

Patologia	Malattie Cromosomiche – Ritardo Mentale.
Caratteristiche	<p>Le malattie cromosomiche sono generalmente malattie rare che comportano, in varia misura, ritardo nella crescita, ritardo mentale, malformazioni craniofacciali e dello scheletro, disturbi della motilità, disturbi nervosi e muscolari.</p> <p>Malattie del Cromosoma 3: Monosemia 3p Finale, Trisomia 3q Finale.</p> <p>Malattie del Cromosoma 4: Monosemia 4q, Monosemia 4q Finale, Trisomia Parziale 4q Finale, Cromosoma 4 ad Anello, Trisomia 4p, Delezione del 4p.</p> <p>Malattie del Cromosoma 5: Trisomia 5p, Delezione del 5p.</p> <p>Malattie del Cromosoma 6: Trisomia Parziale 6q, Cromosoma 6 ad Anello.</p> <p>Malattie del Cromosoma 7: Monosemia 7p Finale.</p> <p>Malattie del Cromosoma 8: Monosemia 8p Parziale, Trisomia 8.</p> <p>Malattie del Cromosoma 9: Monosemia 9p Parziale, Cromosoma 9 ad Anello, Tetrasomia 9p, Trisomia 9p con Varianti Multiple, Trisomia Mosaico.</p> <p>Malattie del Cromosoma 10: Trisomia 10q Finale, Monosemia 10p.</p> <p>Malattie del Cromosoma 11: Monosemia Parziale 11q o Sindrome di Jacobsen, Trisomia Parziale 11q.</p> <p>Malattie del Cromosoma 13: Monosemia Parziale 13q.</p> <p>Malattie del Cromosoma 14: Cromosoma 14 ad Anello, Trisomia Mosaico.</p> <p>Malattie del Cromosoma 15: Trisomia 15q Finale, Cromosoma 15 ad Anello.</p> <p>Malattie del Cromosoma 18: Monosemia 18p, Cromosoma 18 ad Anello, Tetrasomia 18p, Sindrome 18q, Delezione del 18q, Delezione del 18p.</p> <p>Malattie del Cromosoma 21: Cromosoma 21 ad Anello.</p> <p>Malattie del Cromosoma 22: Cromosoma 22 ad Anello, Trisomia Mosaico.</p> <p>“Cri du chat”, Sindrome del, o Sindrome 5P, Sindrome di Le Jeune: malattia cromosomica rara causata dalla mancanza di un pezzo del cromosoma 5. Comporta grave ritardo mentale ed importanti disturbi della motilità già dalla nascita. La frequenza della malattia è di circa 1:50'000 nati.</p> <p>Bonnevie-Ulrich, Sindrome di: vedi Sindrome di Turner.</p> <p>Bourneville-Pringle, Sindrome di: vedi Sclerosi Tuberosa.</p> <p>Down, Sindrome di, Sindrome Trisomia 21, Sindrome a Mosaico 21, Mongolismo: presenza di un cromosoma 21 in più che causa una grande varietà di sintomi e gravità. Alcune caratteristiche sono ipotonia muscolare, tendenza a tenere la bocca aperta con la lingua sporgente, malformazioni craniofacciali, statura bassa, scarso coordinamento, ritardo mentale medio-grave, ed, in alcuni casi malformazioni cardiache congenite. La frequenza della malattia è di circa 1:750 nati.</p> <p>Edwards, Sindrome di, o Trisomia 18: rara malattia cromosomica causata dalla presenza di un cromosoma 18 in più. La frequenza della malattia è di circa 1:8'000 nati ed è caratterizzata da ritardo della crescita, ritardo mentale grave, malformazioni multiple soprattutto agli arti, craniofacciali, cardiache e renali.</p> <p>Fountain, Sindrome di: malattia genetica ereditaria estremamente rara a carattere autosomico recessivo caratterizzata da ritardo mentale, gonfiore anomalo delle guance e delle labbra per eccessivo accumulo di liquidi sotto la cute del viso (edema), anomalie scheletriche, sordità causata da malformazioni della struttura dell'orecchio interno.</p> <p>Garies-Mason, Sindrome di, Sindrome MASA: sindrome ereditaria estremamente rara a carattere X-Linked recessivo caratterizzata principalmente da ritardo mentale associato a afasia, particolare portamento nella camminata e malformazione dei pollici. Possono essere presenti idrocefalia, statura bassa e anomalie scheletriche.</p> <p>Juberg-Marsidi, Sindrome di: malattia estremamente rara ereditaria a carattere X-Linked congenita o neonatale caratterizzata da grave ritardo mentale, debolezza e ipotonia muscolare, ritardo della crescita, sordità, sottosviluppo genitale, malformazioni craniofacciali.</p> <p>Kabuki Make-up, Sindrome di, Sindrome di Niikawakuroki: malattia rara, in molti casi ereditaria a carattere autosomico dominante, caratterizzata da ritardo mentale, bassa statura, lineamenti facciali inusuali, anomalie scheletriche e particolare orlo della pelle delle dita e dei palmi delle mani e delle dita e delle piante dei piedi.</p> <p>Killian-Teschler-Nicola, Sindrome di: vedi Sindrome di Pallister-Killian.</p> <p>Klinefelter, Sindrome di: malattia cromosomica genetica causata dalla presenza di un cromosoma X in più e caratterizzata da ritardo mentale, eccessiva lunghezza degli arti, disfunzioni degli organi sessuali. La frequenza della malattia è di circa 1:600 maschi.</p> <p>Le Jeune, Sindrome di: vedi Sindrome del “Cri du chat”.</p> <p>MASA, Sindrome: vedi Sindrome di Garies-Mason.</p> <p>Mongolismo: vedi Sindrome di Down.</p> <p>Monosemia X: vedi Sindrome di Turner.</p> <p>Morgagni-Turner-Albright, Sindrome di: vedi Sindrome di Turner.</p> <p>Myhre, Sindrome di: malattia genetica ereditaria estremamente rara a carattere autosomico dominante caratterizzata da ritardo mentale, statura bassa, particolari lineamenti facciali, anomalie scheletriche.</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.

