

Patologia	Malattie dell'Accrescimento e dello Sviluppo - Auxologia. Vedi anche Endocrinologia.	
Caratteristiche	<p>Acondroplasia o Nanismo: malattia genetica ereditaria a carattere autosomico dominante che colpisce il tessuto osseo nella zona di formazione della cartilagine provocando uno sviluppo lento del bambino. Possono essere presenti testa larga e problemi neurologici.</p> <p>Babinski-Froelic, Sindrome di: vedi Sindrome di Froelich.</p> <p>Bannayan – Riley – Ruvalcaba, Sindrome di. Nome usato per identificare la combinazione di tre malattie distinte: Sindrome di Bannayan – Zonana, Sindrome di Riley – Smith, Sindrome di Ruvalcaba – Myhre – Smith. Malattia rara ereditaria a carattere autosomico dominante caratterizzata da eccessiva crescita prima e dopo la nascita.</p> <p>Bloom, Sindrome di, Sindrome di Bloom-Torre-Mackacek, Nanismo di Levi, BS: malattia genetica rara ereditaria a carattere autosomico recessivo.</p> <p>Bloom-Torre-Mackacek, Sindrome di: vedi Sindrome di Bloom.</p> <p>Bowen-Conradi-Hutterite, Sindrome di: vedi Sindrome di Bowen-Hutterite.</p> <p>Bowen-Hutterite, Sindrome di, Sindrome di Bowen-Conradi-Hutterite: malattia genetica rara congenita ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da ritardo della crescita prima e dopo la nascita, malformazioni facciali.</p> <p>BS: vedi Sindrome di Bloom.</p> <p>Bulldog, Sindrome, Sindrome di Golabi-Rosen, Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel, Sindrome di Simpson: rara malattia ereditaria a carattere X-Linked recessivo caratterizzata da anomalo aumento della crescita prima e dopo la nascita, aspetto largo e tozzo, mascella larga e sporgente, naso corto e largo, incompleta chiusura del palato, mani e dita larghe e corte, statura sopra la media.</p> <p>Cartilagine a Formaggio Svizzero, Sindrome della: vedi Sindrome di Kniest.</p> <p>Conradi Hunermann, Sindrome di: malattia genetica rara ereditaria usualmente a carattere autosomico recessivo ma che può essere X-Linked dominante o X-Linked recessiva..</p> <p>Costello, Sindrome di: malattia estremamente rara caratterizzata da ritardo nella crescita dopo la nascita, ritardo mentale e varie anomalie.</p> <p>Displasia Metatrofica I: malattia genetica rara caratterizzata da statura estremamente bassa con braccia e gambe corte, torace stretto, costole corte, scoliosi.</p> <p>Displasia Spondiliepifisea Tarda: rara malattia ereditaria a carattere X-Linked caratterizzata da malformazioni scheletriche multiple, nanismo, malformazioni spinali e tronco corto.</p> <p>Displasia Spondiloeipifisea Congenita: rara malattia genetica ereditaria a carattere autosomico dominante caratterizzata da deficienza nella crescita prenatale, malformazioni spinali e anomalie degli occhi. Possono essere presenti malformazioni scheletriche e ipotonia muscolare.</p> <p>Distrofia Toracica Asfissiante: forma congenita di nanismo, ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da tipica displasia scheletrica con problemi respiratori e renali.</p> <p>Dubowitz, Sindrome di: malattia molto rara ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da ritardo della crescita, bassa statura e caratteristiche fisiche e facciali non usuali. I sintomi possono comparire durante la gravidanza (intrauterini) o immediatamente dopo la nascita (neonatali).</p> <p>Dyggve – Melchior – Clausen, Sindrome di, Nanismo di Smith – McCort: malattia rara a carattere autosomico recessivo che oltre alla bassa statura e deformazione dello sterno può portare anche a ritardo mentale. La variante Smith-McCort di questa malattia non ha il ritardo mentale.</p> <p>Ellis Van Creveld, Sindrome di: malattia rara genetica ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da nanismo per arti corti, dita in sovrannumero e, in più della metà dei casi, da difetti cardiaci congeniti.</p> <p>Fairbank, Malattia di: forma ereditaria di nanismo medio a carattere autosomico dominante caratterizzata principalmente da anomalie delle ossa delle anche.</p> <p>Floating-Harbor, Sindrome di: malattia molto rara caratterizzata da bassa statura, ritardo nella capacità di linguaggio, viso triangolare, naso largo, occhi incavati e bocca larga con labbra sottili. L'origine del nome deriva dal nome degli ospedali che trattarono i primi due casi: il Boston Floating Hospital e l'Harbor General Hospital in California.</p> <p>Froelich, Sindrome di, Sindrome di Babinski-Froelic, Sindrome di Frolic, Sindrome di Launois-Cleret, Infantilismo Sessuale: malattia endocrina rara caratterizzata da pubertà ritardata. Da non confondere con la malattia ereditaria di ritardo della crescita o Sindrome di Prader-Willi.</p> <p>Frolic, Sindrome di: vedi Sindrome di Froelich.</p> <p>Gh del bambino, Deficit di, Deficit dell'Ormone della Crescita: causato dalla ridotta o mancata produzione dell'ormone da parte della ghiandola pituitaria (ipofisi). La deficienza dell'ormone causa assenza o ritardo nella crescita delle ossa e della maturità sessuale.</p> <p>GHP: vedi Nanismo di Laron.</p> <p>GHR: vedi Nanismo di Laron.</p> <p>Golabi-Rosen, Sindrome di: vedi Sindrome Bulldog.</p> <p>IBS: vedi Sindrome di Johanson Blizzard.</p> <p>Infantilismo Sessuale: vedi Sindrome di Froelich.</p> <p>Jansen, Condrodisplasia Metafisea Tipo, Condrodisplasia Metafisea Tipo Murk-Jansen: malattia progressiva estremamente rara ereditaria a carattere autosomico dominante dove una porzione delle ossa (Metafisi) si sviluppano in maniera anomala con una formazione cartilaginea. Il risultato sono ossa corte, bassa statura. Possono essere presenti malformazioni delle mani e dei piedi, craniofacciali e scheletriche.</p> <p>Johanson Blizzard, Sindrome di, IBS: malattia ereditaria a carattere autosomico recessivo estremamente rara caratterizzata da naso piccolo, peso</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.

