

Genee-Wiedemann, Sindrome di: vedi Sindrome di Miller.

Giedion-Langer, Sindrome di: vedi Sindrome Tricorinofalangea di Tipo 2.

Goldenhar, Sindrome di, Sindrome di Goldenhar-Gorlin: malattia congenita rara che può essere ereditaria caratterizzata da un ampio spettro di sintomi che possono variare notevolmente come tipologia e gravità da caso a caso. Gli organi coinvolti possono essere nella zona craniofaciale e vertebrale. La malattia può essere unilaterale oppure anche bilaterale nel 10-33% dei casi.

Goldenhar-Gorlin, Sindrome di: vedi Sindrome di Goldenhar.

Gorlin-Chaudhry-Moss, Sindrome di: malattia estremamente rara che può essere ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da prematura chiusura delle ossa del cranio, occhi piccoli, assenza di alcuni denti, irsutismo ed altre anomalie.

Hallermann-Streiff, Sindrome di, Sindrome di Francois: malattia ereditaria rara, talvolta congenita, caratterizzata da particolari malformazioni craniofacciali, degli occhi, dei denti e nanismo.

Hanhart, Sindrome di: malattia congenita rara caratterizzata da malformazioni della lingua, delle dita, delle braccia e delle gambe, della mandibola.

Hermansky Pudlak, Sindrome di: malattia ereditaria rara consistente in quattro caratteristiche, albinismo, emorragie per disfunzioni delle piastrine, danni alla vista, anomalo accumulo di una sostanza lipidica in vari tessuti del corpo.

HPE. Oloprosencefalia, Microencefalia: malformazioni del cervello con possibili anomalie facciali.

Hutchinson-Gilford, Sindrome di: anomalia genetica rara progressiva che può essere a carattere autosomico dominante caratterizzata da invecchiamento estremamente accelerato.

Juberg-Hayward, Sindrome di, Sindrome Orocraniodigitale: malattia ereditaria estremamente rara caratterizzata da malformazioni multiple craniofacciali e delle dita delle mani e dei piedi, ritardo mentale. Possono essere presenti malformazioni scheletriche. La sindrome può essere ereditaria a carattere autosomico recessivo.

LABAND, Sindrome, Sindrome di Zimmermann-Laband: malattia ereditaria estremamente rara a carattere autosomico dominante caratterizzata da malformazioni craniofacciali, delle mani e dei piedi, delle gengive.

LADD, Sindrome, Sindrome di Levy-Hollister: malattia genetica rara ereditaria a carattere autosomico dominante. Il nome della malattia è l'acronimo di Lacrimo-Auriculo-Dento-Digital ed è caratterizzata da malformazioni dell'apparato lacrimale e anomalie dei denti, delle orecchie, delle ghiandole salivari, dell'apparato genitourinario e da sordità.

Larsen, Sindrome di, Sindrome di Desbuquois, Malattia di Sinding-Larsen-Johansson: malattia genetica congenita multisistemica caratterizzata da malformazioni multiple delle ossa, dei piedi, delle dita e del viso. Talvolta possono essere presenti statura bassa, problemi cardiaci, spaccatura del palato o delle labbra, ritardo mentale.

Levy-Hollister, Sindrome di: vedi Sindrome LADD.