	<p>Niikawakuroki, Sindrome di: vedi Sindrome di Kabuki Make-up.</p> <p>Pallister-Killian Mosaic, Sindrome di: vedi Sindrome di Pallister-Killian.</p> <p>Pallister-Killian, Sindrome di, o Sindrome di Killian-Teschler-Nicola o Pallister-Killian Mosaic Sindrome o Tetrasomia 12p, Sindrome di Teschler-Nicola-Killian: malattia cromosomica rara caratterizzata da lineamenti rudi del viso, fronte alta, capelli radi, occhi distanziati, setto nasale largo e palato inarcato. Spesso sono presenti ritardo mentale, atonia muscolare e striscie di pelle senza pigmentazione.</p> <p>Patau, Sindrome di, o Trisomia 13: rara malattia cromosomica caratterizzata dalla presenza di un cromosoma 13 in più. I sintomi possono essere anomalie dell'apparato ottico od acustico, polidattilia, ritardo mentale grave, ritardo della crescita, anomalie craniofacciali. La sopravvivenza spesso non supera i primi sei mesi di vita. La frequenza della malattia è di circa 1:6'000 nati.</p> <p>Penta X, Sindrome, Pentasomia X: rara malattia cromosomica che colpisce le femmine le quali, invece dei normali due cromosomi X, ne hanno tre in più per un totale di cinque. I sintomi sono, ritardo mentale medio-grave, statura bassa, malformazioni craniofacciali e delle dita delle mani, difetti cardiaci e renali, deficienza nello sviluppo delle ovaie e dell'utero.</p> <p>Pentasomia X: vedi Sindrome Penta X.</p> <p>Schereshevskii-Turner, Sindrome di: vedi Sindrome di Turner.</p> <p>Sclerosi Tuberosa, Sindrome di Bourneville-Pringle: rara malattia multisistemica che può essere ereditaria a carattere autosomico dominante che di solito compare poco dopo la nascita. La malattia è caratterizzata da episodi epilettici, ritardo mentale, lesioni cutanee e tumori benigni nel cervello, negli occhi, nei reni, nei polmoni o altri organi o tessuti.</p> <p>Sindrome 4P⁻: vedi Sindrome di Wolff.</p> <p>Sindrome 5P⁻: vedi Sindrome del "Cri du chat".</p> <p>Sindrome a Mosaico 21: vedi Sindrome di Down.</p> <p>Smith-Magenis, Sindrome di: rara malattia cromosomica caratterizzata da anomalie craniofacciali, ritardo psicomotorio e mentale, ritardo nella parola e disturbi comportamentali. La malattia è causata dalla mancanza di una porzione del ramo corto "p" del cromosoma 17.</p> <p>Teschler-Nicola-Killian, Sindrome di: vedi Sindrome di Pallister-Killian.</p> <p>Tetrasomia 12p: vedi Sindrome di Pallister-Killian.</p> <p>Tisomia 13: vedi Sindrome di Patau.</p> <p>Triplo X, Sindrome del, Trisomia X: malattia cromosomica che colpisce le femmine le quali, invece dei normali due cromosomi X, ne hanno tre. I sintomi di solito sono trascurabili anche se raramente può essere presente dislessia, ritardo mentale, statura elevata.