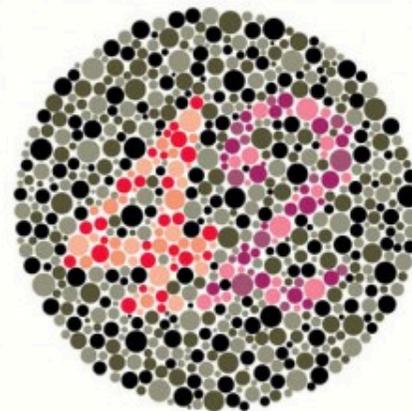
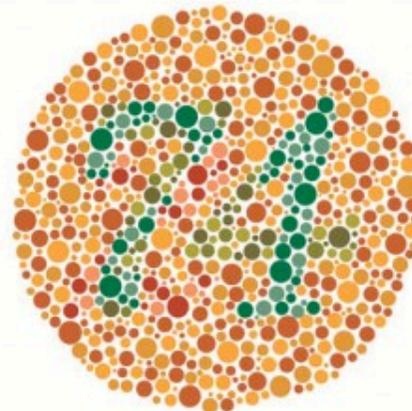
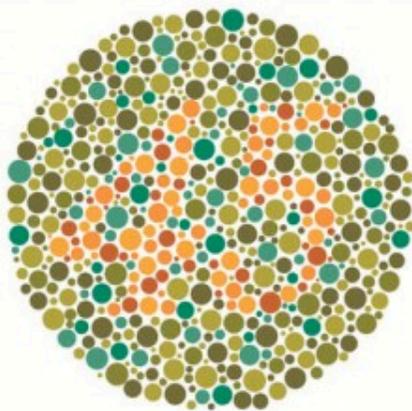
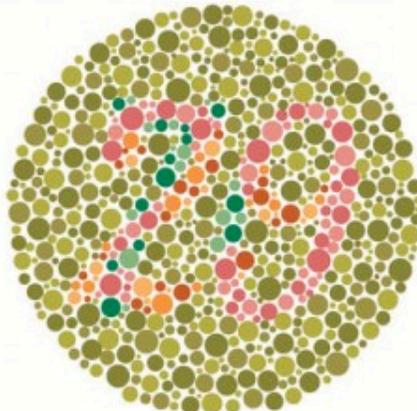
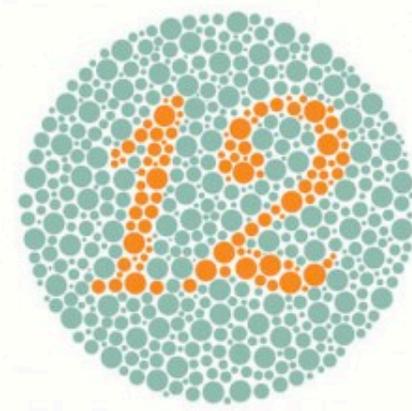
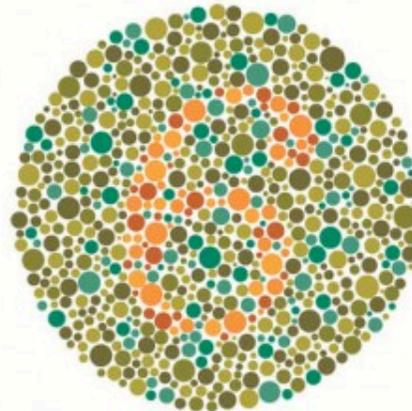
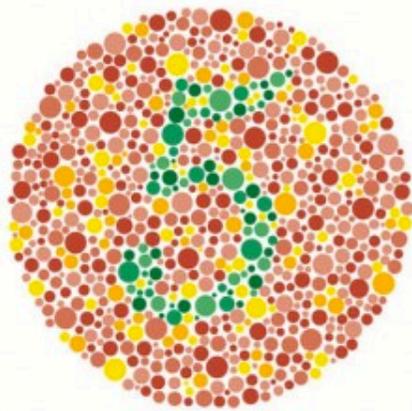
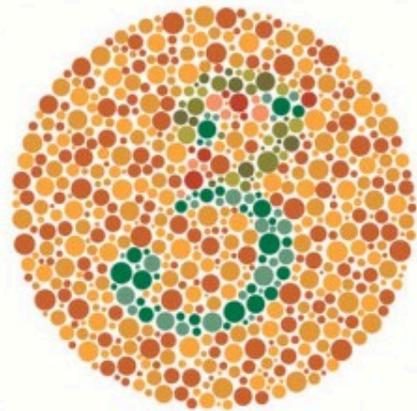