<p>Marden-Walker, Sindrome di: rara malattia del tessuto connettivo ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da malformazioni craniofacciali, articolazioni osse fisse, ritardo della crescita e controllo limitato dei movimenti muscolari.</p> <p>Marinesco-Sjogren-Garland, Sindrome di: rara malattia genetica ereditaria a carattere autosomico recessivo del cervelletto caratterizzata da perdita del coordinamento muscolare, cataratte, spasticità, debolezza muscolare, deficienza mentale.</p> <p>Marshall, Sindrome di: malattia genetica rara ereditaria a carattere autosomico dominante caratterizzata da malformazioni facciali, cataratte e perdita dell'udito.</p> <p>Meier-Gorlin, Sindrome di: vedi Sindrome di Ear-Patella-Short Stature.</p> <p>Mermaid, Sindrome di: vedi Sequenza Sirenomelia.</p> <p>Miller, Sindrome di, Sindrome di Genee-Wiedemann: malattia congenita genetica estremamente rara ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da malformazioni craniofacciali, degli arti, delle mani e dei piedi.</p> <p>Mohr, Sindrome di, Sindrome Orofaciodigitale: termine che raggruppa diverse modificazioni genetiche come disturbi neuromuscolari frequenti, malformazioni congenite del palato, facciali, delle mani e dei piedi, diversi gradi di ritardo mentale.</p> <p>Nager, Sindrome di: malattia rara che può avere origini genetiche caratterizzata da sottosviluppo delle guance e della mascella. Possono essere presenti anomalie delle palpebre e del palato, sottosviluppo dell'orecchio interno ed esterno, anomalie dei pollici, degli avambracci e dei gomiti, problemi dell'alimentazione e mentali.</p> <p>Nail-Patella, Sindrome, Sindrome Unghia-Rotula, Malattia di Fong, Sindrome di Turner-Kieser: rara malattia genetica ereditaria a carattere autosomico dominante spesso congenita o della prima infanzia caratterizzata da anomalie delle unghie delle mani e dei piedi, mancanza o sottosviluppo delle rotule, sottosviluppo di alcune ossa o anomala sporgenza delle punte iliache, anomalie oculari.</p> <p>Obrinsky, Sindrome di: vedi Sindrome Prune-Belly.</p> <p>Opitz BBB, Sindrome di: vedi Sindrome di Opitz G.</p> <p>Opitz G, Sindrome di, Sindrome di Opitz BBB, Sindrome di Opitz-Frias: malattia congenita genetica caratterizzata da malformazioni craniofacciali. Possono essere presenti anomalie urogenitali, polmonari, della trachea, laringe e faringe, anali, renali, cardiache, agenesia del corpo calloso, ritardo mentale. La Sindrome BBB è ereditaria a carattere X-Linked, la Sindrome G è ereditaria a carattere autosomico dominante.</p> <p>Opitz-Frias, Sindrome di: vedi Sindrome di Opitz G.</p> <p>Opitz-Kaveggia, Sindrome di: vedi Sindrome FG.</p> <p>Orecchio-Rotula-Bassa Statura, Sindrome: vedi Sindrome di Ear-Patella-Short Stature.</p> <p>Orocraniodigitale, Sindrome: vedi Sindrome di Juberg-Hayward.</p> <p>Orofaciodigitale, Sindrome: vedi Sindrome di Mohr.</p> <p>Otopalatodigitale, Sindrome, Sindrome di Andre, Sindrome di Taybi: gruppo di malattie genetiche ereditarie rare caratterizzate da malformazioni craniofacciali, perdita dell'udito, dita delle mani e dei piedi corte. La malattia può essere trasmessa a carattere X-Linked recessivo o X-Linked semidominante.</p> <p>Pallister W, Sindrome di, Sindrome W: rara malattia genetica caratterizzata da malformazioni craniofacciali. Possono essere presenti ritardo mentale, problemi nella parola, malformazioni ossee degli arti.</p> <p>Pallister, Sindrome di: vedi Sindrome di Schinzel.</p> <p>Pepper: vedi Sindrome di Cohen.</p> <p>Picnodisostosi: malattia genetica rara ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da bassa statura, cranio allargato con fronte sporgente e nuca rigonfiata, mani larghe e piedi con unghie corte e fragili, viso piccolo, mento sfuggente, anomalie dei denti e fragilità ossea.</p> <p>Proteo, Sindrome: malattia ereditaria molto rara caratterizzata da lesioni multiple dei vasi linfatici, sovraviluppo di un lato del corpo, testa larga in modo anomalo, gigantismo parziale dei piedi ed anomale macchie caffè-latte sulla pelle.</p> <p>Prune-Belly, Sindrome, Sindrome di Eagle-Barett, Sindrome di Obrinsky: malattia rara caratterizzata da assenza parziale o totale dei muscoli addominali, difficoltà dei testicoli a scendere nello scroto, malformazioni urologiche.</p> <p>Rapp-Hodgkin, Sindrome di: malattia multisistemica genetica molto rara congenita o dell'infanzia del gruppo delle Displasie Ectodermiche che colpiscono usualmente la pelle, i denti, i capelli e le unghie. Questa sindrome è caratterizzata inoltre da incapacità alla sudorazione, intolleranza al caldo e suscettibilità ad un aumento anomalo della temperatura corporea, incompleta chiusura del palato. La malattia è ereditaria a carattere autosomico dominante.</p> <p>Rieger, Sindrome di: rara malattia genetica ereditaria a carattere autosomico dominante caratterizzata da assenza e/o malformazione di alcuni denti, anomalie craniofacciali e degli occhi.</p> <p>Roberts, Sindrome di: malattia genetica estremamente rara ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da ritardo della crescita prenatale e postnatale, anomalie craniofacciali, degli occhi, degli arti e delle mani. Può essere presente ritardo mentale.</p> <p>Roberts, Sindrome Tetrafocomelia di: vedi Sindrome Focomelia.</p> <p>Robinow, Sindrome di: malattia ereditaria estremamente rara caratterizzata da statura bassa dovuta a ritardo della crescita dopo la nascita, malformazioni craniofacciali, scheletriche e genitali.</p> <p>Rosenberg Chutorian, Sindrome di: sindrome genetica molto rara ereditaria a carattere X-Linked semidominante che compare nell'infanzia. I sintomi sono perdita dell'udito e della vista, polineuropatia degli arti superiori ed inferiori.</p> <p>Rothmund Thomson, Sindrome di: malattia genetica multisistemica estremamente rara ereditaria a carattere autosomico recessivo. La malattia compare nella prima infanzia con caratteristiche anomalie della pelle, difetti dei capelli, cataratta giovanile, statura bassa ed anomalie scheletriche, malformazioni craniofacciali e disfunzioni sessuali. Raramente può essere presente ritardo mentale.</p>