</p> <p>Triploide, Sindrome: malattia cromosomica estremamente rara caratterizzata dalla presenza di un set completo di cromosomi che diventano 69 invece dei normali 46. Questi bambini di solito muoiono prematuramente e qualcuno può arrivare ai 5 mesi di vita. Il bambino può presentare già nell'utero, grave ritardo della crescita e malformazioni.</p> <p>Trisomia 18: vedi Sindrome di Edwards.</p> <p>Trisomia 21, Sindrome: vedi Sindrome di Down.</p> <p>Trisomia 8, Sindrome di Warkany: malattia cromosomica caratterizzata da ritardo mentale variabile, faccia allungata, labbra sottili, anomalie osteoarticolari, profondi solchi palmari.</p> <p>Trisomia X: vedi Sindrome del Triplo X.</p> <p>Turner, Sindrome di, Monosemia X, Sindrome di Bonnevie-Ulrich, Sindrome di Morgagni-Turner-Albright, Schereshevskii-Turner, Sindrome di Turner-Varny: malattia cromosomica causata dalla mancanza parziale o totale di uno dei due cromosomi X. La frequenza della malattia è di circa 1:2'500 femmine ed è caratterizzata da alta mortalità prenatale, malformazioni cardiovascolari e renali, bassa statura e ritardo nello sviluppo.</p> <p>Turner-Varny, Sindrome di: vedi Sindrome di Turner.</p> <p>Warkany, Sindrome di: vedi Trisomia 8.</p> <p>Williams, Sindrome di: malattia congenita genetica rara causata da fragilità cromosomica e che consiste in un disordine comportamentale. La malattia è caratterizzata da colite, difficoltà nel dormire, ritardo nello sviluppo motorio e nella capacità di parlare.</p> <p>Wolf, Sindrome di: vedi Sindrome di Wolff.</p> <p>Wolff, Sindrome di, Sindrome 4P⁻, Sindrome di Wolf, Sindrome di Wolf-Hirschhorn: malattia cromosomica estremamente rara causata dalla deiezione parziale del ramo corto del cromosoma 4 caratterizzata da grave ritardo della crescita, ritardo mentale, microcefalia, viso ad "elmo greco", anomalie oculari e dell'orecchio, difetti cardiaci.</p> <p>Wolf-Hirschhorn, Sindrome di: vedi Sindrome di Wolff.</p> <p>X Fragile, Sindrome: forma ereditaria di ritardo mentale causata dalla fragilità del cromosoma X. Al contrario della Sindrome di Down, colpisce più di un individuo per famiglia.</p> <p>XYY, Sindrome: rara malattia cromosomica che colpisce i maschi causata dalla presenza di un cromosoma Y in più. I maschi normalmente hanno un cromosoma X ed un cromosoma Y. Gli individui affetti da questa malattia hanno un cromosoma X e due cromosomi Y, sono molto alte e magre, possono avere acne grave durante l'adolescenza. Possono essere presenti problemi di socializzazione e dell'apprendimento. L'intelligenza di solito è normale o leggermente inferiore alla media.</p>
--	---