# MALATTIE CROMOSOMICHE

Legate al cromosoma X - DALTONISMO





NORMAL VISION



DEUTERANOMALY



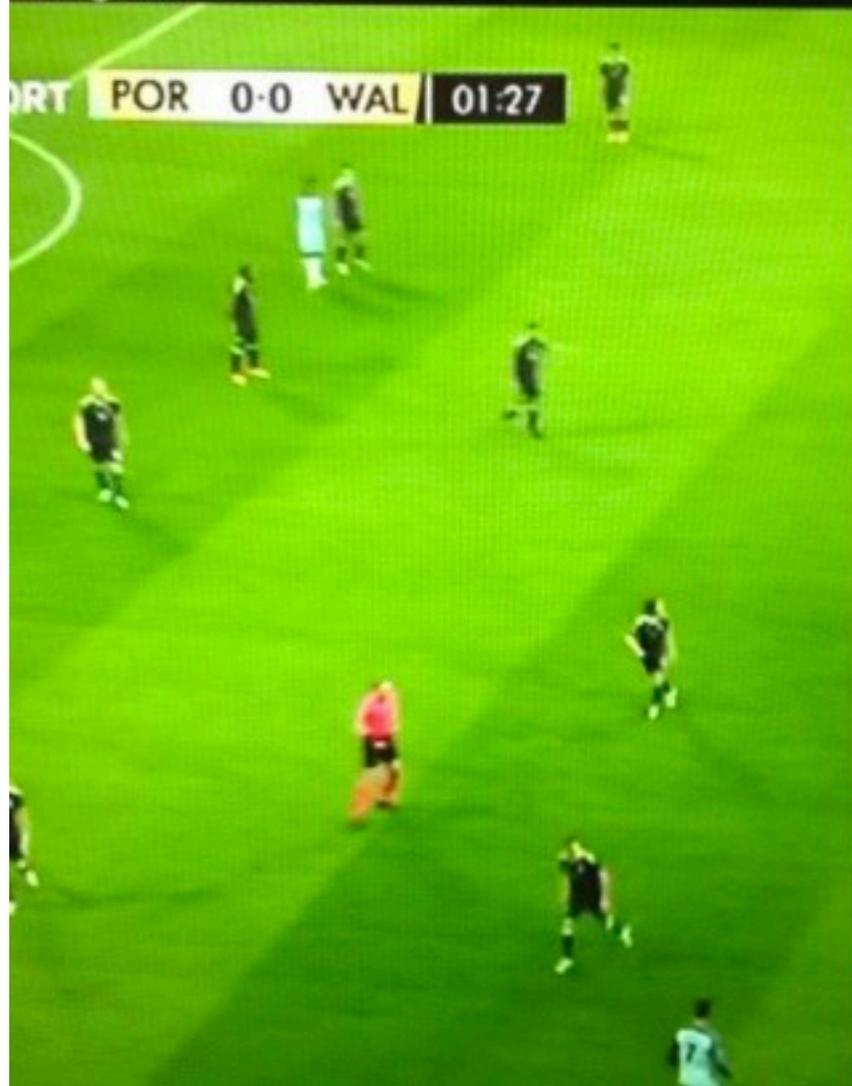
PROTANOPIA



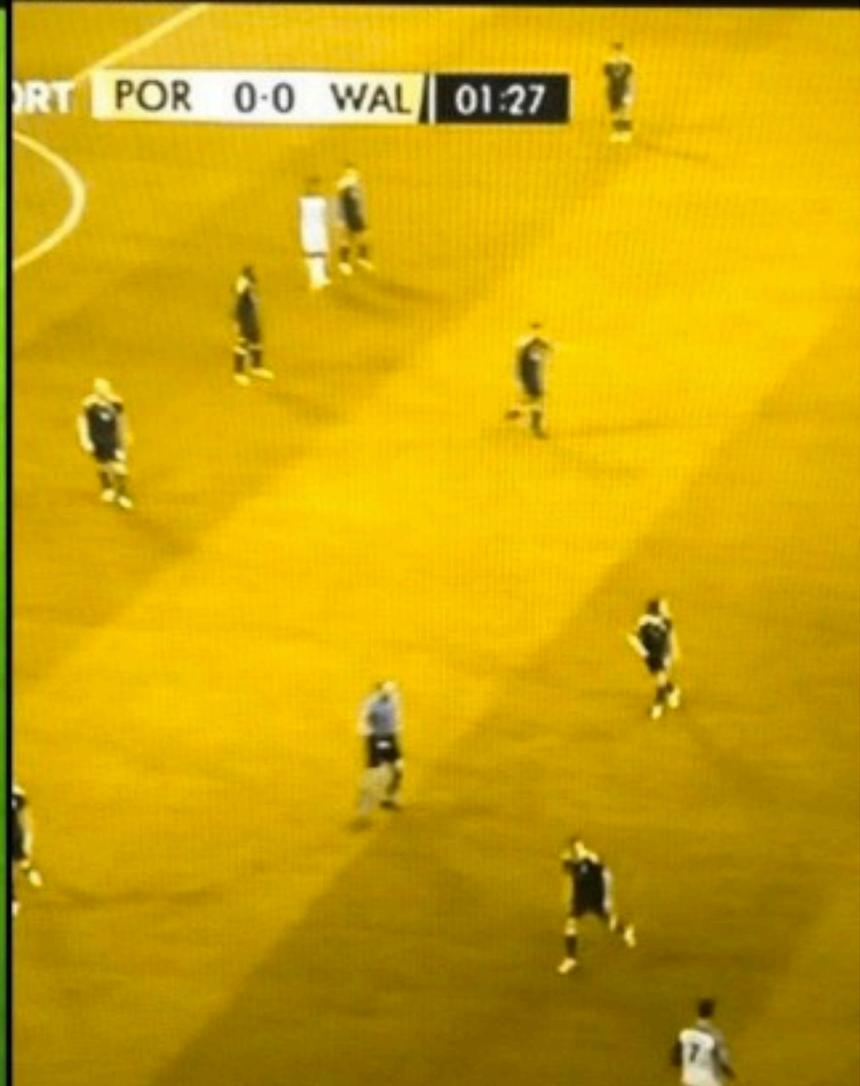
TRITANOPIA



Original



Simulate - P





**VISIONE NORMALE**



**DEUTERANOPIA**



**PROTANOPIA**



**TRITANOPIA**



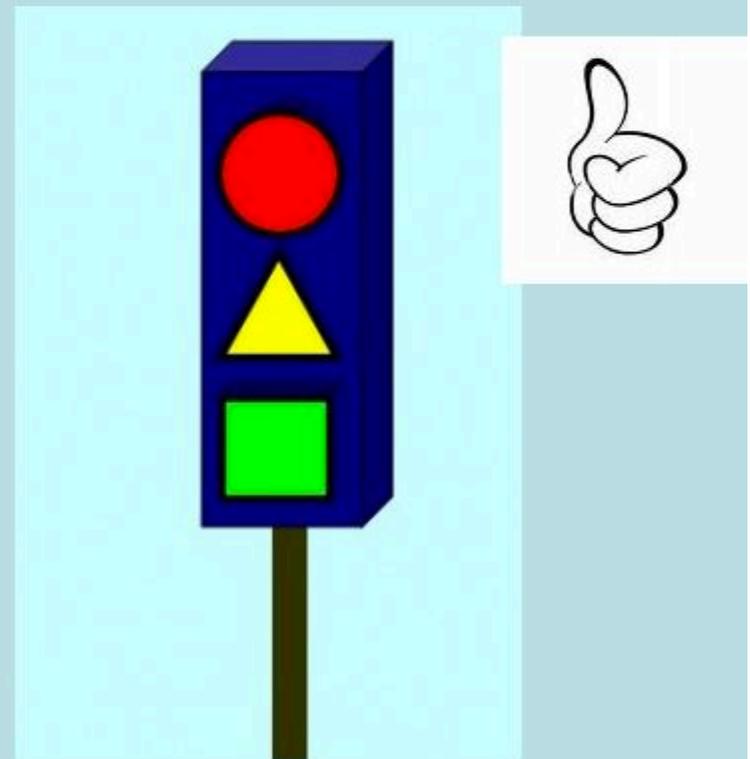
Come adulto, al volante, i daltonici rappresentano un pericolo molto elevato per l'ambiente, come per loro stessi. Chi vede perfettamente si accorge in tempo delle luci e degli indicatori di direzione e le estimano correttamente. Ma sono molto frequenti gli incidenti stradali dove daltonici attraversano i passaggi a livello sul rosso.