basso alla nascita, insufficiente assorbimento intestinale, insufficienza pancreatica, bassa statura, insufficienza tiroidea.

KBG, Sindrome: malattia genetica molto rara che può essere ereditaria a carattere autosomico dominante, caratterizzata da statura bassa, ritardo mentale medio-grave, sviluppo anomalo degli arti, delle vertebre, delle estremità e/o sottosviluppo delle ossa scheletriche, anomalie craniofacciali.

Kniest, Sindrome di, Sindrome della Cartilagine a Formaggio Svizzero: tipo di nanismo caratterizzato da braccia e gambe inusualmente corte, viso rotondo con zone incavate, contrazione delle dita.

Laron, Nanismo di, GHBP, GHR: malattia genetica rara risultante dal mancato utilizzo del corpo dell'ormone della crescita che produce.

Launois-Cleret, Sindrome di: vedi Sindrome di Froelich.

LEOPARD, Sindrome: malattia ereditaria estremamente rara multisistemica che può essere a carattere autosomico dominante caratterizzata da anomalie della pelle, della struttura e del funzionamento del cuore, dell'orecchio interno, craniofacciali e genitali, ritardo della crescita e mentale.

Levi, Nanismo di: vedi Sindrome di Bloom.

Malattie dell'ipofisi, della tiroide, del surrene.

Marshall Smith, Sindrome di: sindrome caratterizzata da rapida crescita e sviluppo delle ossa prima della nascita. Altri sintomi possono includere difficoltà respiratorie e ritardo mentale. Da non confondere con la Sindrome di Marshall che è molto diversa.

MAS: vedi Sindrome di McCune Albright.

McCune Albright, Sindrome di, MAS: malattia rara multisistemica non ereditaria caratterizzata dalla sostituzione del normale tessuto osseo con una anormale crescita fibrosa con conseguenti problemi di mobilità, dell'udito e della vista.

McKusick, Condrosplasia Metafisea Tipo: rara malattia progressiva ereditaria a carattere autosomico recessivo, caratterizzata da capelli radi, statura bassa e braccia e gambe corte in modo anomalo. Possono essere presenti immunodeficienza, anemia, scarso assorbimento intestinale, anomalie dentali.

Miller-McKusick-Malvaux, Sindrome di: vedi Sindrome delle Tre M.