Prevenzione	Ricerca genetica per portatori sani nella famiglia che potrebbe avere figli affetti dalla sindrome.
--------------------	---

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 13

Associazioni Specifiche di Volontariato e Mediche Italia

Verona	Veronese Ricerca Handicap	045/8001711	
	Nazionale Famiglie Fanciulli Subnormali	045/8005200	
	AGBD Associazione Genitori Bambini Down	045/8700980	www.agbdverona.org
	Handicap	045/577444	
Vicenza	UNIDOWN - A.GEN.DO Associazione Genitori dei Down	0444/507622	
Padova	ABD Associazione Bambini Down	049/624666	
Mantova	ANFFAS Associazione Nazionale Famiglie di Fanciulli e Adulti Subnormali	0376/360515	
	Associazione Italiana Sindrome X Fragile	0376/368578	
Trieste	Associazione Italiana Ricerca Prevenzione Cura Handicap	040/369133	
Trento	UNIDOWN - CE.PI.D.	0461/986977	
Brescia	UNIDOWN - Gruppo Down	030/2091044	
	A.Ge.Mo 18 onlus. Associazione Genitori Monosomie 18	030.2295390	www.agemo18.com
Milano	UNIDOWN - Gruppo Down	02/8433773	
	AGPD Associazione Genitori e Persone con Sindrome di Down	02/70107002-7610527-701070002	
	ANFFAS Associazione Nazionale Famiglie di Fanciulli e Adulti Subnormali	02/33601990	
	VIVI DOWN Ass.ne Italiana per la Ricerca Scientifica e per la Tutela della Persona Down	02/8056238-86452083	www.vividown.org
	Associazione Italiana Sindrome X Fragile	02/2361261	www.xfragile.it
	AISW. Associazione Italiana Sindrome di Williams, c/o Clinica De Marchi	02/55186281	www.sindromediwilliams.com
Casnate con Bernate (CO)	Insieme Intelligenti. Centro ICELP (Centro di Ricerca Per Lo Sviluppo del Potenziale di Apprendimento) Gerusalemme	02/39312293	
	UNIDOWN - CE.PI.M.	031/504723	
Genova	UNIDOWN Unione Italiana Down	010/592883	
	Centro Studi regionale Sindrome di Down	010/532869	
Bologna	Ass. per la Ricerca Italiana sulla Sindrome di Down, Autismo e Danno cerebrale, c/o ANFFAS	051/241480-258250	
	Trisomia 21 – UNIDOWN – C.E.P.S.	051/322041	
	Associazione C.D.H.	051.6415005	www.accaparlante.it
S. Casciano Val d.Pesa (FI)	Associazione Bambini Cri du chat	055/828683	
Roma	Associazione Italiana Persone Down	06/3723909	www.aipd.it
	ANFFAS Associazione Nazionale Famiglie di Fanciulli e Adulti Subnormali	06/3611524-3212391	
	Associazione Nazionale per la Promozione degli Handicappati	06/423588	
	ABD Associazione Bambini Down	06/317976	
	AISW. Associazione Italiana Sindrome di Williams, Sede Nazionale c/o Sovrano Militare Ordine di Malta, Gran Priorato di Roma c/o Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	06/5741342 338.8873359	
Vittoria (Ragusa)	AIFFAS. Associazione Italiana Famiglie di Fanciulli e Adulti Subnormali	0932/866711	www.MICROWEB.it/aiffas

