

Patologia	Distrofia Muscolare – Malattie Neurologiche e Neuromuscolari – Leucomalacia – Encefalopatie ed Encefalomiopatie Mitocondriali – Aтроfie muscolari – Neuropatie – Miastenie – Miopatie – Neurofibromatosi – Leucodistrofie – Atassie ereditarie. Neurologia. <i>Vedi anche Malattie del Metabolismo.</i>
------------------	--

Caratteristiche	Alexander, Malattia di: malattia neurologica progressiva estremamente rara della famiglia delle leucodistrofie causata dalla perdita di mielina. Allan – Herndon – Dudley, Sindrome di: vedi Sindrome di Allan – Herndon. Allan – Herndon, Sindrome di, Sindrome di Allan – Herndon – Dudley: malattia ereditaria X-Linked recessiva estremamente rara. Sono affetti solo gli individui di sesso maschile con grave ritardo mentale, difficoltà a parlare chiaramente ed a formare parole, ipotonia muscolare ed anomalie dei movimenti. Amiotrofia Muscolare Spinale di Tipo I: vedi Malattia di Werdnig-Hoffmann. Amiotrofia Spinale Muscolare Tipo II o forma intermedia: malattia caratterizzata da deficit di forza grave. Il bambino acquisisce la capacità di stare seduto da solo e di controllare il capo ed il tronco, ma rimane impossibile la deambulazione autonoma. Amiotrofia Spinale Muscolare Tipo III: vedi Sindrome di Kugelberg-Welander. Andersen, Malattia di: vedi Miopatie Metaboliche. Atassie ereditarie: difetto di coordinazione dei movimenti. Balo, Malattia di: malattia neurologica degenerativa rara caratterizzata da progressiva e rapida perdita di mielina. I sintomi sono disturbi psicomotori, neurologici, muscolari e ritardo mentale. Bambola di Stracci: vedi Malattia di Werdnig-Hoffmann. Batten, Malattia di, Sindrome di Batten-Mayou, Malattia di Batten-Spielmeyer-Vogt, Sindrome di Batten-Vogt, Malattia di Spielmeyer-Vogt, Sindrome di Spielmeyer-Vogt-Batten, Sindrome di Stengel, Malattia di Stengel-Batten-Mayou-Spielmeyer-Vogt-Sock: forma giovanile rara ereditaria di un gruppo di malattie neurologiche progressive causata da accumulo di lipopigmenti nel cervello che causano degenerazione dell'intelletto e delle funzioni neurologiche. Batten-Mayou, Sindrome di: vedi Malattia di Batten. Batten-Spielmeyer-Vogt, Malattia di: vedi Malattia di Batten. Batten-Turner, Sindrome di: miopatia congenita estremamente rara ereditaria e lentamente progressiva caratterizzata da mancanza del tono muscolare. Batten-Vogt, Sindrome di: vedi Malattia di Batten. Becker, Distrofia Muscolare di: rara malattia muscolare ereditaria che di solito inizia durante la seconda o terza decade di vita. I sintomi possono essere debolezza dei muscoli delle anche e delle spalle, anomalie della deambulazione e ritardo mentale medio. Becker, Miotonia Congenita di Tipo: malattia progressiva genetica estremamente rara, ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da miotonia, rigidità, ipertrofia muscolare e dolori muscolari. Può colpire le braccia, le gambe, la mascella. Bowen, Sindrome di: vedi Sindrome di Zellweger. Ceroido Lipofusinosi Neuronale Infantile: vedi Malattia di Santavuori. Charcot-Marie-Tooth, Malattia di o "Atrofia a Gamba di Cicogna": malattia ereditaria dei nervi degli arti inferiori che per induzione colpisce anche i muscoli ed altre parti dell'organismo. Colpisce fra i 6 ed i 20 anni. Charcot-Marie-Tooth, Malattia di, Variante della: vedi Sindrome di Roussy-Levy. Charcot-Marie-Tooth-Roussy-Levy, Malattia di: vedi Sindrome di Roussy-Levy. Cori tipo V, Malattia di: vedi Miopatie Non progressive. Déjerine-Sottas, Neuropatia di: vedi Neuropatie Periferiche Ereditarie. Desmin Storage, Miopatia: rara malattia muscolare ereditaria che può essere congenita e di tre tipi. Ereditaria a carattere autosomicodominante caratterizzata da debolezza dei muscoli dei pollici e/o dei muscoli flessori della mano. La forma congenita caratterizzata da debolezza dei muscoli facciali, del collo, dell'area pelvica, anomalie della colonna vertebrale e cardiache. La terza forma è caratterizzata da problemi cardiaci. Distrofia Muscolare Infantile: vedi Distrofia Muscolare di Duchenne. Distrofia Neuroassonale Infantile: vedi Malattia di Seitelberger. Distrofie Muscolari: famiglia di malattie neuromuscolari ereditarie, genetiche, dominanti o recessive, progressive con quadro clinico simile: ipotonie e deficit di forza muscolare che coinvolgono anche la funzionalità di altri organi. Duchenne, Distrofia Muscolare di, Distrofia Muscolare Infantile: malattia ereditaria degenerativa dei muscoli scheletrici. Il decorso è relativamente rapido e progressivo. Duchenne, Paralisi di: vedi Paralisi di Erb. Duchenne/Becker, Distrofia Muscolare di e varietà di Becker-Kiener: malattia genetica caratterizzata da degenerazione progressiva delle cellule muscolari. Duchenne-Erb, Sindrome di: vedi Paralisi di Erb. Dutch-Kennedy, Sindrome di, Sindrome di Hecht: malattia molto rara genetica ereditaria a carattere autosomico dominante caratterizzata da impossibilità ad aprire completamente la bocca, muscoli e tendini delle dita delle mani, degli avambracci e delle gambe corti. Possono risultare difficoltà nella masticazione e nei movimenti. Possono essere presenti statura bassa e deformità nei piedi.
------------------------	--

