

Patologia	Malattie Metaboliche - Malattie legate all’Alimentazione - Intolleranze Alimentari	Vedi anche Endocrinologia.
------------------	--	----------------------------

Caratteristiche	<p>Abetalipoproteinemia: rara malattia del metabolismo lipidico ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da malassorbimento dei grassi, problemi ematologici, retinopatia e disturbi neurologici progressivi.</p> <p>Acatasemia Variante Giapponese: vedi Acatasemia.</p> <p>Acatasemia Variante Svizzera: vedi Acatasemia.</p> <p>Acatasemia: malattia del metabolismo lipidico ereditaria a carattere autosomico recessivo a carico in particolare dei perossisomi che contengono un enzima, Catalasi, che trasforma l’acqua ossigenata in acqua ed ossigeno. La Variante Giapponese o Malattia di Takahara è caratterizzata da infezioni del cavo orale. La Variante Svizzera è asintomatica.</p> <p>Acidemia Organica: malattia ereditaria estremamente rara del metabolismo dei grassi. A causa di una deficienza enzimatica si verifica un livello eccessivo di acidi ed amoniaca nel sangue e nei tessuti del corpo. La forma congenita è caratterizzata da progressiva ipotonia muscolare, mancanza di appetito, vomito frquente e letargia.</p> <p>Aciduria Argininosuccinica: malattia congenita del ciclo dell’urea ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da accumulo di ammoniaca e Acido Argininosuccinico per una deficienza completa o parziale dell’enzima ASL. Questo provoca un livello alterato di coscienza e/o vomito persistente.</p> <p>Adrenoleucodistrofia (olio di Lorenzo), Sindrome di O’Malley Greenburg: malattia genetica rara ereditaria a carattere X-linked recessivo che determina una forma di distrofia. E’ una malattia del metabolismo lipidico ed in particolare dei perossisomi, caratterizzata da accumulo di acidi grassi saturi a catena molto lunga con conseguenti disfunzioni progressive del sistema nervoso centrale, della sostanza bianca della corteccia cerebrale, della corteccia surrenale.</p> <p>Andersen, Malattia di: vedi Glicogenosi.</p> <p>Anderson-Fabry, Malattia di: vedi Malattia di Fabry.</p> <p>Argininemia: rara malattia ereditaria a carattere autosomico recessivo del ciclo dell’urea caratterizzata dall’accumulo di ammoniaca e dell’aminoacido Arginino per una deficienza dell’enzima Arginasi. Questo provoca un livello di coscienza alterato, ritardo mentale e problemi neurologici.</p> <p>Baraquer-Simons, : vedi Lipodistrofie.</p> <p>Barman, Sindrome di: vedi Mucolipidosi IV.</p> <p>Berardinelli-Seip, Sindrome di: vedi Lipodistrofie.</p> <p>Canavan-Van Bogaert-Bertrand, Malattia di: vedi Malattia di Caravan.</p> <p>Caravan, Malattia di, Malattia di Canavan-Van Bogaert-Bertrand: malattia genetica rara simile alla Malattia di Tay-Sachs, incurabile ereditaria a carattere autosomico recessivo causata da un’alterazione del cromosoma 17 che determina una deficienza della produzione dell’enzima aspartocilasi (ASPA). Senza questo enzima, non viene scomposto l’acido N-acetil-aspartico (NAA) che, accumulandosi causa la distruzione della mielina con conseguente degenerazione del cervello e ritardo mentale.</p> <p>Celiachia: malattia caratterizzata da intolleranza al glutine dei cereali che causa un appiattimento dei villi intestinali del digiuno con conseguente malassorbimento intestinale di molte sostanze e vitamine. I sintomi principali sono diarrea, perdita di peso, anemia, edema, dolori ossei e neuropatie.</p> <p>Chanarin-Dorfman, Sindrome di: rara malattia ereditaria del metabolismo lipidico caratterizzata da pelle squamosa e degenerazioni muscolari.</p> <p>Chetoaciduria: malattia metabolica ereditaria estremamente rara caratterizzata dal distintivo odore dolce delle urine. La malattia è causata dall’incapacità dell’organismo di metabolizzare gli amminoacidi leucina, isoleucina e valina con conseguente accumulo di acido nel sangue ed altri tessuti che, se non trattato può portare al coma.</p> <p>Ciclo dell’Urea, Malattie del: gruppo di sei rare malattie genetiche ereditarie a carattere autosomico recessivo caratterizzate da deficienza di uno dei sei enzimi delegati alla conversione dell’azoto in urea e alla sua eliminazione con le urine. L’eccessivo accumulo di azoto, sotto forma di ammoniaca nel sangue, comporta il trasferimento di questa neurotossina dal sangue al sistema nervoso centrale. I sintomi possono essere vomito, rifiuto del cibo, letargia progressiva e coma.</p> <p>Coproporfiria Ereditaria: forma di porfiria epatica ereditaria a carattere autosomico dominante molto simile alla Porfiria Intermittente Acuta.</p> <p>Crigler Najjar, Sindrome di Tipo 1: malattia metabolica ereditaria molto rara a carattere autosomico recessivo caratterizzata dalla completa assenza di un enzima nel fegato deputato all’elaborazione ed espulsione della bilirubina. Il conseguente accumulo di bilirubina nell’organismo comporta colorazione gialla persistente della pelle e delle mucose, intossicazione da accumulo nel cervello con danneggiamento del sistema nervoso centrale, rigidità muscolare.</p> <p>di Cori, Malattia di: vedi Glicogenosi.</p> <p>Emocromatosi Ereditaria: malattia genetica da accumulo del ferro causato da assorbimento intestinale eccessivo del ferro assunto con l’alimentazione. La malattia è ereditaria a carattere autosomico recessivo. L’accumulo di ferro causa danneggiamento degli organi e dei tessuti.</p> <p>Fabry, Malattia di, Malattia o Morbo di Anderson-Fabry: malattia rara ereditaria X-Linked recessiva causata da una mutazione genetica localizzata sul cromosoma X che determina insufficienza dell’enzima β-GAL che causa un progressivo accumulo di Glicosfingolipidi prevalentemente nella parete dei vasi sanguigni con conseguente deterioramento delle funzioni tissutali ed organiche. La sintomatologia è progressiva e multisistemica.</p> <p>Farber, Malattia di: malattia metabolica ereditaria rara caratterizzata da voce roca, articolazioni doloranti e gonfie, noduli sottocutanei.</p> <p>Fenilchetonuria: malattia ereditaria caratterizzata da grave ritardo mentale, crisi convulsive e spasticità degli arti. Facilmente curabile se diagnosticata nel bambino appena nato.</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.