Le informazioni contenute in questa guida sono fornite a solo scopo educativo ed informativo e non devono essere usate per scopi di diagnosi e cura. Queste informazioni non devono essere intese come appoggio o partecipazione a qualsiasi specifica associazione o centro di cura da parte dell'Associazione Progetto Sorriso. Le informazioni possono essere variate senza preavviso.

RTS, Sindrome di Rubinstein-Taybi: rara malattia genetica multisistemica caratterizzata da ritardo della crescita, anomalie craniofacciali, ritardo mentale, anomalie delle dita, ritardo psicomotorio. Possono essere presenti malformazioni cardiache, renali, urogenitali e scheletriche.

Rubinstein-Taybi, Sindrome di: vedi RTS.

Schinzel, Sindrome di, Sindrome di Pallister: malattia estremamente rara ereditaria a carattere autosomico dominante caratterizzata da anomalie/malformazioni delle ossa dell'avambraccio e delle mani, disfunzioni di alcune ghiandole sudoripare, mammarie o dei testicoli.

Schwartz-Jampel, Sindrome di, Sindrome di Schwartz-Jampel-Aberfeld: malattia genetica rara ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da anomalie dei muscoli scheletrici con debolezza e rigidità, anomalo sviluppo osseo, saldatura di alcune giunzioni ossee, ritardo della crescita, anomalie facciali e degli occhi. La Sindrome del Tipo 1 compare nell'infanzia mentre quella del Tipo 2, più rara, compare alla nascita.

Schwartz-Jampel-Aberfeld, Sindrome di: vedi Sindrome di Schwartz-Jampel.