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.

	Ekbom, Sindrome di: vedi Sindrome delle Gambe Agitate. Emery-Dreifuss, Distrofia Muscolare di: rara forma di distrofia muscolare ereditaria lentamente progressiva che colpisce i muscoli degli arti, del viso, del collo, della colonna vertebrale e del cuore. Encefaliti Virali. Encefaliti: processi infiammatori dell'encefalo. Encefalomieliti processi infiammatori dell'encefalo e del midollo. Encefalomiopatie Mitocondriali: gruppo di rare malattie muscolari dove un difetto genetico di una parte della struttura della cellula che libera energia, provoca disfunzioni del cervello e dei muscoli. Encefalopatie: malattie rare gravi. Erb, Paralisi di, Paralisi di Erb-Duchenne, Sindrome di Duchenne-Erb, Paralisi di Duchenne: malattia causata da danni o ferite a uno o più nervi che controllano e servono i muscoli della spalla e delle estremità superiori. Di solito si riscontra su neonati che hanno avuto difficoltà durante il parto. Erb-Duchenne, Paralisi di: vedi Paralisi di Erb. Erb-Goldflam, Sindrome di: vedi Miastenia Gravis. Eulenburg, Malattia di: vedi Paramiotonia Congenita. Fahr, Malattia di: malattia neurologica degenerativa rara caratterizzata dalla presenza di depositi anomali di calcio associati a perdita di cellule in alcune aree del cervello. Questo comporta la progressiva perdita delle abilità cognitive e motorie. Fickler-Winkler, Atrofia Tipo: vedi Atrofia Olivopontocerebellare. Fisher, Sindrome di: vedi Sindrome di Guillain-Barre. Forbes, Malattia di: vedi Miopatie Metaboliche. Fothergill, Malattia di: vedi Nevralgia del Trigemino. Friedreich, Atassia di: malattia neurologica genetica progressiva ereditaria che può essere a carattere autosomico recessivo. Fukuhara, Sindrome di: vedi Sindrome MERF. Fukuyama, Distrofia Muscolare di: rara forma di distrofia muscolare ereditaria a carattere autosomico recessivo associata a ritardo mentale. Gamba di Cicogna, Atrofia a: vedi Malattia di Charcot-Marie-Tooth. Gambe Agitate, Sindrome delle, Sindrome di Ekbom, Sindrome di Wittmaack-Ekbom: malattia neurologica del movimento caratterizzata da anomala e fastidiosa sensazione alle gambe durante il sonno o il riposo. Le sensazioni spesso comprendono crampi, dolori, bruciori, prurito e fitte profonde. Oltre alle gambe possono essere coinvolte anche le braccia ed altre parti del corpo. Gli individui affetti dalla malattia sentono un urgente ed irresistibile bisogno di muoversi per alleviare le fastidiose sensazioni con vigorosi movimenti. Guillain-Barre, Sindrome di, Paralisi di Kussmaul-Landry, Sindrome di Miller-Fisher, Sindrome di Fisher: malattia molto rara e rapidamente progressiva che causa infiammazione dei nervi e paralisi. Probabilmente la malattia è del tipo autoimmune che danneggia la mielina e gli assoni (il sistema immunitario attacca parte del sistema nervoso periferico). Hallervorden-Spatz, Malattia o Sindrome di: malattia neurologica rara caratterizzata da degenerazione progressiva del sistema nervoso. Hallervorden-Spatz, Sindrome di: vedi Malattia di Hallervorden-Spatz. Hecht, Sindrome di: vedi Sindrome di Dutch-Kennedy. Joubert, Sindrome di, Sindrome di Joubert-Bolthausen: malattia neurologica molto rara caratterizzata da malformazioni dell'area del cervello che controlla l'equilibrio ed il coordinamento con conseguente rallentamento motorio, movimenti anomali degli occhi ed irregolarità respiratorie. Joubert-Bolthausen, Sindrome di: vedi Sindrome di Joubert. Kearns-Sayre, Sindrome di: malattia neuromuscolare rara caratterizzata principalmente da progressiva paralisi di alcuni muscoli degli occhi, retinite pigmentosa atipica con progressiva degenerazione della retina, malattie cardiache. Kiloh-Nevin, Distrofia oculare di: inizia nell'infanzia. Kinsbourne, Sindrome di: malattia neurologica rara caratterizzata da improvvisi attacchi di spasmi muscolari brevi, ripetuti ed impulsivi delle braccia, delle gambe o dell'intero corpo; incapacità di controllare i movimenti volontari; continui, involontari e rapidi movimenti degli occhi in senso orizzontale e verticale. Krabbe, Leucodistrofia di: malattia ereditaria molto rara causata da deficit dell'enzima GBG con conseguente accumulo di grassi e perdita di mielina. Questo causa progressive disfunzioni neurologiche, ritardo mentale, paralisi, cecità e sordità. Kugelberg-Welander, Sindrome di, o Amiotrofia Spinale Muscolare Tipo III: rara malattia ereditaria caratterizzata da debolezza e deperimento dei muscoli delle braccia e delle gambe, contrazioni, goffaggine nella camminata ed eventuale perdita dei riflessi. Kussmaul-Landry, Paralisi di: vedi Sindrome di Guillain-Barre. Landouzy-Déjérine, Distrofia di: forma rara di distrofia che insorge intorno ai 10 anni. Leigh, Malattia di: malattia neurometabolica rara ereditaria a carattere autosomico recessivo e talvolta a carattere autosomico dominante o X-Linked recessivo. I sintomi della malattia compaiono tra l'età di tre mesi e due anni e sono caratterizzati da deterioramento neurologico progressivo, perdita delle capacità motorie acquisite, perdita di appetito, vomito, iritabilità. Leucodistofia: gruppo di malattie molto rare progressive, metaboliche, genetiche che colpiscono il cervello, il midollo spinale e spesso i nervi periferici. Leyden-Moebius, Distrofia Muscolare di: gruppo di malattie progressive ereditarie caratterizzate da debolezza ed atrofia dei muscoli delle anche e
--	---