Forbes, Malattia di: vedi Glicogenosi.

Fosfoglicerochinasi, Deficit del: malattia metabolica genetica estremamente rara ereditaria a carattere X-Linked caratterizzata da deficit dell'enzima PGK. I sintomi possono essere anemia emolitica, ritardo mentale, labilità emotiva, difficoltà nella comunicazione e comprensione della parola o della scrittura, debolezza muscolare, paralisi di un lato del corpo.

Galattosemia: malattia genetica ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da deficit enzimatici nel metabolismo del galattosio necessari per convertire il galattosio in glucosio. Possono essere presenti anoressia, vomito, ittero, diarrea, ipoglicemia, difetto dell'accrescimento, emolisi, ingrossamento del fegato, complicanze neurologiche e ipogonadismo.

Gangliosidosi Cerebrale Infantile: vedi Malattia di Tay-Sachs.

Gargolisimo: vedi Mucopolisaccaridosi.

Gaucher, Malattia di: malattia ereditaria molto rara a carattere autosomico recessivo che determina accumulo di cerebrosidi anormali a causa della mancanza dell'enzima Glucocerebrosidasi. Questo accumulo lipidico è all'origine di una sintomatologia progressiva e multisistemica caratterizzata soprattutto da dilatazione della milza, deterioramento delle ossa, ginocchio doloranti e livello basso del sangue nei globuli rossi.

Glicinosi: malattia metabolica infantile ereditaria a carattere autosomico recessivo, caratterizzata dall'incapacità dell'organismo di metabolizzare l'amminoacido Glicina. La malattia si manifesta con torpore, ritardo dello sviluppo mentale, vomito, acidosi, alterazioni del quadro ematico.

Glicogenosi: gruppo di malattie ereditarie a carattere autosomico recessivo legate alla difettosa funzione di uno degli enzimi implicati nel metabolismo del glicogeno che costituisce la principale forma di accumulo degli zuccheri (energia) derivante dai carboidrati. Ne consegue un accumulo anomalo in diversi tessuti del glicogeno non utilizzato. Le glicogenosi sono trasmesse come carattere autosomico recessivo tranne il Tipo VII che è un carattere X-Linked. Glicogenosi di Tipo 0 causata da mancanza dell'enzima UDGP-glicogeno transferasi caratterizzata da interessamento del fegato e dei muscoli. Glicogenosi di Tipo I o Malattia di Von Gierke causata dalla mancanza dell'enzima glucosio-6-fosfatasi caratterizzata da interessamento del fegato, dei reni, dell'intestino e da nanismo. Glicogenosi di Tipo II o Malattia di Pompe, tipo di Miopatia Metabolica causata da mancanza dell'enzima glucosidasi-lisosomiale caratterizzata da coinvolgimento di tutti gli organi e soprattutto del cuore e del fegato. Glicogenosi di Tipo III o Malattia di Forbes o Malattia di Cori, tipo di Miopatia Metabolica causata da mancanza dell'enzima del sistema deramificante caratterizzata da coinvolgimento del fegato, dei muscoli e del cuore. Glicogenosi di Tipo IV o Malattia di Andersen, tipo di Miopatia Metabolica causata da assenza dell'enzima ramificante caratterizzata da deposizione generalizzata di amilopectina e da cirrosi epatica. Glicogenosi di Tipo V o Malattia di Mc Ardle causata da mancanza dell'enzima fosforilasi muscolare caratterizzata da interessamento dei muscoli scheletrici. Glicogenosi di tipo VII o Malattia di Tarui causata dalla mancanza dell'enzima fosfofruttochinasi caratterizzata da interessamento dei muscoli scheletrici come per il Tipo V. Glicogenosi tipi VIII, IX e X causate dal disordine nel meccanismo di controllo della fosforilasi.