Scott, Sindrome Craniodigitale con Ritardo Mentale di: malattia estremamente rara genetica ereditaria a carattere X-Linked recessivo caratterizzata da ritardo mentale e da malformazioni craniofacciali e delle dita.

Sensibilità alla Succinilcolina: vedi Deficienza del Pseudocolinesterasi.

Sequenza Sirenomelia, Sindrome di Mermaid: difetto congenito caratterizzato dalla presenza di una sola gamba o con entrambe le gambe unite assieme.

Setleis, Sindrome di: rara malattia genetica ereditaria a carattere autosomico recessivo spesso congenita caratterizzata da malformazioni craniofacciali, della pelle e dei capelli.

Sinding-Larsen-Johansson, Malattia di: vedi Sindrome di Larsen.

Stickler, Sindrome di, Sindrome di Weissenbacher-Zweymuller: malattia genetica ereditaria a carattere autosomico dominante caratterizzata da anomalie congenite degli occhi, mandibola piccola e palato aperto. Possono essere presenti degenerazioni in alcune articolazioni con anomalie ossee.

Sugio-Kajii, Sindrome di: vedi Sindrome Tricorinofalangea di Tipo 3.

Summitt, Sindrome di: malattia genetica estremamente rara ereditaria a carattere autosomica recessivo talvolta considerata una variante della Sindrome di Carpenter. Sono presenti malformazioni del cranio, delle mani, dei piedi e obesità.

Taybi, Sindrome di: vedi Sindrome Otopalatodigitale.

Teebi, Sindrome di: malattia congenita ereditaria a carattere autosomico recessivo.

Telecanto con Anomalie Associate: malattia genetica molto rara caratterizzata da occhi molto distanziati tra di loro, anomalie del tratto urinario ed anomalie dello sviluppo della bocca e delle labbra.

Tetrafocomelia di Roberts, Sindrome: vedi Sindrome Focomelia.

Townws-Brocks, Sindrome di: rara malattia genetica congenita caratterizzata da ano non perforato, anomalie delle mani, dei piedi e dell'orecchio. Possono essere presenti perdita dell'udito o sordità.

Treacher-Collins, Sindrome di, Sindrome di Treacher-Collins-Franceschetti di Tipo 1, Sindrome di Franceschetti-Zwalen-Klein: rara malattia genetica ereditaria che può essere a carattere autosomico dominante in circa il 40% dei casi, caratterizzata da particolari anomalie craniofacciali dovute a sottosviluppo di alcune parti del cranio. Le malformazioni possono coinvolgere l'arcata sopraccigliare, gli zigomi, le guance, la mandibola, la bocca, il palato, i denti, le orecchie.

Treacher-Collins-Franceschetti, Sindrome di Tipo 1: vedi Sindrome di Treacher-Collins.

Trico-Dento-Ossea, Sindrome: rara malattia genetica multisistemica ereditaria a carattere autosomico dominante che appartiene al gruppo delle Displasie Ectodermiche (vedi). La malattia è caratterizzata da anomalie dei capelli, dei denti ed anomalie dello spessore e densità delle ossa del cranio e degli arti. Possono essere presenti malformazioni delle unghie e del cranio.

Tricorinofalangea, Sindrome di Tipo 1: malattia multisistemica estremamente rara ereditaria spesso a carattere autosomico dominante. E' caratterizzata da anomalie del cuoio capelluto, del viso e del naso, delle dita delle mani e dei piedi, delle epifisi ossee. Può essere presente statura bassa.

Tricorinofalangea, Sindrome di Tipo 2, Sindrome di Giedion-Langer: malattia genetica cromosomica ereditaria multisistemica estremamente rara. E' caratterizzata da anomalie dei capelli, ritardo della crescita progressivo, anomalie delle dita delle mani e dei piedi, anomalie delle epifisi ossee e facciali, esposti ossee in varie parti del corpo. Possono essere presenti problemi alle articolazioni, ipotonia muscolare, problemi alla pelle, ritardo mentale medio-grave, diminuzione dell'udito.