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.

	delle spalle. Louis-Bar, Sindrome di: vedi Atassia Teleangectasica. Marie, Atassia di, o Atassia di Piere-Marie: malattia ereditaria del coordinamento dei muscoli ed è caratterizzata da deambulazione instabile. MELAS, Sindrome: un tipo di encefalomiopatia mitocondriale caratterizzata da scatti improvvisi, mal di testa repentini seguiti da vomito e attacchi apoplettici, statura bassa, accumulo di acido lattico nel sangue ed emiparesi. Melkersson-Rosenthal, Sindrome di: rara malattia neurologica caratterizzata da ricorrenti gonfiori del viso e delle labbra con paralisi intermittenti e lingua fessurata. Meningoencefaliti: processi infiammatori delle meningi e dell'encefalo. Meningoencefalomieliti: processi infiammatori delle meningi, dell'encefalo e del midollo. Menzel, Atrofia OPC Tipo: vedi Atrofia Olivopontocerebellare. MERF, Sindrome, o Sindrome di Fukuhara: un tipo di encefalomiopatia mitocondriale caratterizzata da attacchi epilettici improvvisi, brevi, sussultori che possono colpire gli arti o tutto il corpo. Possono essere presenti atassia, accumulo di acido lattico nel sangue, difficoltà nella parola, atrofia oculare, statura bassa, perdita dell'udito, demenza e movimenti improvvisi degli occhi. Miastenia Gravis, Sindrome di Erb-Goldflam: malattia neuromuscolare di tipo autoimmune caratterizzata da debolezza muscolare e rapido affaticamento. Miller-Fisher, Sindrome di: vedi Sindrome di Guillain-Barre. Miopia Central-Core: vedi Miopatie Non progressive. Miopia Centronucleare, Miopia Miotubulare: rara malattia degenerativa muscolare che può essere di tre tipi. Ereditaria X-Linked, la più grave, congenita che colpisce i muscoli respiratori. Ereditaria a carattere autosomico recessivo, meno grave, congenita o della prima infanzia, lentamente progressiva. La terza forma, ereditaria a carattere autosomico dominante, è la più leggera, lentamente progressiva, compare nel primo mese di vita. Miopia Miotubulare: vedi Miopia Centronucleare. Miopia Multicore: vedi Miopatie Non progressive. Miopia Nemalinica: rara malattia neuromuscolare ereditaria congenita caratterizzata da grave ipotonia muscolare. Miopia Nemalinica: vedi Miopatie Non progressive. Miopatie ereditarie con sindromi miotoniche: malattia di Thomsen (malattia con origine genetica), malattia di Steinert (malattia a trasmissione dominante). Miopatie Non progressive: malattie strutturali autosomiche recessive, Miopia Nemalinica, Central-Core, Multicore, Malattia di Cori tipo V. MLD Leucodistrofia Metacromatica: malattia rara da accumulo ereditaria a trasmissione autosomica recessiva caratterizzata da degenerazione della mielina del sistema nervoso centrale e periferico con conseguenti problemi neuromuscolari. Sono riconosciute sette forme cliniche della MLD. Moebius, Sindrome di: malattia congenita estremamente rara caratterizzata da paralisi facciali a causa del mancato o incompleto sviluppo dei nervi facciali. I sintomi possono essere anomalie dei muscoli facciali e della mascella, anomalie dei nervi cranici e della bocca, malformazioni degli arti, ritardo mentale nel 10% dei casi, incapacità di sorridere e succhiare. Moersch-Woltmann, Sindrome di: malattia neurologica progressiva estremamente rara caratterizzata da rigidità persistente e contrazioni di alcuni muscoli volontari in particolare quelli delle gambe e dei piedi. Possono essere interessati anche i muscoli del collo, del tronco e delle spalle. Morvan, Malattia di: vedi Siringomielia. Neuralgia (Nevralgia) del Trigemino, Tic Doloroso, Malattia di Fothergill: malattia del quinto nervo cranico caratterizzata da attacco intenso, lancinante e doloroso che colpisce la bocca, la guancia, il naso ed altre aree di un lato del viso. Neuropatia Assonale Gigante: malattia genetica dell'infanzia caratterizzata da capelli attorcigliati, inusuale postura delle gambe, difetto visivo, scoordinamento e debolezza muscolare, demenza degenerativa. Neuropatia Congenita da Ipomielinazione: malattia neurologica congenita caratterizzata da difficoltà respiratorie, debolezza e scoordinamento muscolare, atonia muscolare, assenza di riflessi, difficoltà a camminare ed a sentire o muovere parti del corpo. Neuropatia Ereditaria Sensoriale Tipo I: rara malattia genetica ereditaria caratterizzata da perdita della sensazione, specialmente nei piedi e gambe e, in misura minore nelle mani ed avambraccia. La malattia è causata dall'anomalo funzionamento del sistema nervoso autonomo che controlla le risposte al dolore e temperatura e può colpire uno o più nervi. Neuropatia Ereditaria Sensoriale Tipo II: rara malattia genetica dell'infanzia. I sintomi principali sono infiammazione delle dita delle mani e dei piedi specialmente attorno alle unghie, ulcerazioni delle dita e delle piante dei piedi, perdita di sensazione in entrambe le braccia e le gambe. Neuropatie Periferiche Ereditarie: Neuropatia di Déjerine-Sottas, Malattia di Refsum. Vedi anche Malattie del Metabolismo. Oculo-Gastrointestinale, Distrofia Muscolare: forma molto rara di distrofia muscolare ereditaria a carattere autosomico recessivo caratterizzata da palpebre cadenti, perdita dei movimenti dei muscoli esterni dell'occhio, inabilità delle pareti intestinali a contrarsi normalmente con conseguenti dolori addominali, diarrea, costipazione e malassorbimento. Oftalmoplegia Dolorosa: vedi Sindrome di Tolosa-Hunt. Olivopontocerebellare, Atrofia, Atrofia OPC Tipo Menzel, Atrofia Tipo Fickler-Winkler, Atrofia OPC Tipo Schut-Haymaker: gruppo di forme di atassia ereditaria caratterizzate da degenerazione neurologica progressiva che colpisce l'area olivopontocerebellare del cervello. Panencefalite Sclerosante Subacuta, PESS: causata da un difetto immunitario nei confronti del virus del morbillo. Encefalite da virus lento, colpisce i bambini dando inizialmente turbe dell'affettività, del comportamento e dell'intelligenza ed evolve con crisi miocloniche, crisi epilettiche, paresi e
--	--