Guenther, Porfiria di: vedi Porfiria Eritropoietica Congenita.

Gunther, Malattia di: vedi Porfiria Eritropoietica Congenita.

Hart, Sindrome di: vedi Malattia di Hartnup.

Hartnup, Malattia di, Sindrome di Hart: malattia genetica rara che può essere ereditaria a carattere autosomico recessivo, dovuta ad alterato metabolismo del triptofano e caratterizzata da problemi della pelle, della coordinazione della vista, ritardo mentale medio, problemi gastrointestinali ed anomalie del sistema nervoso centrale.

Hers, Malattia di: malattia ereditaria dell'accumulo del glicogeno causata da mancanza dell'enzima epatico Fosforilasi caratterizzata da ingrossamento del fegato, ipoglicemia, livello di acetone elevato e ritardo nella crescita.

Hollaender-Simons, Malattia di: vedi Lipodistrofie.

Hunter, Glossite di, o Sindrome di Hunter: malattia congenita rara ereditaria a carattere autosomico recessivo del gruppo delle mucopolisaccaridosi caratterizzata da ritardo della crescita, malformazioni craniofacciali ed, in alcuni casi, ritardo mentale.

Hunter, Sindrome di: vedi Glossite di Hunter.

Hurler: vedi Mucopolisaccaridosi.

Hurler-Scheie, Malattia di: vedi Mucopolisaccaridosi.

I Cell, Malattia di, Mucopolisaccaridosi II, Malattia di Leroy: rara malattia ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da deficienza enzimatica multipla. Malattia con sintomi simili, ma più gravi, alla Sindrome di Hurler con malformazioni craniofacciali, ritardo della crescita e talvolta ritardo mentale.

Idiozia famigliare Infantile Amaurotica: vedi Malattia di Tay-Sachs.

Intolleranza al Lattosio Congenita: malattia genetica ereditaria causata da deficit congenito di lattasi che è l'enzima che scinde il lattosio in glucosio e galattosio. Il sintomo principale è la diarrea.

Iperfenilalaninemie: gruppo di malattie metaboliche ereditarie, di solito autosomiche recessive, legate a difetto enzimatico caratterizzate da conseguente alto tasso dell'amminoacido aromatico (tossico) Fenilalanina nel sangue e dal suo accumulo in vari organi fra cui, il più colpito, il cervello. Fra le iperfenilalaninemie benigne c'è la Fenilchetonuria (vedi). La diagnosi si esegue tramite specifica analisi del sangue spesso fatta di routine alla nascita. Il trattamento si esegue prevalentemente con la dieta.

Iperglicinemia Non Chetonica: grave malattia genetica caratterizzata da un errore del metabolismo della Glicina che tende ad accumularsi nei fluidi del corpo e particolarmente nel fluido cerebrospinale. La malattia compare subito dopo la nascita con ritardo mentale e dell'accrescimento.

Istidinemìa: malattia metabolica ereditaria rara caratterizzata da deficienza dell'enzima Istidasi che è necessario per il metabolismo dell'amminoacido Istidina. La malattia può essere caratterizzata da ritardo mentale e difetto della parola.

Koebberling-Dunnigan, Sindrome di: vedi Lipodistrofie.

Leroy, Malattia di: vedi Malattia I Cell.

Lesch-Nyhan, Sindrome di: raro errore congenito del metabolismo delle purine a causa della deficienza dell'enzima HGPRT. La malattia è ereditaria a carattere X-Linked recessivo ed è caratterizzata da livello anomalo di acido urico nel sangue, malfunzionamento renale, articolazioni

doloranti, problemi neuromuscolari, anomalo sviluppo neurologico e motorio.