Mulvihill-Smith, Sindrome di: malattia ereditaria estremamente rara caratterizzata da basso peso alla nascita, nanismo e lineamenti facciali ad invecchiamento precoce. Possono essere presenti malformazioni craniofacciali, nevi cutanei, problemi dell'udito e ritardo mentale, immunodeficienza primaria.

Murk-Jansen, Condrosplasia Metafisea Tipo: vedi Condrosplasia Metafisea Tipo Jansen.

Nanismo MULIBREY, Sindrome: malattia ereditaria estremamente rara a carattere autosomico recessivo caratterizzata da grave ritardo della crescita e anomalie dei muscoli, del fegato, del cervello e degli occhi.

Nanismo: vedi Acondroplasia.

Neu-Laxova, Sindrome di: rara malattia genetica ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da grave ritardo della crescita prima della nascita (intrauterino), basso peso e lunghezza alla nascita, malformazioni craniofacciali, edema generalizzato, contrazione permanente delle articolazioni, anomalie degli arti, del cervello, della pelle, genitali, renali e cardiache.

Noonan, Sindrome di, Sindrome di Turner maschile: malattia genetica rara congenita che può essere ereditaria a carattere autosomico dominante, caratterizzata da un'ampia tipologia e gravità di sintomi. Le caratteristiche principali possono essere anomalie craniofacciali, statura bassa, anomalie oculari, scheletriche, cardiache, vascolari, sessuali e del sangue, ritardo mentale medio.

Ormone della Crescita, Deficit dell': vedi Deficit di Gh del bambino.

Poland, Sindrome di: malattia congenita dello sviluppo estremamente rara caratterizzata da assenza o sottosviluppo di alcuni muscoli del torace, anomalie delle dita, dei capezzoli, dei seni, delle costole, delle braccia.

Rautenstrauch-Wiedemann, Sindrome di: vedi Sindrome di Wiedemann-Rautenstrauch.

Ritardo della Crescita con anomalia di Rieger: vedi Sindrome SHORT.

Robinow, Sindrome di: malattia ereditaria multisistemica molto rara.

Rothmund Thomson, Sindrome di: malattia ereditaria multisistemica molto rara che compare di solito nella prima infanzia.

Russell, Sindrome di: vedi Sindrome di Russell-Silver.

Russell-Silver, Sindrome di, Sindrome di Silver-Russell, Sindrome di Russell, Sindrome di Silver: malattia genetica molto rara caratterizzata da ritardo della crescita prima della nascita (ritardo prenatale o intrauterino) e sottosviluppo di un lato del corpo. Può essere ereditaria.

Ruvalcaba, Sindrome di: malattia genetica rara ereditaria a carattere autosomico dominante caratterizzata da statura bassa, anomalie craniofacciali, ritardo mentale, malformazioni scheletriche e/o sottosviluppo genitale.

Schmid, Condrosplasia Metafisea Tipo: malattia molto rara genetica ereditaria a carattere autosomico dominante caratterizzata da statura bassa con gambe e braccia corte in modo anomalo. Possono essere presenti malformazioni del torace, delle anche, delle gambe.

Seckel, Sindrome di: malattia genetica estremamente rara ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da ritardo della crescita prenatale e postnatale, testa piccola, ritardo mentale, malformazioni craniofacciali.

SHORT, Sindrome, Ritardo della Crescita con anomalia di Rieger: malattia molto rara a carattere autosomico recessivo.

Silver, Sindrome di: vedi Sindrome di Russell-Silver.

Silver-Russell, Sindrome di: vedi Sindrome di Russell-Silver.

Simpson, Sindrome di: vedi Sindrome Bulldog.

Simpson-Golabi-Behmel, Sindrome di: vedi Sindrome Bulldog.

Smith – McCort, Nanismo di: vedi Sindrome di Dyggve – Melchior – Clausen.