	progressiva demenza. Paralisi Sopranucleare Progressiva: vedi Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski. Paramiotonia Congenita, Malattia di Eulenburg, Paramiotonia Congenita di Von Eulenburg: rara malattia muscolare ereditaria a carattere autosomico dominante. La malattia non è progressiva ed è caratterizzata da miotonia che può essere scatenata dopo esposizione al freddo, periodi intermittenti di paralisi con atonia muscolare. Non sono presenti in questa malattia atrofia e ipertrofia dei muscoli. Paraplegia Ereditaria Spastica, Paraplegia Familiare di Strumpell, Paraplegia Spasmodica Familiare di Strumpell-Lorrain: gruppo di malattie neurologiche ereditarie caratterizzate da progressivi indebolimento muscolare, aumento del tono muscolare ed irrigidimento dei muscoli delle gambe. Nella forma “Complicata” oltre alle caratteristiche descritte per la forma “Non Complicata” possono essere presenti spasmi muscolari, difficoltà nel controllo della vescica, problemi della vista e dell’udito, ritardo mentale, atassia. La malattia è ereditaria a carattere autosomico dominante o, più raramente a carattere X-Linked recessivo. Paraplegia Familiare di Strumpell: vedi Paraplegia Ereditaria Spastica. Paraplegia Spasmodica Familiare di Strumpell-Lorrain: vedi Paraplegia Ereditaria Spastica. Pelizaeus-Merzbacher, Malattia o Sclerosi di: malattia ereditaria rara del sistema nervoso centrale che è associata con il progressivo deterioramento della mielina. Si conoscono tre forme della malattia: X-Linked Classica, Infantile Acuta e Autosomica Dominante. Pelizaeus-Merzbacher, Sclerosi di: vedi Malattia di Pelizaeus-Merzbacher. Piere-Marie, Atassia di: vedi Atassia di Marie. Polimiosite Infantile: malattia del tessuto connettivo caratterizzata da infiammazioni e degenerazioni muscolari, debolezza simmetrica dei muscoli ed alcuni gradi di atrofia muscolare. Le aree maggiormente colpite sono le anche, le spalle, le braccia, la faringe ed il collo. Pompe, Malattia di: vedi Miopatie Metaboliche. Refsum, Malattia di: malattia rara ereditaria recessiva del metabolismo lipidico causata dall’assenza di un enzima. Può manifestarsi come come malattia degenerativa dei nervi, atassia, retinite pigmentosa. Vedi anche Neuropatie Periferiche Ereditarie. Roussy-Levy, Sindrome di, Variante della Malattia di Charcot-Marie-Tooth, Malattia di Charcot-Marie-Tooth-Roussy-Levy: rara malattia genetica neuromuscolare della prima infanzia, ereditaria a carattere autosomico dominante. La malattia è caratterizzata da scoordinamento, atassia ed assenza di riflessi degli arti inferiori e delle mani, atrofia delle gambe, malformazioni dei piedi e tremori delle mani. Santavuori, Malattia di, Malattia di Santavuori-Haltia, Ceroido Lipofusinosi Neuronale Infantile: malattia neurometabolica progressiva degenerativa estremamente rara ereditaria a carattere autosomico recessivo. La malattia è caratterizzata da ritardo psicomotorio e regressione delle abilità fisiche e mentali acquisite precedentemente, epilessia, atassia, ipotonia muscolare, problemi della