Lipodistrofie: gruppo di malattie metaboliche rare che possono essere ereditarie o acquisite caratterizzate da anomalie del tessuto adiposo associate con perdita parziale o totale del grasso corporeo, anomalie del metabolismo dei carboidrati e lipidico, disfunzioni del sistema immunitario e gravi problemi nella sintetizzazione dell'insulina. Malattia di Baraquer-Simons, Sindrome di Berardinelli-Seip, Malattia di Hollaender-Simons, Sindrome di Koeberling-Dunnigan, Lipodistrofia di Nasu, Sindrome di Seip, Sindrome di Simons, Malattia di Smith, Malattia di Whipple.

Lowe, Sindrome di, Sindrome di Lowe-Bickel, Sindrome di Lowe-Tery-McLachlan: conosciuta anche come Sindrome Oculo-Cerebro-Renale, è una rara malattia metabolica ereditaria a carattere X-Linked ed è caratterizzata da ipotonia muscolare, malformazioni multiple degli occhi e delle ossa, cataratta congenita, ritardo mentale, statura bassa e problemi renali.

Lowe-Bickel, Sindrome di: vedi Sindrome di Lowe.

Lowe-Tery-McLachlan, Sindrome di: vedi Sindrome di Lowe.

Malassorbimento Congenito del Saccarosio e Isomaltosio: malattia congenita ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da intolleranza alimentare al saccarosio e ad alcuni prodotti della digestione degli amidi con diarrea, disidratazione, denutrizione, ritardo dell'accrescimento, vomito.

Mannosidosi: patologia affine alle mucopolisaccaridosi. Malattia genetica caratterizzata da una deficienza di un enzima lisosomico con conseguente progressivo deterioramento mentale e fisico.

Marfan, Sindrome di: malattia ereditaria trasmessa come carattere autosomico dominante, l'errore metabolico riguarda una delle catene del collagene e colpisce i sistemi cardiovascolare e muscoloscheletrico.

Maroteaux-Lamy, Sindrome di: vedi Mucopolisaccaridosi.

Mc Ardle, Malattia di: vedi Glicogenosi.

Menken, Malattia di: malattia genetica prenatale del metabolismo ereditaria a carattere X-Linked caratterizzata da accumulo di rame nel fegato e dalla sua carenza in molti tessuti del corpo.

Morbo di Anderson-Fabry: vedi Malattia di Fabry.

Morquio, Sindrome di: vedi Mucopolisaccaridosi.

Morquio-Brailsford, Sindrome di: vedi Mucopolisaccaridosi.

Mucopolipidosi II: vedi Malattia I Cell.

Mucopolipidosi IV, Sindrome di Berman: rara malattia metabolica conosciuta come alterazione dell'accumulo dei Lisosomi che devono metabolizzare i mucolipidi ed i mucopolisaccaridi.

Mucopolipidosi: famiglia di malattie ereditarie nelle quali deficienze enzimatiche causano l'accumulo nei tessuti del corpo di mucopolisaccaridi e di mucolipidi senza che sia presente un eccesso di mucopolisaccaridi nelle urine.

Mucopolisaccaridosi (MPS), Sindrome di Hurler o Malattia di Hurler-Scheie o gargolismo o Mucopolisaccaridosi I, Malattia di Sanfilippo, Sindrome di Scheie, Sindrome di Morquio o Sindrome di Morquio-Brailsford, Sindrome di Maroteaux-Lamy, Sindrome di Sly o Mucopolisaccaridosi VII: per un difetto enzimatico genetico si hanno alterazioni del metabolismo che provocano deformità ossee, ritardo mentale e disturbi visivi. Le mucopolisaccaridosi sono un gruppo di malattie metaboliche genetiche rare ereditarie conosciute come alterazione dell'accumulo dei Lisosomi che devono convertire alcune sostanze complesse come i carboidrati ed i grassi in molecole semplici. Il mancato o assente funzionamento degli enzimi Lisosomi provoca accumulo anomalo di alcuni carboidrati complessi (mucopolisaccaridi) nelle cellule di vari organi e tessuti. Sindrome di Sanfilippo, Mucopolisaccaridosi di Tipo III: ereditaria a carattere autosomico recessivo della quale se ne conoscono quattro tipi. Patologie affini alle mucopolisaccaridosi: oligosaccaridosi, glicosidosi, aspartilglicosaminuria, gangliosidosi.

Nasu, Lipodistrofia di: vedi Lipodistrofie.

Niemann – Pick, Malattia di: gruppo di rare malattie del metabolismo lipidico ereditarie a carattere autosomico dominante. I sintomi comuni a tutti i tipi sono colorazione gialla della pelle, degli occhi e delle mucose, perdita della capacità di camminare, difficoltà di alimentarsi. Difficoltà dell'apprendimento, ingrossamento del fegato e della milza.

O'Malley Greenburg, Sindrome di: vedi Adrenoleucodistrofia.

Oculo-Cerebro-Renale, Sindrome: vedi Sindrome di Lowe.

Odore di Pesce, Sindrome dell': vedi Trimetilaminuria.