Tricorinofalangea, Sindrome di Tipo 3, Sindrome di Sugio-Kajii: malattia multisistemica estremamente rara ereditaria a carattere autosomico dominante. E' caratterizzata da anomalie dei capelli, del naso e del viso, delle dita delle mani e dei piedi, delle epifisi ossee, dei denti. Possono essere presenti ossa delle mani e dei piedi corte, nanismo ed anomalie scheletriche.

Turner-Kieser, Sindrome di: vedi Sindrome Nail-Patella.

Unghia-Rotula, Sindrome: vedi Sindrome Nail-Patella.

VACTEL, Sindrome di: vedi Sindrome di VATER.

VACTERL, Sindrome di: vedi Sindrome di VATER.

VATER, Sindrome di, o VACTEL o VACTERL: malattia rara. Acronimo di: Vertebral anomalies, Anal atresia, congenital Cardiac disease, Tracheo Esophageal fistula, Relal anomalies, radial displasia and other Limb defect.

W, Sindrome: vedi Sindrome di Pallister W.

Waardenburg, Sindrome di Tipo IV: vedi Sindrome di Waardenburg.

Waardenburg, Sindrome di, Malattia di Waardenburg-Hirschsprung: malattia genetica che può essere congenita ed ereditaria a carattere

	<p>autosomico dominante. La malattia, di cui ne sono stati descritti sei tipi diversi, è caratterizzata da anomalie facciali, mancanza di pigmentazione dei capelli, della pelle e dell'iride di entrambi gli occhi, anomalie dell'orecchio interno, malformazioni delle braccia e delle mani. La Sindrome di Waardenburg di Tipo IV o Malattia di Waardenburg-Hirschsprung associa i sintomi delle due malattie coinvolgendo il tratto gastrointestinale.</p> <p>Waardenburg-Hirschsprung, Malattia di: vedi Sindrome di Waardenburg.</p> <p>Waardenburg-Hirschsprung, Malattia di: vedi Sindrome di Waardenburg.</p> <p>Weissenbacher-Zweymuller, Sindrome di: vedi Sindrome di Stickler.</p> <p>Werner, Sindrome di: rara malattia progressiva ereditaria a carattere autosomico recessivo che può comparire nell'infanzia caratterizzata da invecchiamento accelerato.</p> <p>Wieacker, Sindrome di, Sindrome di Wieacker-Wolff: rara malattia genetica ereditaria a carattere X-Linked recessivo caratterizzata da malformazioni dei piedi, atrofia muscolare, ritardo mentale medio ed inabilità a muovere alcuni muscoli del viso e della lingua.</p> <p>Wiedmann-Beckwith, Sindrome di: vedi Sindrome di Beckwith-Wiedemann.</p> <p>Wildervanck, Sindrome di: malattia genetica rara che colpisce prevalentemente le femmine. La malattia è caratterizzata da anomalie scheletriche (Sindrome di Klippel-Feil), anomalie agli occhi (Sindrome di Duane) e sordità congenita.</p> <p>Williams, Sindrome di, Sindrome di Beuren, Sindrome di Williams-Beuren: malattia genetica rara caratterizzata da ritardo della crescita prima e dopo la nascita, deficit mentale ed anomalie facciali. Possono essere presenti difetti cardiaci, aumento del calcio nel sangue durante l'infanzia e difetti muscoloscheletrici.</p> <p>Yunis-Varon, Sindrome di: malattia multisistemica estremamente rara, genetica ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da difetti scheletrici, dei tessuti ectodermici (unghie, capelli e denti) e dei sistemi cardiorespiratorio. La malattia è caratterizzata da ritardo della crescita prima e dopo la nascita, difetto della crescita delle ossa craniofacciali, delle dita delle mani e dei piedi.</p> <p>Zimmermann-Laband, Sindrome di: vedi Sindrome LABAND.</p>
--	---