Un'idea che un signore ha avuto è quello di fare dei semafori adatti ai daltonici, per impedire tutto questo!!!

Questa soluzione aiuterà i daltonici?

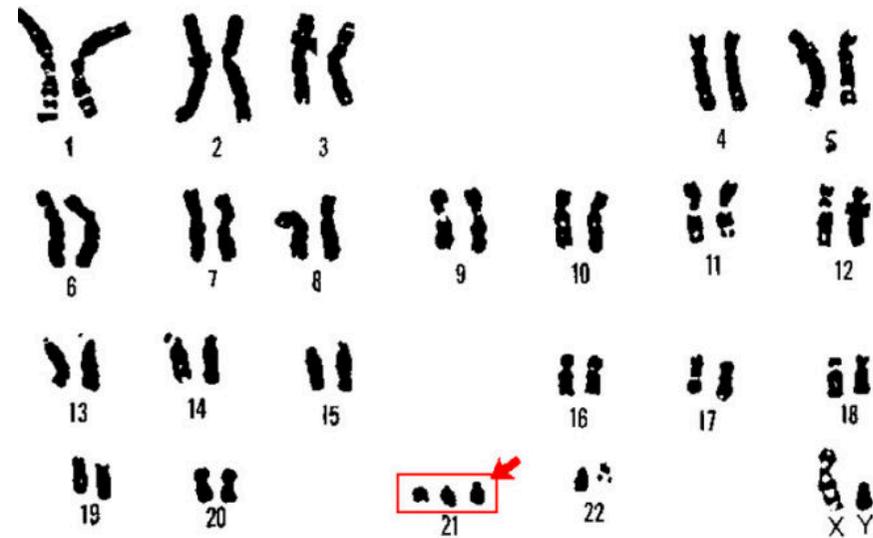
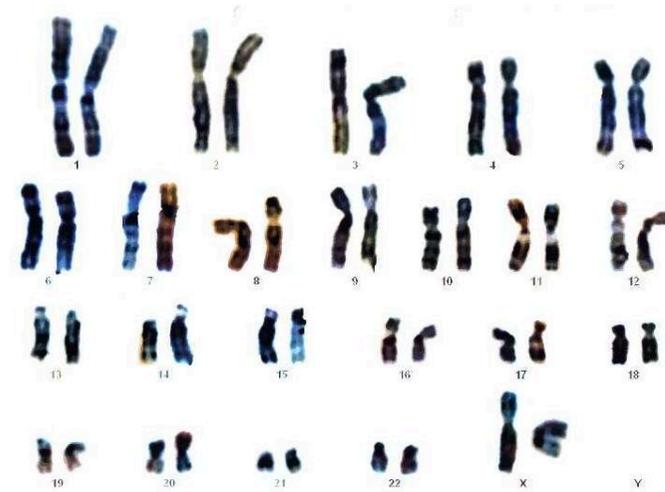


QUADRATI i segnali di opportunita' e indicazione,  
TRIANGOLARI i segnali di pericolo,  
ROTONDI i segnali di divieto!