Olio di Lorenzo: vedi Adrenoleucodistrofia.

Omocistinuria: malattia rara ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da un eccesso dell'aminoacido Omocisteina nelle urine causato da difetti di enzimi deputati alla conversione di alcuni amminoacidi. La malattia è caratterizzata da rallentamento dello sviluppo e della crescita, difetti visivi, talvolta ritardo mentale progressivo, disturbi psichiatrici, anomalie scheletriche, problemi cardiovascolari e trombotici.

Ornitina Transcarbamilasi, Deficienza dell': malattia del ciclo dell'urea ereditaria a carattere X-Linked recessivo.

PEPCK, Deficienza Mitocondriale del: malattia ereditaria estremamente rara a carattere autosomico recessivo del metabolismo dei carboidrati. La malattia è causata dalla deficienza dell'enzima PEPCK che è un enzima chiave nella conversione delle proteine e dei grassi in glucosio con conseguente eccesso di acido nel sangue, ipoglicemia, ipotonia muscolare, ingrossamento del fegato e ritardo nella crescita.

Pesce Vecchio, Sindrome del: vedi Trimetilaminuria.

Piruvico-Carbossilasi, Deficienza della: rara malattia genetica metabolica congenita classificata come Acidemia Lattica in quanto il blocco della conversione dell'acido piruvico causa un eccesso di acido lattico nel sangue con ritardo dello sviluppo, ipotonia muscolare, atassia, epilessia e vomito.

Piruvico-Deidrogenasi, Deficienza della: rara malattia del metabolismo dei carboidrati ereditaria a carattere X-Linked recessivo. I sintomi

avvengono a seguito di una ricorrente e persistente acidosi metabolica e si manifestano come ritardo mentale e disturbi neurologici.

Polidistrofia Pseudo Hurler, Mucopolipidosi III, Mucopolisaccaridosi VII: rara malattia metabolica ereditaria caratterizzata dalla comparsa nell'infanzia di articolazioni rigide e doloranti, diminuzione della mobilità, statura bassa, grossolanità dei lineamenti facciali, ritardo mentale medio, malformazioni ossee multiple. La malattia è in genere una forma media della Malattia I Cell.

Pompe, Malattia di: vedi Glicogenosi.

Porfiria Cutanea Tarda: la più comune delle porfirie, è una porfiria epatica che può essere ereditaria a carattere autosomico dominante.

Porfiria Eritropoietica Congenita, Porfiria di Guenther, Malattia di Gunther: forma estremamente rara ereditaria a carattere autosomico recessivo.

Porfiria Intermittente Acuta, Porfiria Tipo Svedese: una delle porfirie ereditarie epatiche ereditaria a carattere autosomico dominante caratterizzata da problemi gastrointestinali e neurologici. Possono essere presenti problemi psichiatrici e respiratori.

Porfiria Tipo ALA-D: forma acuta estremamente rara di porfiria epatica ereditaria a carattere autosomico recessivo.

Porfiria Tipo Svedese: vedi Porfiria Intermittente Acuta.

Porfiria Variegata: forma epatica ereditaria a carattere autosomico dominante che può essere caratterizzata da attacchi acuti, fotosensibilità cutanea, eccessi di Coproporfirina e/o Protoporfirina nelle urine e/o nelle feci.

Porfiria: gruppo di almeno sette malattie metaboliche caratterizzate da eccessivo accumulo di porfirine nel corpo. Le porfirie possono essere divise in due gruppi: Tipo Epatico e Tipo Eritropoietico a seconda se l'accumulo coinvolge il fegato o il midollo osseo. Possono essere presenti problemi neurologici nelle forme acute, manifestazioni cutanee, fotosensibilità cutanea, attacchi dolorosi.

Sandhoff, Malattia di: malattia ereditaria grave caratterizzata da progressivo deterioramento del sistema nervoso centrale a causa dell'accumulo di alcuni lipidi nel cervello ed in altri organi per una deficienza enzimatica. La malattia è una forma grave della Malattia di Tay-Sachs.

Sanfilippo, Malattia di: vedi Mucopolisaccaridosi.

Schede, Sindrome di: vedi Mucopolisaccaridosi.

Schindler, Malattia di Tipo I: forma infantile di rara malattia metabolica ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da deficienza di un enzima lisosomico con conseguente accumulo di glicosfingolipidi in molti tessuti del corpo. I sintomi compaiono dopo il primo anno di vita con perdita progressiva delle capacità fisiche e mentali acquisite fino ad allora. Possono apparire sintomi neurologici e neuromuscolari, rigidità muscolare, grave ritardo mentale, problemi uditivi e visivi.

Seip, Sindrome di: vedi Lipodistrofie.