Associazioni Specifiche di Volontariato e Mediche Estero

EUROPA

U.K.	Birmingham	National Center for Down's Syndrome	+44.0214.543126	
	Gilligham	Wolf-Hirschhorn Sindrome Support Group	+44.016.343.7221	www.whs.webk.co.uk/
	Caterham, Surey	Unique. Rare Chromosome Disorder Support Group	+44.0188.333.0766	www.rarechromo.org
	Malvern Intl.	Smith-Magenis Sindrome Foundation	+44.01684.566606	
	Worcestershire Intl.	Tuberous Sclerosis Association	+44.015.27.871898	www.tuberous-sclerosis.org
	Hampshire Intl.	Support Organization for trisomy 13/18 and Related Disorders	+44.012.1351.3122	www.soft.org.uk
	Leicester	Cri Du Chat Syndrome Support Group	+44.01455.841680	

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 13

AMERICA			
U.S.A			
	Washington D.C.	NICHCY. National Info. Center for Children and Youth with Disabilities Genetic Alliance	001.2028.848200 www.nichcy.org 001.2029.665557 www.geneticalliance.org
New York	New York	National Down Syndrome Society	001.2124.609330 www.ndss.org/
	New York	National Center for Learning Disabilities	001.212.545.7510 www.nclcd.org
	Plainview	Association for Children with Down Syndrome, Inc.	001.5169.334700 www.acds.org
	White Plains	March of Dimes Defect Foundation	001.914.4287100 www.modimes.org
	Rochester	Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders	001.7165.944621 www.trisomy.org
	Great Neck	National Adrenal Diseases Foundation	001.516.487.4992 http://medhelp.org/www/nadf.htm
Georgia	Atlanta	National Down Syndrome Congress	+1.7706.049500 http://members.carol.net/ndsc
California	Stanton	5p-Society	001.714.9011544 www.fivepminus.org
	Irvine	WSF. The Williams Syndrome Foundation. University of California	001.949.824.7259 www.wsf.org
	Roseville	Klinefelter Syndrome and Associates	+1.916.7732999 www.genetic.org/ks/index.html
Virginia	Richmond	Department of Human Genetics/Cri du Chat, Virginia Commonwealth Univ. ty	001.8048.288116
Pennsylvania	Pittsburg	Learning Disabilities Association of America	001.4123411515 www.ldanat.org/
Illinois	Oak Park	MAGIC Foundation for Children's Growth	001.7083.830808 www.magicfoundation.org
Ohio	Cleveland	Center for Mental Retardation	001.2166.215858
Wisconsin	Pine River	Klinefelter's Syndrome Association of America	001.920.9875782
New Hampshire	Francestown	PRISM. Parents & Researchers Interested in Smith-Magenis Syndrome	001.603.5478384 www.smithmagenis.org
Michigan	Detroit	Trisomy 9 International Parent Support	001.909.862.4470
Texas	Houston	Turner Syndrome Society of the United States	+1.832.249.9988 www.turner-syndrome-us.org
	Fort Worth	Pallister-Killian Syndrome Family Support Group	001.817.927.8854 www.kumc.edu/gec/support/palliste.html
Washington	Longview	4P- Support Group	001.360.577.9033 www.4p-supportgroup.org
Florida	Naples	Pallister-Killian Syndrome Family Support Group	001.815.455.0400
	Boca Raton	Chromosome Deletion Outreach, Inc.	001.5613.915098 www.chromodisorder.org
	Orlando	Birth Defect Research for Children, Inc.	001.407.895.0802 www.birthdefects.org
Maryland	Baltimore	Kennedy Krieger Institute	001.4105.029400 www.kennedykrieger.org
	Baltimore	International Dyslexia Association	001.410.296.0232 www.interdys.org
	Silver Spring	The Arc (a national organization on mental retardation)	001.3015.653842 http://thearc.org/
	Silver Spring	Tuberous Sclerosis Alliance	001.301.562.9890 www.tsalliance.org
CANADA			
	Ontario	National Institute of Mental Retardation, York University	001.4166.619611
	Ontario	Klinefelter Syndrome Association of Canada	001.416.5358501
INDIRIZZI UTILI			
	• X Fragile		
	www.medicina.unige.it/ospiti/xfragile		
	American X Fraxa Research Foundation	www.fraxa.org	
	• Handicap		
	www.affarisocialhandicap.it	www.telethon.it	www.finanze.it/disabili/disabili.htm
	www.disabili.com	www.grr.rai.it/robinson	www.handylex.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.