vista, immobilità, spasticità. La malattia è causata da un accumulo anomalo di alcuni grassi e sostanze granulari nelle cellule nervose del cervello e di altri tessuti del corpo. Santavuori-Haltia, Malattia di: vedi Malattia di Santavuori. Schilder, Malattia di: leucodistrofia, vedi. Schut-Haymaker, Atrofia OPC Tipo: vedi Atrofia Olivopontocerebellare. Seitelberger, Malattia di, Distrofia Neuroassonale Infantile: malattia degenerativa del sistema nervoso estremamente rara caratterizzata da anomalie del sistema nervoso centrale e periferico con conseguente ritardo e regressione psicomotoria, ipotonia muscolare, spasticità e paraplegia, ritardo mentale progressivo e disturbi neurologici. Siringobulbia: malattia neurologica caratterizzata dalla formazione di una cavità nel midollo spinale che si estende fino a coinvolgere il bulbo cerebrale (midollo allungato). Usualmente, si presenta come una fessura nel bulbo cerebrale inferiore che può coinvolgere con una distruzione o una compressione dei nervi cranici inferiori compresi quelli sensori e motori. Siringomielia, Malattia di Morvan: malattia neurologica degenerativa progressiva caratterizzata dalla formazione di una cavità in seguito alla perdita di sostanza nel midollo spinale. La cavità spesso si espande durante l’adolescenza, è situata vicino al centro del midollo e può estendersi attraverso il midollo spinale o lungo quasi tutta la sua lunghezza. Comporta atrofia delle mani e talvolta degli arti superiori. Spielmeyer-Vogt, Malattia di: vedi Malattia di Batten. Spielmeyer-Vogt-Batten, Sindrome di: vedi Malattia di Batten. Steele-Richardson-Olszewski, Sindrome di, Paralisi Sopranucleare Progressiva: rara malattia neurologica degenerativa caratterizzata da perdita di equilibrio nella deambulazione, perdita del controllo dei movimenti muscolari volontari soprattutto degli occhi, spasticità, postura instabile, difficoltà nella parola, nell’alimentazione e nella deglutizione. Sono frequentemente presenti cambi di personalità e problemi cognitivi. Steinert, Malattia di: vedi Miopatie ereditarie con sindromi miotoniche. Stengel, Sindrome di: vedi Malattia di Batten. Stengel-Batten-Mayou-Spielmeyer-Vogt-Sock, Malattia di: vedi Malattia di Batten. Teleangiectasica, Atassia, o Sindrome di Louis-Bar: rara atassia ereditaria a carattere autosomico recessivo che colpisce molti tessuti e sistemi dell’organismo. I sintomi principali sono atassia, teleangiectasie multiple, disturbi cutanei, polmonari e oculari. Thomsen, Malattia di: vedi Miopatie ereditarie con sindromi miotoniche. Thomsen, Miotonia Congenita di Tipo: malattia genetica estremamente rara, ereditaria a carattere autosomico dominante caratterizzata da miotonia e rigidità muscolare, aumento della massa muscolare. Tic Doloroso: vedi Nevralgia del Trigemino. Tolosa-Hunt, Sindrome di, Oftalmoplegia Dolorosa: rara malattia neurologica caratterizzata da grave mal di testa e paralisi dolorosa di alcuni muscoli oculari. Spesso i sintomi sono unilaterali. Von Eulenburg, Paramiotonia Congenita di: vedi Paramiotonia Congenita.
--	--