Sialidosi: patologia affine alle mucopolisaccaridosi. Malattia metabolica ereditaria a carattere autosomico recessivo causata da una deficienza enzimatica. I sintomi possono includere contrazioni involontarie dei muscoli, comparsa di macchioline rosse negli occhi, problemi neurologici, malformazioni scheletriche, ritardo mentale.

Simons, Sindrome di: vedi Lipodistrofie.

Sly, Sindrome di: vedi Mucopolisaccaridosi.

Smith, Malattia di: vedi Lipodistrofie.

Solfatasi, Deficienza Multipla della: malattia metabolica ereditaria molto rara caratterizzata da difetto dell'enzima Solfatasi. I sintomi possono essere lineamenti del viso particolari, sordità, dilatazione del fegato e della milza, anomalie scheletriche, pelle secca e squamata, ritardi nello sviluppo, nel camminare e nel parlare.

Succinico Semialdeide Deidrogenasi, Deficienza della: errore congenito del metabolismo ereditario a carattere autosomico recessivo. Possono essere presenti ritardo mentale e psicomotorio, ritardo nel linguaggio, ipotonia muscolare e atassia ed altri disturbi neurologici e neuromuscolari.

Takahara, Malattia di: vedi Acatalsemia.

Tarui, Malattia di: vedi Glicogenosi.

Tay-Sachs, Malattia di, Idiozia familiare Infantile Amaurotica, Gangliosidosi Cerebrale Infantile: rara malattia genetica neurodegenerativa ereditaria a carattere autosomico recessivo dove, a causa della deficienza di un enzima, si verifica l'accumulo di alcuni lipidi nelle cellule nervose del cervello e dei nervi con progressiva distruzione del sistema nervoso centrale. I sintomi possono comprendere eccessivi spaventi agli stimoli quali rumore o luce, svogliatezza, regressione psicomotoria, perdita progressiva della vista, spasticità, demenza. Nel 95% dei casi è presente una macchia retinica rosso ciliegia.

Tetraidrobiopterin, Deficienza del: rara malattia genetica neurologica progressiva presente alla nascita. La deficienza del coenzima Tetraidrobiopterin provoca un innalzamento del livello dell'amminoacido Fenilalanina nel sangue ed una diminuzione di alcuni neurotrasmettitori. E' indispensabile la diagnosi e la cura precoce per evitare danni neurologici irreversibili.

Tirosinemia Ereditaria: rara malattia metabolica genetica ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da accumulo dell'amminoacido Tirosina nel fegato a causa della mancanza dell'enzima specifico. L'accumulo può interessare anche i reni ed il sistema nervoso centrale. I sintomi possono essere perdita di peso, diarrea, vomito, dilatazione del fegato, itterizia.

Trimetilaminuria, Sindrome del Pesce Vecchio, Sindrome dell'Odore di Pesce: malattia metabolica molto rara che può essere ereditaria a carattere autosomico dominante o acquisita dopo eccessivi trattamenti contenenti L-carnitina. La malattia compare perché un enzima epatico non riesce a metabolizzare la trimetilamina che, venendo eliminata con le urine, il sudore ed il respiro, provoca la caratteristica puzza di pesce.

Von Gierke, Malattia di: vedi Glicogenosi.

Whipple, Malattia di: vedi Lipodistrofie.

Winchester, Sindrome di, Sindrome di Winchester-Grossman: malattia estremamente rara ereditaria a carattere autosomico recessivo ritenuta simile alle mucopolisaccaridosi. La malattia è caratterizzata da bassa statura, artrite ed anomalie della pelle.

Winchester-Grossman, Sindrome di: vedi Sindrome di Winchester.

Associazione Progetto Sorriso, Onlus – Un Sorriso nella rete – Paragrafo 14

Prevenzione	<p>Ricerca genetica per gli adulti portatori del tratto genetico per Malattia di Niemann-Pick.</p> <p>Diagnosi prenatale mediante analisi delle cellule amniotiche nelle Glicogenosi.</p> <p>Malattia di Fabry: dosaggio dell'enzima α-Galattosidasi A (α-GAL) in quantità insufficiente nel plasma, nei leucociti, nelle lacrime o in biopsie tissutali. Diagnosi prenatale su colture di cellule di liquido amniotico, su prelievo dei villi coriali ed amniocentesi.</p> <p>Malattia di Gaucher: diagnosi prenatale mediante amniocentesi e prelievo dei villi coriali; la diagnosi della malattia si determina esaminando il sangue con un test che misura l'attività dell'enzima Glucocerebrosidasi nel sangue stesso, la condizione di portatore sano può essere invece determinata analizzando il DNA di un campione di sangue.</p> <p>Malattia di Tay-Sachs: diagnosi prenatale tramite l'esame del liquido amniotico.</p>
--------------------	--