# Malattie da Alterazione numero cromosomi

## SINDROME DI DOWN – trisomia 21



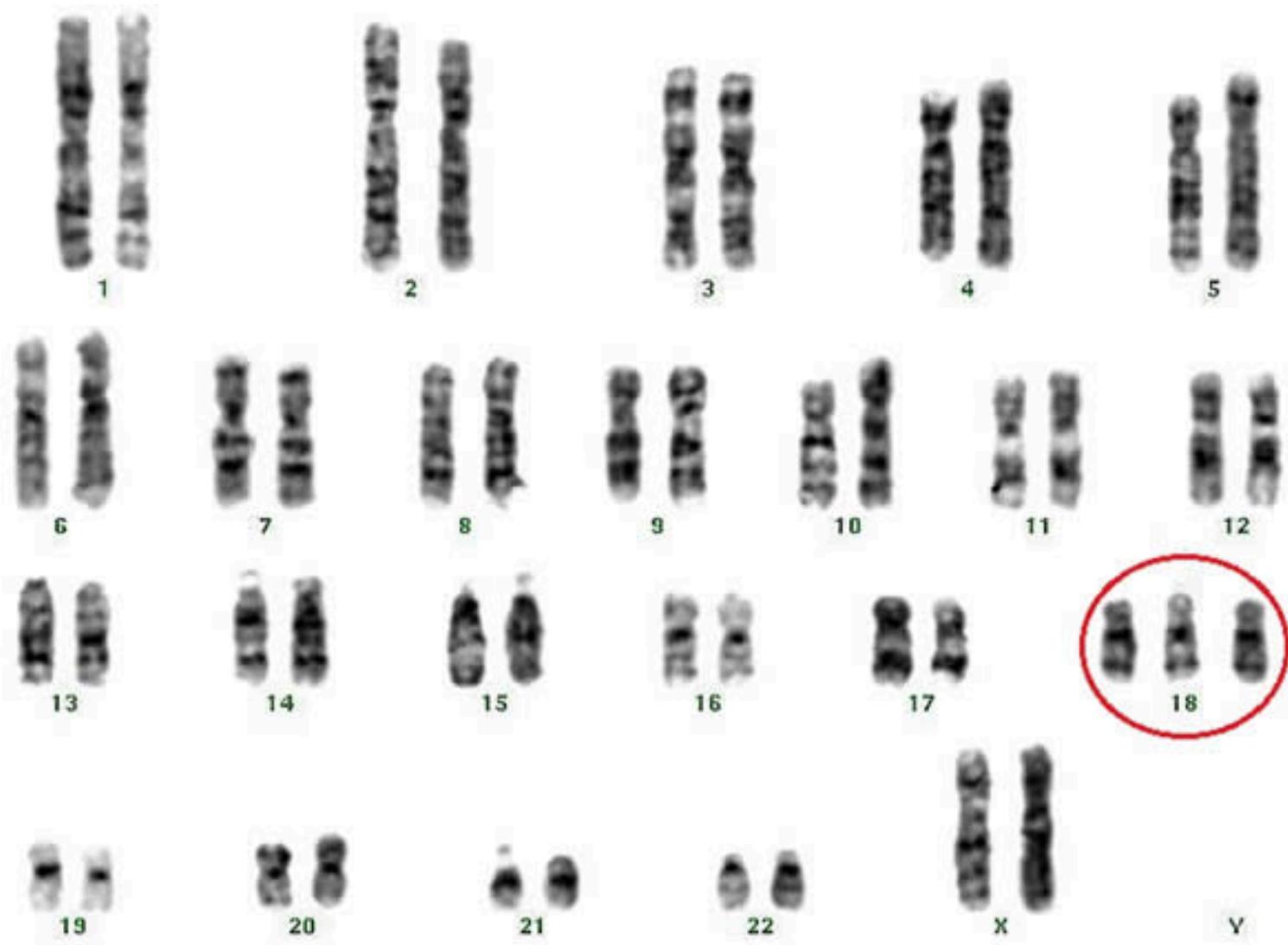
# Trisomia 18

## Sindrome di Edwards

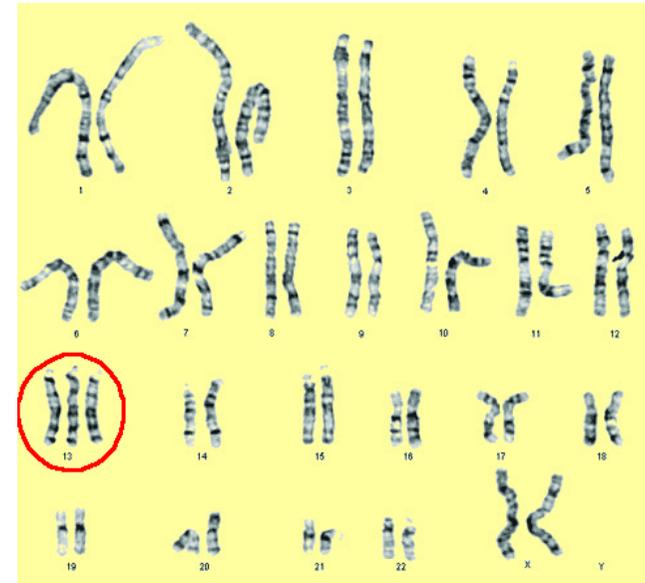


- ❖ Deficit crescita prenatale
- ❖ Occipite prominente
- ❖ Dolicocefalia
- ❖ Tipica contrattura in flessione delle dita
- ❖ Naso e bocca piccoli
- ❖ Padiglioni auricolari a basso impianto
- ❖ Piede a "picozza"