Prevenzione	<p>Mucopolisaccaridosi: esame cellule amniotiche come diagnosi prenatale.</p> <p>Oloprosencefalia: amniocentesi come diagnosi prenatale.</p>
--------------------	--

Centri Specializzati di Diagnosi, Ricerca, Ricovero e Cura		
Verona	Centro Regionale Specializzato per la Epidemiologia delle Malformazioni Congenite e Diagnosi Prenatale, c/o Policlinico Università degli Studi di Verona, Dipartimento Materno Infantile e Biologia-Genetica	045/8071111 045/8074469
Padova	Centro Regionale Specializzato per la Epidemiologia delle Malformazioni Congenite e Diagnosi Prenatale Azienda Ospedaliera, Dipartimento di Pediatria, Unità Operativa Clinica Genetica ed Epidemiologia	049/661011 049/8213513
Milano	Istituto "C. Besta", Divisione di Biochimica e Genetica del Sistema Nervoso. (Atassie) Centro Angiomi e Malformazioni Vascolari, Unità Operativa di Chirurgia Vascolare dell'Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi"	02/2360040,2394256-7 02/57995253
Roma	Ospedale Pediatrico, Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico, Bambin Gesù	06/68591

Associazioni Specifiche di Volontariato e Mediche Italia		
Treviso	OR.SA. Organizzazione Sindrome di Angelman	0422.421643
Milano	ASM Associazione Italiana Studio Malformazioni ASM, Centri gratuito di Genetica Medica "Centro Sindronet", c/o Clinica Pediatrica De Marchi ASM, Centro di Assistenza medica di Ecografia ostetrica e ginecologica dell'Università di Milano (Ceog-ASM), c/o Ospedale San Paolo ASM, Centro di Assistenza medica per le malformazioni vascolari, c/o Istituti Clinici di Perfezionamento, Istituto di Chirurgia Vascolare ASM, Centro di Assistenza medica di Medicina perinatale, c/o Clinica Mangiagalli, 1° Clinica Ostetrico-Ginecologica FISME. Federazione Italiana per lo Studio delle Malattie Ereditarie Girandola Onlus. Associazione Anomalie Vascolari e Angiomi nell'Infanzia	02.58430313 www.asmonlus.it 02/57992457 02/8190207 02/57992812 02/57992324 02.57991 02.57995324 www.girandola.org
Monza	Associazione Nazionale Malformazioni Cranio-Facciali "Devi Vivere", c/o Nuovo Ospedale San Gerardo	039.2333536
Torino	ASM, Centro gratuito di Genetica Medica "Centro Sindronet", c/o Ospedale Regina Margherita, Istituto di Discipline Pediatriche, Servizio di Genetica	011/6927307
Genova	ASM, Centro gratuito di Genetica Medica "Centro Sindronet", c/o Ospedali Galliera, Centro di Genetica Umana	010/5632358

Le informazioni contenute in questa guida sono fornite a solo scopo educativo ed informativo e non devono essere usate per scopi di diagnosi e cura. Queste informazioni non devono essere intese come appoggio o partecipazione a qualsiasi specifica associazione o centro di cura da parte dell'Associazione Progetto Sorriso. Le informazioni possono essere variate senza preavviso.