Centri Specializzati di Diagnosi, Ricerca, Ricovero e Cura

Verona	Ospedale Maggiore Borgo Trento, Reparto Malattie del Metabolismo Servizio dei Disturbi dell'Alimentazione della Clinica Pediatrica del Policlinico di Borgo Roma	045/8343959 045/8074371
Padova	Azienda Ospedaliera, Dipartimento di Pediatria, Unità Operativa Patologia Neonatale	049/8213592
Torino	Ospedale Infantile Regina Margherita	011/3134444
Genova	Istituto Pediatrico Giannina Gaslini, Clinica Pediatrica II Istituto Pediatrico Giannina Gaslini, Divisione di Pediatria ad indirizzo Gastroenterologico e Genetico Metabolico Istituto Pediatrico Giannina Gaslini, Divisione di Pediatria ad indirizzo Endocrinologico e Reumatologico	010/5636366 010/5636241 010/5636315
Roma	Ospedale Pediatrico, Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico, Bambin Gesù	06/68591
<i>Centri specializzati per la cura della Malattia di Gaucher</i>		
Trieste	IRCCS Istituto per l'Infanzia Burlo Garofolo, Centro per la Diagnosi e Cura della Malattia di Gaucher e le Malattie Congenite del Metabolismo	040/3785500
<i>Centri specializzati per la cura della Sindrome di Marfan</i>		
Milano	Marfan Clinic, c/o Azienda Ospedaliera Luigi Sacco, U.O. Cardiologia	348.4749486 www.marfanclinic.it
<i>Centri Specializzati per la Diagnosi e la Consulenza Genetica della Sindrome di Lesch-Nyhan</i>		
Costozza (Vicenza)	Istituto per le Malattie Rare BIRD-Onlus	0444/555557 www.birdfoundation.com
U.K.		
Londra	Great Ormond Street Hospital for Sick Children, Metabolic Unit	+44.207.4059200
Salford	Royal Manchester Children's Hospital	+44.161.7272137

Associazioni Specifiche di Volontariato e Mediche Italia

Verona	MPS. Associazione Italiana per le Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini	045/8401390 www.mucopolisaccaridosi.it
Veronella (Verona)	AIC. Associazione Italiana Celiachia	0442/488133
Legnaro (Padova)	A.S.M.M.E. Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie	049/9903303
Onè di Fonte (Treviso)	AIC. Associazione Italiana Celiachia	0423/948166 www.tvol.it/aicveneto
Milano	Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Ereditarie APMME, c/o Ospedale San Paolo, Clinica Pediatrica Associazione Bulimia-Anoressia Associazione Per La Bulimia e l'Anoressia SIP, Gruppo di Studio sulla Nutrizione e Terapia Dietetica dell'Età Evolutiva, Segretario: c/o Clinica Pediatrica, Ospedale San Paolo	02/8378830 02/8184554-8184370 800-165616 02/29000226 02/8135375
Assago (Milano)	Associazione Italiana Glicogenosi	02/45703334
Firenze	AIG. Associazione Italiana Gaucher	055/6121297 338.4706453 www.gaucheritalia.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.

Associazione Progetto Sorriso, Onlus – Un Sorriso nella rete – Paragrafo 14

Pisa	AIC. Associazione Italiana Celiachia	050/580939	www.celiachia.it
Roma	COMETA Coordinamento Associazioni Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus Associazione Per La Bulimia e l'Anoressia	06/5910347 06/5745310	www.isnet.it/cometa
Arcinazzo Romano (Roma)	COMETA Coordinamento Associazioni Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus	0774/804102 0775/599289	