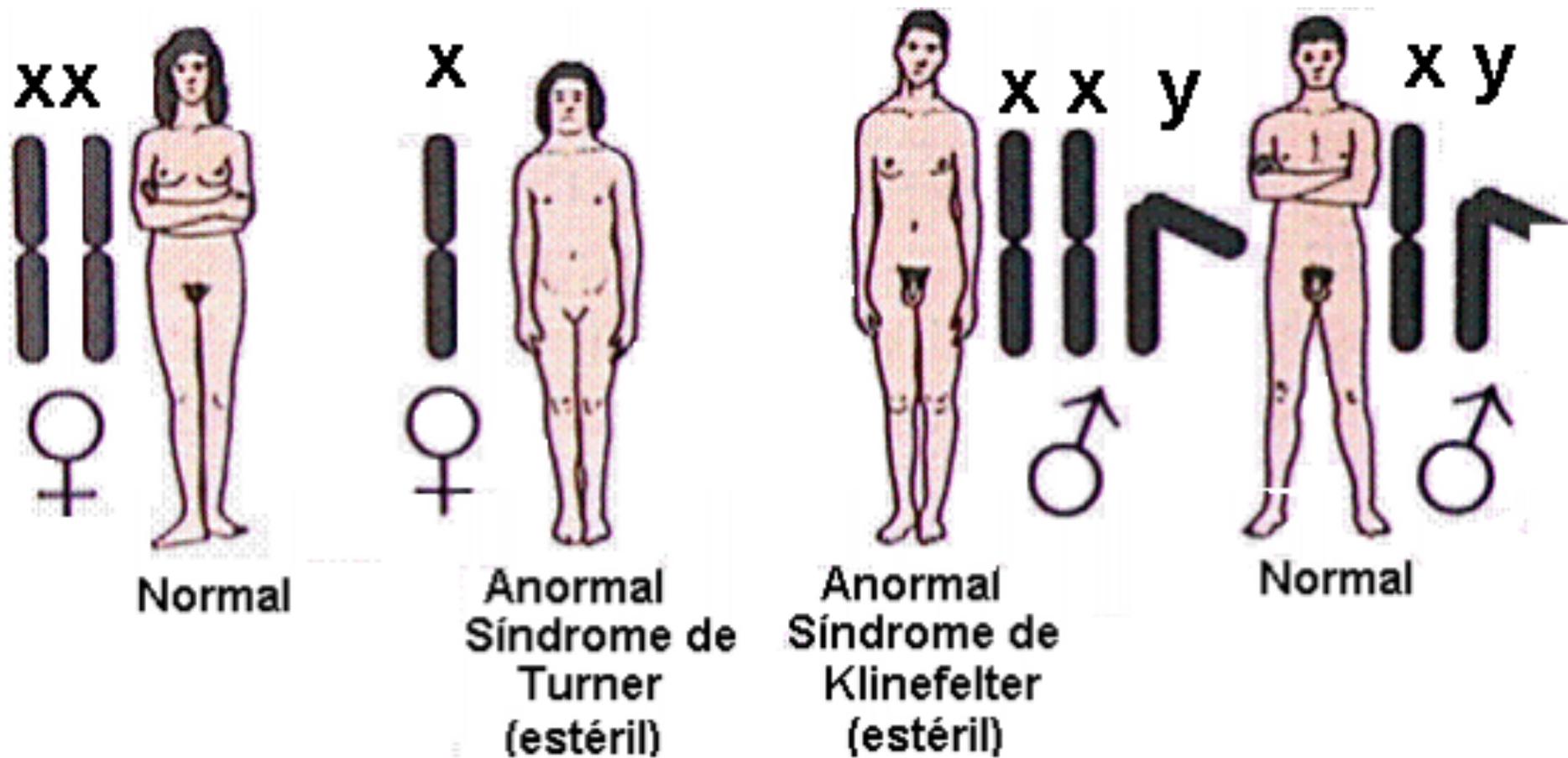