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.

	Werdnig-Hoffman, Malattia di, o Amiotrofia Muscolare Spinale di Tipo I o “Bambola di Stracci”: rara malattia progressiva neuromuscolare dell’infanzia caratterizzata da degenerazione di gruppi di cellule nervose nella regione inferiore del cervello e di alcuni neuroni motori nel midollo spinale che sono cellule nervose che trasmettono gli impulsi nervosi dal midollo spinale o dal cervello ai muscoli. La malattia è di origine genetica e può essere congenita ed ereditaria a carattere autosomico recessivo. In questa forma neonatale il deficit di forza è generalizzato e gravissimo. Il bambino giace immobile e anche la muscolatura respiratoria è compromessa. Wittmaack-Ekbom, Sindrome di: vedi Sindrome delle Gambe Agitate. Wohlfart-Kukelberg-Welander, Malattia di: atrofia ereditaria dei muscoli dei cingoli pelvico e scapolare. Colpisce la seconda infanzia. Worster-Drought, Sindrome di: paralisi congenita soprabulbare (al di sopra dei nuclei bulbari dei nervi cranici) dovuta ad una lesione a carico dei tratti corticobulbari. Appartiene al gruppo delle paraliscerebrali ed il disturbo motorio principale è rappresentato da paralisi glosso-faringo-laringo-masticatoria con difficoltà di movimenti della bocca e della lingua. Può essere presente ritardo motorio e disturbi dell’apprendimento. Zellweger, Sindrome di, o Sindrome di Bowen: malattia infantile ereditaria rara caratterizzata da riduzione o assenza di perossisomi nelle cellule del fegato, dei reni e del cervello. I sintomi più diffusi sono problemi nello sviluppo prenatale, dilatazione del fegato, livelli elevati di ferro e rame nel sangue, disturbi visivi.
--	---

Prevenzione	Ricerca genetica per gli adulti portatori del tratto genetico. Malattia di Canavan: diagnosi della malattia con rilievo del livello dell’enzima ASPA in un campione di sangue; presenza dell’acido NAA nelle urine; diagnosi prenatale con prelievo dei villi coriali o amniocentesi e misura del livello dell’acido NAA. L’esame del sangue individua circa il 66% dei portatori della malattia.
-------------	---