	<p>Smith-Lemli-Opitz, Sindrome di, Sindrome di Smith-Opitz-Inborn: malattia ereditaria dello sviluppo caratterizzata da anomalie delle narici, palpebre cadenti, palmatura tra il secondo ed il terzo dito del piede, anomalie genitali nei maschi, ritardo mentale e statura bassa.</p> <p>Smith-Opitz-Inborn, Sindrome di: vedi Sindrome di Smith-Lemli-Opitz.</p> <p>Sotos, Sindrome di: rara malattia genetica che può essere ereditaria a carattere autosomico dominante caratterizzata da eccessiva crescita prima e dopo la nascita. Alla nascita i bambini presentano altezza eccessiva in proporzione al peso, altezza superiore alla media, crescita ossea anomala e caratteristico aspetto facciale, mani e piedi larghi. Con l'età si può presentare ritardo psicomotorio, ritardo nella parola e ritardo mentale medio-grave.</p> <p>Tre M, Sindrome delle, Sindrome di Miller-McKusick-Malvaux, Nanismo Tre M-Slender-Boned: malattia genetica ereditaria estremamente rara a carattere autosomico recessivo caratterizzata da basso peso alla nascita, nanismo, malformazioni craniofacciali e scheletriche.</p> <p>Tre M-Slender-Boned, Nanismo: vedi Sindrome delle Tre M.</p> <p>Turner, Sindrome di maschile: vedi Sindrome di Noonan.</p> <p>Weaver, Sindrome di, Sindrome di Weaver-Smith: sindrome caratterizzata da crescita rapida che usualmente inizia prima della nascita e comunque si sviluppa più velocemente della media. Possono essere presenti ipotonia, riflessi eccessivi, ritardo psicomotorio e deformità dei piedi.</p> <p>Weaver-Smith, Sindrome di: vedi Sindrome di Weaver.</p> <p>Weill-Marchesani, Sindrome di: malattia genetica rara che può essere ereditaria a carattere autosomico recessivo o dominante. La malattia è caratterizzata da bassa statura, anomalie craniofacciali, delle mani e degli occhi.</p> <p>Wiedemann-Rautenstrauch, Sindrome di, Sindrome di Rautenstrauch-Wiedemann: malattia genetica estremamente rara ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da aspetto invecchiato alla nascita, ritardo della crescita prima e dopo la nascita e deficienza o assenza del grasso sottocutaneo con aspetto della pelle sottile, fragile e raggrinzito. Possono manifestarsi accumuli di grasso attorno alle natiche, attorno all'area ano-genitale ed ai fianchi. Possono essere presenti anomalie craniofacciali e degli arti, anomalie neuromuscolari, ritardo mentale e psicomotorio.</p>
--	--

Prevenzione	Ricerca genetica per portatori sani nella famiglia che potrebbero avere figli affetti dalla Sindrome di Bloom.
--------------------	--

Centri Specializzati di Diagnosi, Ricerca, Ricovero e Cura

Genova	Ist. Pediatrico Giannina Gaslini, Divisione di Pediatria ad indirizzo Endocrinologico e Reumatologico	010/5636315	
Torino	Ospedale Infantile Regina Margherita Azienda Ospedaliera San Giovanni Battista, Le Molinette, Divisione Universitaria di Endocrinologia	011/3134444 011/6331633-49972606	www.molinette.piemonte.it
Roma	Policlinico Universitario Agostino Gemelli, Istituto di Endocrinologia Ospedale Pediatrico, Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico, Bambin Gesù	06/30154440 06/68591	www.rm.unicatt.it

Associazioni Specifiche di Volontariato e Mediche

ITALIA			
Verona	Servizio di Auxologia, Divisione di Pediatria, Ospedale Civile Maggiore, Borgo Trento	045/8072041	
Vicenza	A.Fa.D.O.C. Associazione Famiglie di Soggetti con Deficit dell'Ormone della Crescita	0444/301570	www.afadoc.it
Milano	A.I.S.Ac. Associazione per l'Informazione e lo Studio dell'Acondroplasia	02/55013619	www.aisac.it
Pavia	Centro per le Malattie Auxoendocrine. Clinica Pediatrica, Policlinico S. Matteo	0382/388758	
Parma	G.A.S.T. Gruppo Amici Sindrome di Turner, c/o Clinica Pediatrica	0521/991203	
Savona	Associazione CRESC.i	019/811396	www.infotech.sirio.it/CRESCI
U.K.			
Leicestershire	Countesthorpe	Restricted Growth Association	+44.116.2478913 www.rgaonline.org.uk
Manchester	New Monston	International Costello Syndrome Support Group	+44.161.682.2479 http://sargon.mmu.ac.uk
	London	International Glaucoma Association, King's College Hospital	+44.171.737.3265 www.iga.org.uk/iga
U.S.A.			
New York	Glen Head	Human Growth Foundation	+1.516.671.4041 www.hgfound.org
	Mineola	Big Hearts for Little Hearts	+1.516.741.5522
	Honeoye Falls	Ellis Van Creveld Support Group	+1.716.624.8277
	White Plains	March of Dimes Birth Defects Foundation	+1.914.4287100 www.modimes.org
	New York	National Foundation for Jewish Genetic Diseases	+1.212.371.1030
	New York	Paget Foundation	+1.212.509.5335 www.paget.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 16