Associazione Progetto Sorriso, Onlus – Un Sorriso nella rete – Paragrafo 12

Bologna	AMACI Associazione Genitori Bambini Malformati Congeniti, c/o Istituto di Clinica Chirurgica Pediatrica	051.308862-390689
Parma	ASM, Centro gratuito di Genetica Medica "Centro Sindronet", c/o Clinica Pdiatrica dell'Università di Parma SIP, Gruppo di Studio su Genetica Clinica. Segretario: c/o Clinica Pediatrica	0521/991203 0521.991203 – 291275
Roma	ASM, Centri di Assistenza Medica, Laboratorio centrale di genetica, c/o II° Università di Roma Comitato Telethon Fondazione Onlus	06/72596080 06.665961 www.telethon.it

Associazioni Specifiche di Volontariato e Mediche Estero

U.K.	Linford	The Independent Holoprosencephaly Support Site	+44.01420473065	www.team17.com/~tsmith/HPE/index.html
	Surrey Intl.	Stickler Syndrome Support Group	+44.1932.267635	www.stickler.org.uk
	British Columbia	Canadian Association for Williams Syndrome	+44.604.853.0231	www.bmts.com/~williams/caws.htm
	Hampshire	British Coalition of Heritable Disorders of Connective Tissue	+44.01252.810472	www.Business-Partners.co.uk/marfan
	North Yorkshire	Ehlers-Danlos Syndrome Support Group U.K.	+44.01748.823867	http://ourworld.compuserve.com/homepages/EDS_UK/Ehlers.htm
U.S.A.				
	Washington DC	Genetic Alliance	+1.2029.665557	www.geneticalliance.org
Illinois	Westmont	ASF. Angelman Syndrome Foundation Inc.	+1.630.734.9267	www.angelman.org www.chem.ucsd.edu/asf
	Batavia	AboutFace USA	+1.312.3370742	www.aboutfaceusa.org
	Glenview	Foundation for Nager and Miller Syndromes	+1.8477.246449	www.nagerormillersynd.com
	Rosemont	Association of Children's Prosthetic/Orthotic Clinics	+1.3015.622400	www.naric.com
	Mascoutah	National Foundation for Ectodermal Dysplasias	+1.6185.662020	www.nfed.org
Missouri	Columbia	CHARGE Syndrome Foundation, Inc.	+1.573.499.4694	www.chargesyndrome.org
Kansas	Smith Center	Rubinstein-Taybi Parent Group	+1.888.447.2989	www.rubinstein-taybi.org
	Augusta	Stickler Involved People	+1.316.7752993	www.sticklers.org
New York	White Plains	March of Dimes Birth Defects Foundation	+1.914.428.7100	001.888.663.4637 www.modimes.org
	New York	National Foundation for Facial Reconstruction	+1.2122.636656	www.nffr.org
	New York	Forward Face, Inc.	+1.2126.845860	
	Staten Island	International Progeria Registry, Department of Human Genetics	+1.718.4945333	
Michigan	Ann Arbor	Beckwith Wiedemann Support Network	+1.734.9730263	www.beckwith-wiedemann.org
	Clawson	Williams Syndrome Association	+1.248.244.2229	www.williams-syndrome.org
Washington	Sammamish	Coffin-Lowry Syndrome Foundation	+1.4254270939	http://clsfoundation.tripod.com
	Bellingham	Let's Face It	+1.3606.767325	www.faceit.org/letsfaceit/
	Seattle	International Registry of Werner Syndrome, University of Washington	+1.206.543.5088	www.phatology.washington.edu/werner/registry/frame2.html
Pennsylvania	Pittsburg	United Mitochondrial Disease Foundation	+1.412.793.8077	www.umdf.org
	Philadelphia	22q and You Center, The Department of Clinical Genetics	+1.2155.902920	http://cbil.humgen.upenn.edu/VCFs/index.html
California	Los Angeles	Ehlers-Danlos National Foundation	+1.3236513038	www.ednf.org
	Lancaster	Nail-Patella Syndrome Worldwide	+1.6619.468146	www.nailpatella.org
	Stockton	Wide Smiles	+1.2099.422812	www.widesmiles.org
Arizona	Tucson	Arizona State Ehlers-Danlos Association	+1.602.3277956	
Colorado	Grand Lake	Opitz G/BBB Family Network, Inc.	+1.9706.278935	www.gle.egsd.k12.co.us/opitz/index.html
	Colorado Springs	Proteus Syndrome Foundation	+1.7192.648445	www.proteus-syndrome.org
Utah	Salt Lake City	Freeman-Sheldon Parent Support Group	+1.8013647060	www.fpspg.org
Texas	Dallas	Children's Craniofacial Association	+1.9729.949902	www.ccakids.com