Centri Specializzati di Diagnosi, Ricerca, Ricovero e Cura		
Verona	Istituto di Neurologia. Borgo Roma	045/8074289-8074285
Padova	Centro Regionale per le Malattie Neuromuscolari	049/8213601
Genova	Istituto Pediatrico Giannina Gaslini, Divisione di Malattie Neuromuscolari	010/5636553
Segrate (MI)	Clinica Neurologica IV. Istituto H. S. Raffaele	02/26432339
Milano	Istituto Nazionale Neurologico “Carlo Besta” Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile Unità Operativa di Neurologia IV malattie neuromuscolari e Centro Sclerosi Multipla Unità Operativa di Neurologia dello sviluppo Unità Operativa di Neurofisiopatologia e Unità Operativa di Neuroanatomia	02/23941-2360280-2394255 www.istituto-besta.it
Pavia	Clinica Neurologica	0382/301281
Bologna	Clinica Pediatrica Gozzadini	051.346744
Roma	Ospedale Pediatrico, Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico, Bambin Gesù	06/68591
<i>Centri di riferimento Italiani per l’analisi genetico-nucleare della MLD.</i>		
Verona	Clinica Neurologica Policlinico Borgo Roma, Laboratorio di Biochimica e Genetica	045/8074461
Genova	Istituto G. Gaslini di Genova, Pediatria III	010/5636350

Associazioni Specifiche di Volontariato e Mediche Italia		
Chievo (VR)	UILDM. Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare	045/8101650- 5
Villafranca (VR)	Parent Project per la Ricerca sulla Distrofia Muscolare Duchenne/Becker	045/6300430
Padova	UILDM. Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare Direzione Nazionale Comitato Regionale Veneto, c/o ex Osp. Psichiatrico	www.uildm.org 049.8021001 – 2 – 757361 – 757035 - 8022188 049.624885 – 720220
Milano	ARIN Associazione per la Promozione delle Ricerche Neurologiche Associazione Amici del Centro Dino Ferrari	02/48024158 02/55189006

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 11

	Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani Onlus, Neurologia Infantile AIM. Associazione Italiana per la lotta contro la Miastenia, Sede e Direzione Nazionale, c/o Istituto Nazionale Neurologico C. Besta, U. O. Neurologia 4, Malattie Neuromuscolari	02.795458 02.2360280-2394255	www.fondazione-mariani.org www.miastenia.it
Magenta (MI)	AISA. Associazione Italiana per la Lotta alle Sindromi Atassiche	02/9792271-97298972	
Muggiò (MI)	Associazione Italiana Sindrome di Moebius	039/2726229	www.moebius-italia.it
Parma	ANF Associazione per la Neurofibromatosi	0521/771457-991203-291275	
Bologna	FANEP Ass. Famiglie Neurologia Pediatrica, c/o Clinica Pediatrica Gozzadini	051/346744	http://SANTORSOLA.MED.UNIBO.IT www.fanep.it
Fano (PS)	AT, Associazione Nazionale “Davide De Marini”, Ricerca, Prevenzione, Terapia Atassia-Telangiectasia o Sindrome di Louis-Bar	0721/802221	www.mobilia.it/atddm
Siena	SIN. Società Italiana di Neurologia	0577.285040-270870-289334	http://213.215.152.46
Pisa	AIM Toscana Onlus	050.25217 340.5385541	www.viverelamiastenia.it
Roma	UILDM. Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare Parent Project per la Ricerca sulla Distrofia Muscolare Duchenne/Becker Associazione Italiana Paraplegici ANF Associazione per la Neurofibromatosi Associazione Charcot-Marie-Tooth	06/5899161 06/6675089-66180089 06/7993689 06/274428 06/3038338	www.uildm.org www.parentproject.org/Italia/nuova.htm
Formia (LT)	AILU Associazione Italiana Leucodistrofie Unite	0771/24939	

Associazioni Specifiche di Volontariato e Mediche Estero

EUROPA

Francia	Besancon	Association Strumpell-Lorrain	0381.502391 www.infobiogen.fr/agora/associations/ASL/ASL.html
U.K.	London London Warwick Crewe, Cheshire Northampton Hertfordshire West Sussex Rochester House, Hampshire	Worster-Drought Syndrome Support Group Muscular Dystrophy Campaign Jennifer Trust for Spinal Muscular Atrophy CLIMB. Children Living with Inherited Metabolic Diseases International Alliance of ALS/MND Associations Erb's Palsy Group Dancing Eye Syndrome Support Group British Coalition of Heritable Disorders of Connective Tissue Moebius Syndrome Support Network (U.K.) Tyne and Wear Intl	0044.20.76088700 www.wdssg.org.uk www.muscular-dystrophy.org www.itsma.org.uk 0044.127.02.50221 www.CLIMB.org.uk +44.1604.250505 www.alsmndalliance.org/ +44.1442.212422 +44.01903.532383 www.mistral.co.uk/rasr www.Business-Partners.co.uk/marfan 0044.0191.2532090 www.moebius-support.org

U.S.A.