New York	New York New York	National Association for Visually Handicapped Bloom's Syndrome Registry, Department of Pediatrics, Cornell University Medical College	+1.212.889.3141 +1.212.746.3956	www.navh.org
Pennsylvania	Glen Mills	Smith-Lemli-Opitz/RSH Advocacy and Exchange	+1.610.3.619663	http://members.aol.com/slo97/index.html
Massachusetts	Watertown Peabody	National Association for Parents of the Visually Impaired The Progeria Research Foundation, Inc.	+1.617.972.7441 +1.978.535.2594	www.spedex.com/napvi www.progeriaresearch.org
Texas	Lubbock Dallas Dallas	Little People of America, Inc. American Heart Association, National Center Children's Craniofacial Association	+1.888.572.2001 +1.214.373.6300 +1.972.994.9902	www.lpaonline.org www.americanheart.org www.ccakids.com
Colorado	Denver	Ellis Van Creveld Syndrome Support Group	+1.303.320.8642	http://ouray.cudenver.edu/~dsurek/index.htm
Tennessee	Chattanooga Chattanooga	FACES, The National Craniofacial Association Craniofacial Foundation of America, Tennessee Craniofacial Center	+1.266.1632 +1.423.778.9192	www.faces-cranio.org www.erlanger.org/cranio
Ohio	Swanton Cincinnati	Congenital Heart Anomalies, Support, Education & Resources Cincinnati Center for Developmental Disorders	+1.419.825.5575 +1.5136.364688	www.csun.edu/~hfmth006/chaser/ www.chmcc.org
Alabama	Bessemer	Pull-thru Network	+1.221.7530	http://members.aol.com/pullthrunw/Pullthru.htm
Minnesota	Minneapolis Andover	Kniest Syndrome Group Rodinow Syndrome Foundation	+1.612.922.6184 +1.612.421.4444	
California	San Francisco Irvine Santa Clara	Glaucoma Research Foundation Short Stature Foundation Metatropic Dysplasia Dwarf Registry	+1.415.986.3162 +1.714.5597131 +1.4082.446354	www.glaucoma.org http://u2.netgate.net/~cfgione/mdr/index.htm
Illinois	Crystal Lake Weaton Oak Park	AboutFace USA Sotos Syndrome Support Association MAGIC Foundation for Children Growth	+1.312.3370742 +1.630.6828815 +1.708.383.0808	www.aboutface2000.org www.well.com/user/ssa/ www.magicfoundation.org
Washington	Belluvue	Weaver Syndrome Network	+1.425.747.5382	
Maryland	Towson Towson Upperco Silver Spring Bethesda	Little People's Research Fund, Inc. International Center for Skeletal Dysplasia, S. Joseph's Hospital Noonan Syndrome Support Group, Inc. The Arc (organizzazione nazionale sul ritardo mentale) NIH. National Institutes of Health NIH. National Eye Institute NIH. National Institute of Dental and Craniofacial Research NIH. National Digestive Diseases Information Clearinghouse NIH. National Heart, Lung and Blood Institute Information Center NIH. National Institute of Child Health and Human Development NIH. National Institute of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Diseases NIH. National Arthritis and Musculoskeletal and Skin Diseases Information Clearinghouse NIH. National Institute of Neurological Disorders and Stroke, Brain Resources and Information Network	+1.410.494.0055 +1.410.337.1250 +1.410.3745245 +1.565.3842 +1.301.496.5248 +1.301.496.4261 +1.301.654.3810 +1.301.592.8573 +1.301.496.5133 +1.3014.968188 +1.301.495.4484 +1.301.496.5751	www.lprf.org http://noonansyndrome.org http://thearc.org www.nih.gov www.nei.nih.gov www.nidcr.nih.gov www.niddk.nih.gov www.nichd.nih.gov www.nih.gov/niams/ www.ninds.nih.gov
INDIRIZZI UTILI				
www.anoressia-bulimia.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.