Le informazioni contenute in questa guida sono fornite a solo scopo educativo ed informativo e non devono essere usate per scopi di diagnosi e cura. Queste informazioni non devono essere intese come appoggio o partecipazione a qualsiasi specifica associazione o centro di cura da parte dell'Associazione Progetto Sorriso. Le informazioni possono essere variate senza preavviso.

Associazione Progetto Sorriso, Onlus – Un Sorriso nella rete – Paragrafo 12

Florida	Orlando	Birth defect Research for Children, Inc.	+1.407.895.0802	www.birthdefects.org
Vermont	Norwich	Treacher Collins Foundation	+1.802.649.3050	www.treachercollinsfnd.org
Tennessee	Chattanooga Chattanooga	FACES, The National Craniofacial Association Craniofacial Foundation of America, Tennessee Craniofacial Center	+1.4232.661632 +1.4237.789192	www.faces-cranio.org www.erlanger.org/cranio
Minnesota	Andover	Robinow Syndrome Foundation	+1.612.4214444	
Massachusetts	Peabody Newton	The Progeria Research Foundation, Inc. Superkids, Inc. (newsletter for families and friends of children with limb differences	+1.978.535.2594	www.progeriaresearch.org www.super-kids.org
	Wellesley	Prescription Parents (for parents of children with cleft lip and palate)	+1.7814.311398	www.samizdat.com/#cleft
Maine	Orono	Associazione genitori per l'Agenesia del Corpo Calloso, The ACC Network, Università di Maine	+1. 207.5813119	
North Carolina	Chapel Hill Creedmore	Cleft Palate Foundation CHERUBS. The Association of Congenital Diaphragmatic Hernia Research, Advocacy and Support	+1.9199.339044 +1.9196.938158	www.cleftline.org www.cherubs-cdh.org
Maryland	Upper Marlboro Baltimore Gaithersburg Bethesda	TEF – VATER – VACTRL National Support Network Institute of Genetic Medicine NIH. National Institute on Aging NIH. National Institute of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Diseases	+1.301.952.6837 +1.410.955.7948 +1.301.496.1752 +1.3014.968188	www.tefvater.org www.med.jhu.edu/nps/index.html www.nih.gov/nia www.nih.gov/niams/
	Bethesda	NIH. National Arthritis and Musculoskeletal and Skin Diseases Information Clearinghouse	+1.3014.954484	
	Bethesda	NIH. National Institute of Child Health & Human Development (Preg & Perinat)Pregnancy and Perinatology Branch NIH. National Human Genome Research Institute NIH. National Institute of General Medical Sciences	+1.3014965575	www.nih.gov www.genome.gov www.nigms.nih.gov
CANADA	Ontario	About Face International Langer-Giedion Syndrome Association	+1.416.597.2229 +1.416.465.3029	www.aboutfaceinternational.org www.geocities.com/HotSprings9308
INDIRIZZI UTILI				
Nail-Patella Syndrome (NPS) Web Site			http://members.aol.com/PACALI/npspage.html	
Nail-Patella Syndrome (NPS) Web Site (United Kingdom)			www.house9design.com/nps	
Prune Belly Syndrome Support Network			www.prunebelly.org	

Le informazioni contenute in questa guida sono fornite a solo scopo educativo ed informativo e non devono essere usate per scopi di diagnosi e cura. Queste informazioni non devono essere intese come appoggio o partecipazione a qualsiasi specifica associazione o centro di cura da parte dell'Associazione Progetto Sorriso. Le informazioni possono essere variate senza preavviso.