Associazioni Specifiche di Volontariato e Mediche Estero

EUROPA			
U.K.			
Buckinghamshire	Society for Mucopolysaccharide Diseases	+44.14944.34156	www.vois.org.uk/mps
Cheshire	CLIMB. Children Living with Inherited Metabolic Disease	+44.1270.250221	www.CLIMB.org.uk
	Association for Glycogen Storage Disease	+44.1619.807303	www.agsd.org.uk
Londra	Gauchers Association	+44.207.4331121	www.gaucher.org.uk
None Intl.	Syncope Trust & Reflex Anoxic Seizures	+44.178.9450.564	www.stars.org.uk
Hampshire	British Coalition of Heritable Disorders of Connective Tissue	+44.01252.810472	www.Business-Partners.co.uk/marfan
	European Marfan Support Network	+44.01252.810472	www.thenet.co.uk/~marfan
FRANCIA			
Evry Cedex	Vaincre Les Maladies Lysosomales	331.6091750	www.provnet.fr/VML/
OLANDA			
Zwolle	Vereniging voor Kinder met Stofwisselingsziekten	313.84661497	www.worldonline.nl/~vks
U.S.A.			
New Jersey	Elizabeth National Lipid Diseases Foundation	+1.908.5278000	
Missouri	Concordia Fabry Support & Information Group	+1.6604.631355	www.fabry.org
Washington	Seattle Gluten Intolerance Group of America	+1.2062.466652	
Iowa	Durant Association for Glycogen Storage Disease	+1.563.785.6038	www.agsdus.org
Pennsylvania	Erdenheim Late Onset Tay-Sachs Foundation	+1.215.836.9426	www.lotsf.org
	Monroeville United Mitochondrial Disease Foundation	+1.4127.938077	www.umdf.org
	Downingtown National MPS (Mucopolysaccharidoses/Mucopolipidoses) Society, Inc.	+1.6109.420100	http://mpssociety.org
California	La Canada National Urea Cycle Disorders Foundation	+1.818.7902460	www.nucdf.org
	Turlock Medic Alert Foundation	+1.2096.683333	www.medicalert.org
New York	New York International Center for Fabry Disease, Department of Human Genetics Lesch-Nyhan Syndrome Registry, New York University School of Medicine National Foundation for Jewish Genetic Diseases The Canavan Foundation	+1.2122.416944	www.mssm.edu/crc/fabry/
		+1.2122.636458	www.andersnl.is2.nyu.edu
		+1.212.371.1030	www.nfjgd.org
		+1.212.8734640	www.canavanfoundation.org
	White Plains Renewal TMAU (Trimethylaminuria) Support Group	+1.212.678.2506	
	Elizabeth March of Dimes Birth Defects Foundation	+1.914.4287100	www.modimes.org
	Brooklyn National Lipid Diseases Foundation	+1.908.527.8000	
Orchard Park ML4, Mucopolipidosis Type IV Foundation Hunter's Hope Foundation, Inc.	+1.718.4345067 +1.7166.671200	www.ML4.org www.huntershope.org	
Wisconsin	Fort Atkinson National Niemann-Pick Disease Foundation, Inc.	+1.920.5638677	www.nnpdf.org
Arizona	Tucson Ara Parseghian Medical Research Foundation	+1.520.5775106	www.parseghian.org
Minnesota	Plymouth Organic Acidemia Association	+1.763.5591797	www.oaanews.org
Ohio	Sylvania Association for Neuro-Metabolic Disorders	+1.4198.851497	
Texas	Houston American Porphyria Foundation	+1.7132.669617	www.enterprise.net/apf/
Nebraska	Omaha Celiac Sprue Association/USA, Inc.	+1.4025.580600	www.csaceliacs.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.

Associazione Progetto Sorriso, Onlus – Un Sorriso nella rete – Paragrafo 14

Massachusetts	Brookline	National Tay-Sachs and Allied Diseases Association, Inc.	+1.617.2774463	www.NTSAD.org
Connecticut	New Fairfield	The Canavan Research Foundation	+1.203.7462436	www.canavan.org
	Cheshire	Children's Fund for Glycogen Storage Disease Research, Inc.	+1.203.272.7744	www.cureGSD.org
Washington D.C		Genetic Alliance	+1.202.966.5557	www.geneticalliance.org
Maryland	Silver Spring	The Arc (a national organization on mental retardation)	+1.3015.653842	http://thearc.org/
	Rockville	National Gaucher Foundation, Inc.	+1.3018.161515	www.gaucherdisease.org
	Bethesda	NIH National Institute of Diabetes, Digestive & Kidney Diseases	+1.3016.543810	www.niddk.nih.gov
		Endocrine Diseases Metabolic Diseases Branch	+1.3016.543810	
	National Digestive Diseases Information Clearinghouse	+1.301.496.5133	www.nih.gov/hichd/	
	National Institute of Child Health and Human Development			
CANADA				
Manitoba Intl.		Canadian Porphyria Foundation, Inc.	+1.2044.762800	www.cpf-inc.ca/
Ontario		Canadian Society for Mucopolysaccharide and Related Diseases, Inc.	+1.905.479.8701	www.mpsociety.ca
Quebec		Hereditary Tyrosinemia Group (Groupe Aide Aux Enfants Tyrosinemiques Du Quebec)	+1.418.548.1580	www.cegep-chicoutimi.qc.ca/gaetg/
INDIRIZZI UTILI				
• <i>Malattia di Gaucher</i>				
http://q.continuum.net/~wrosen/gaucher.html				
www.neuro-ww2.mgh.harvard.edu/gaucher/main.html				
www.gaucherregistry.com				
• <i>Malattia di Fabry</i>				
www.fabryregistry.com				
www.fabrycommunity.com				
Morbus Fabry Homepage Germany		http://home.t-online.de/home/026232710-0001/fabrye.htm		
Fabry Disease Home Page		www.sci.ccnycunyc.edu/~fabry/		
• <i>Altri</i>				
http://coolfoodplanet.org/ita/kidz				
www.giustopeso.it				

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.