Washington DC		Genetic Alliance	001.202.9665557 www.geneticalliance.org
New York	New York Staten Island White Plains New York Larchmont Plainview New York	National Foundation for Jewish Genetic Diseases, Inc. New York State Inst. for Basic Research in Developmental Disabilities March of Dimes Birth Defect Foundation Neuropathy Association Moebius Syndrome Foundation Pediatric Neurotransmitter disease Association WE MOVE. Worldwide Education and Awareness for Movement Disorders. Mt. Sinai Medical Center	001.212.3711030 www.nfigd.org 001.718.4940600 001.914.4287100 www.modimes.org +1.212.6920662 www.neuropathy.org/neuropathy 001.914.8346008 www.ciaccess.com/moebius 001.516.9370049 www.pndassoc.org 001.212.2418567 www.wemove.org
Pennsylvania	Pittsburg Wynnewood Chester Jim Thorpe	Learning Disabilities Association of America Guillain-Barre Syndrome Foundation International Charcot-Marie-Tooth Association Opsoclonus-Myoclonus Support Network, Inc.	001.412.3411515 www.ldanatl.org/ 001.610-667-0131 www.webmast.com/gbs 001.6104.997486 www.charcot-marie-tooth.org +1.570.3253302 www.geocities.com/hotsprings/spa/2190

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 11

Pennsylvania	Pittsburgh	Familial Spastic Paraparesis Site at the University of Pittsburgh, Ongoing Research on Familial Spastic Paraparesis, Department of molecular Genetics and Biochemistry	001.4126.489024	www.pitt.edu/~fmmur/fsp.htm
Massachusetts	Brookline, Boston	National Tay-Sachs and Allied Diseases Association	001.617.2774463	www.ntsad.org
Illinois	Sycamore Libertyville	United Leukodystrophy Foundation Families of Spinal Muscular Atrophy	001.815.8953211 001.847.367.7620	www.ulf.org www.fsma.org
Ohio	Sylvania Reynoldsburg	Association for Neuro-Metabolic Disorders Batten Disease Support and Research Association	001.419.8851497 001.740.9274298	http://bdsra.org
Connecticut	New Fairfield	NORD. National Organization for Rare Disorders	001.203.7466518	www.rarediseases.org
California	San Francisco	Children's Brain Diseases Foundation	001.415.5665402	
Michigan	Eastpointe	American Autoimmune Related Diseases Association, Inc.	001.810.7763900	www.aarda.org/
Arizona	Tucson	Muscular Dystrophy Association	001.5205.292000	www.mdausa.org
Kansas	Overland Park	Nemaline Myopathy Newsletter	001.913.8140901	www.davidmcd.freeuk.com
Missouri	Pilot Grove St. Louis	The Moebius Syndrome Foundation International Polio Network	001.660.8343406 001.3145.340475	www.ciaccess.com/moebius www.post-polio.org
Virginia	Harisonburg	Myositis Association of America, Inc.	001.5404.337686	www.myositis.org
Minnesota	Minneapolis Rochester St. Paul	National Ataxia Foundation Restless Legs Syndrome Foundation, Inc. Myasthenia Gravis Foundation of America	001.6125.530020 001.5072.876465 001.651.9176256	www.ataxia.org/ www.rls.org www.myasthenia.org
Texas	Longview	American Syringomyelia Alliance Project, Inc.	001.9032.367079	www.asap4sm.com
Florida	Orlando Gainesville	Birth Defect Research for Children, Inc. Trigeminal Neuralgia Association	001.407.895.0802 001.352.376.9955	www.birthdefects.org www.tna-support.org
Wisconsin	Larsen	National Brachial Plexus/Erb's Palsy Association, Inc.	001.920.8369955	www.customforum.com/nationalbpi
Maryland	Baltimore Baltimore Silver Spring Silver Spring Bethesda	Society for Progressive Supranuclear Palsy, Woodholme Medical Building National Spinal Cord Injury Hotline National Spinal Cord Injury Association The Arc (a national organization on mental retardation) NINDS. National Institute of Neurological Disorders and Stroke Brain Resources and Information Network NIH. National Inst. of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Diseases NIH. National Institute of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Diseases Information Clearinghouse NIH. National Referral Services Unit, Warren Grant Magnuson Clinical Center	001.4104.863330 001.410.4486623 001.3015.886959 001.301.5653842 001.301.4965751 001.3014.968188 001.3014.954484 001.800.4111222	www.psp.org www.sciotline.org www.spinalcord.org http://thearc.org www.ninds.nih.gov www.nih.gov/niams/ www.cc.nih.gov/
CANADA				
Ontario		Canadian Syringomyelia Network	001.9054718278	www.passport.ca/~csn
Ontario		Charcot-Marie-Tooth International	001.905.6.873630	www.cmtint.org
INDIRIZZI UTILI				
		Hereditary Spastic Paraplegia / Familial Spastic Paraparesis Page	www.geocities.com/HotSprigs/Spa/2847/	
		Myasthenia Gravis	http://pages.prodigy.net/stanley.way/myasthenia	

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.