

GLOSSARIO

- **AFASIA:** alterazione della capacità di comprendere e usare i simboli verbali, cioè tradurre le parole in pensiero e viceversa, in assenza di deficit intellettivi e dell'apparato fonatorio ed uditivo.
- **AGENESIA:** vedi Aplasia.
- **AMAUROSI:** cecità di uno o entrambi gli occhi temporanea o permanente.
- **AMIOTROFIA:** diminuzione fino alla scomparsa della massa muscolare.
- **APLASIA:** malformazione congenita caratterizzata da assenza o arresto dello sviluppo di un tessuto o di un organo durante il processo di differenziamento e sviluppo embrionale.
- **APOFISI:** qualsiasi parte sporgente di un osso.
- **APOPLETTICO, COLPO:** ictus cerebrale.
- **ARINIDIA:** mancanza parziale o totale dell'iride.
- **ASSONE:** o cilindrasse è il prolungamento di maggiore lunghezza della cellula nervosa o neurone ed è deputato alla trasmissione dell'impulso nervoso ad altri neuroni.
- **ATASSIA:** disturbo della coordinazione del corpo in rapporto con l'equilibrio sia nel mantenimento della postura sia nella marcia.
- **ATRESIA:** malformazione congenita caratterizzata dalla mancanza della normale pervietà di alcune cavità anatomiche.
- **ATROFIA:** vedi AMIOTROFIA.
- **AUTOSOMA:** ciascuno dei cromosomi presenti in ogni cellula a coppie identiche per la forma ed il numero, e privi di influenza nella determinazione del sesso.
- **AUTOSOMICA, Malattia:** mutazione genetica che non viene ereditata dai genitori attraverso il cromosoma che determina il sesso dell'individuo.
- **AUTOSOMICO:** che dipende dagli autosomi (vedi).
- **AUXOLOGIA:** disciplina che studia l'accrescimento e lo sviluppo.
- **BRONCHIETTASIA:** allargamento irreversibile di uno o più bronchi causato dalla distruzione del tessuto elastico muscolare di supporto.
- **CEREBROSIDI:** lipidi complessi presenti in elevata concentrazione nella sostanza nervosa bianca e grigia del cervello ed in piccole quantità in altri organi e strutture.
- **CONGENITO:** ciò che è presente in un organo fin dalla nascita.
- **CROMOSOMA AD ANELLO:** quando si verifica una rottura o una mancanza di porzioni di entrambe le parti finali del cromosoma e queste si congiungono formando un anello.
- **CROMOSOMICO:** relativo ai cromosomi.
- **DELEZIONE:** perdita di un tratto intermedio o terminale di un cromosoma.
- **DIAFISI:** parte delle ossa lunghe compresa tra le due epifisi.
- **DISONTOGENIA:** malformazione congenita del corpo.
- **DISOSTOSI:** malattia ossea a carattere malformativo.
- **DISPLASIA:** anomalia dello sviluppo delle cellule.
- **DOMINANTE, Carattere:** carattere ereditario che si manifesta come una prevalenza di un gene malato su uno sano. In questa situazione è sufficiente che sia presente un solo gene malato per avere la malattia.
- **EPIFISI OSSEA:** ciascuna delle estremità delle ossa lunghe.
- **EREDITARIO:** caratteri della specie trasmessi da una generazione all'altra.
- **ESOSTOSI:** il più frequente tumore benigno delle ossa caratteristico dell'età dell'accrescimento. Si localizza nelle cartilagini d'accrescimento tra dialisi ed epifisi. E' costituita da una protuberanza ossea.
- **ETEROSOMA:** detti anche cromosomi sessuali, i cromosomi che determinano il sesso.
- **GONADBLASTOMA:** tumore delle gonadi.
- **IPERCAPNIA:** aumento della tensione di anidride carbonica nell'aria polmonare e, di conseguenza, nel sangue.
- **IPERFAGIA:** desiderio continuo di mangiare
- **IPERTROFIA MUSCOLARE:** aumento della massa muscolare.
- **IPOPLASIA:** sviluppo incompleto di un organo o di una parte del corpo.
- **IPOSSIEMIA:** diminuzione della pressione di ossigeno nel sangue arterioso.

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.

- **IPOTONIA:** riduzione del tono muscolare.
- **LISOSOMA:** organulo presente all'interno del citoplasma della cellula, particolarmente ricco di enzimi ed in grado di idrolizzare pressochè tutte le macromolecole biologiche.
- **MALATTIA:** condizione in cui sono alterate la forma, la struttura o la funzione di un organismo o di una sua parte.
- **MICROCEFALIA:** cranio di dimensioni ridotte rispetto alla normalità.
- **MIELINA:** sostanza che avvolge con funzione protettiva gli assoni dei neuroni e ha la funzione di facilitare la trasmissione dell'impulso nervoso.
- **MIOPATIA:** condizione patologica dei muscoli.
- **MIOTONIA:** abnorme prolungamento della contrazione volontaria. I muscoli non si rilassano dopo una contrazione.
- **MONOSOMIA:** quando le parti finali dei rami o una porzione di essi (PARZIALE) di un cromosoma sono mancanti.
- **MORBO:** vedi Malattia.
- **MOSAICO:** quando alcune cellule contengono un cromosoma in più invece del normale paio.
- **MOTONEURONE:** parte del sistema nervoso delegato alla trasmissione del segnale nervoso ai muscoli.
- **NEUROBLASTOMA:** neoplasia che colpisce le cellule nervose dei gangli simpatici.
- **NISTAGMO:** oscillazione involontaria dei due bulbi oculari.
- **OSTEOCLASTA:** cellula di grande dimensione situata nelle lacune del tessuto osseo con la funzione di erodere e rinnovare la sostanza ossea.
- **p:** ramo corto del cromosoma.
- **PARAPLEGIA:** abolizione della motilità volontaria localizzata localizzata ai due arti superiori o ai due arti inferiori.
- **q:** ramo lungo del cromosoma.
- **RECESSIVO, Carattere:** carattere ereditario che si manifesta come una prevalenza del gene sano su quello malato. In questo caso la malattia si rende manifesta solo nel caso in cui tutte e due le copie del gene (materna + paterna) siano malate. In pratica solo i pazienti che hanno ereditato il gene mutato da entrambi i genitori sono affetti dalla malattia.
- **SINDROME:** complesso di sintomi.
- **SPASTICITA':** condizione che si verifica in caso di ipertonia piramidale.
- **STENOSI:** restringimento di un orifizio, dotto, vaso o organo cavo tale da impedite il normale passaggio delle sostanze che fisiologicamente passano attraverso di essi.
- **TETRASOMIA:** quando i rami di un cromosoma appaiono nelle cellule del corpo quattro volte invece di due.
- **TRISOMIA:** quando un cromosoma appare in qualche cellula del corpo tre volte invece di due oppure quando le parti finali (FINALE) dei rami di un cromosoma appaiono nelle cellule del corpo tre volte invece di due volte.
- **X – Linked:** trasmissione genetica legata al cromosoma X. Non c'è trasmissione della malattia da maschio a maschio, dato che i maschi forniscono il loro cromosoma X solo alle figlie femmine. I maschi malati, trasmettono il cromosoma X alle figlie che saranno portatrici sane della malattia. Le femmine portatrici sane hanno il 50% di probabilità di trasmettere il gene mutato ad ogni concepimento. I figli maschi che ereditano il gene saranno malati, le figlie femmine che ereditano il gene saranno portatrici sane.