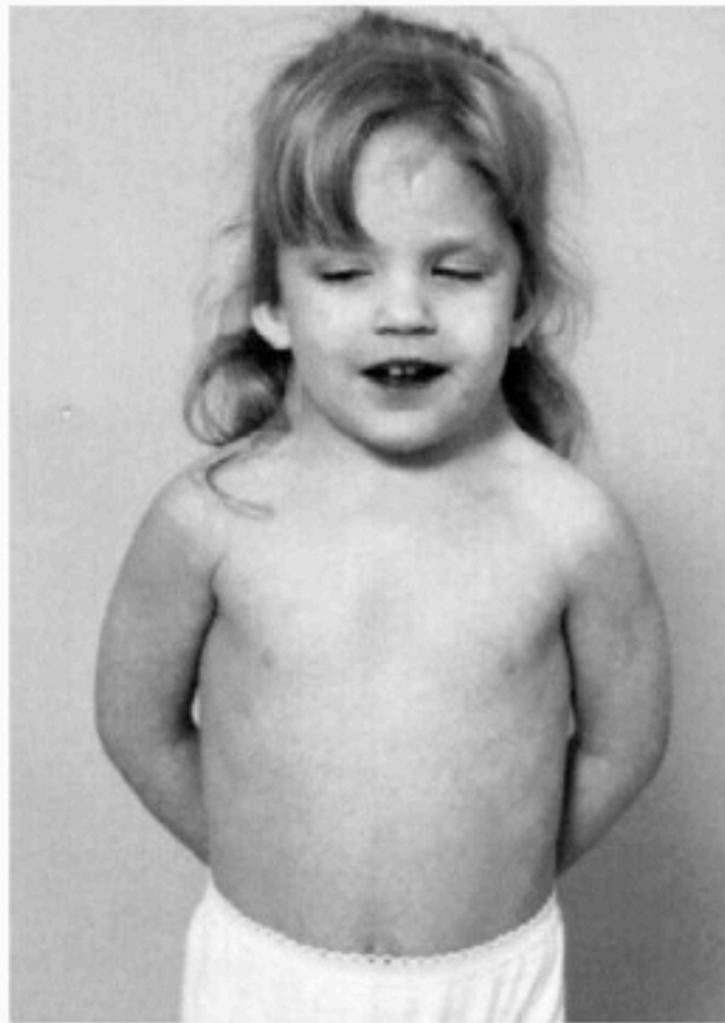
# Sindrome di Patau – trisomia 13



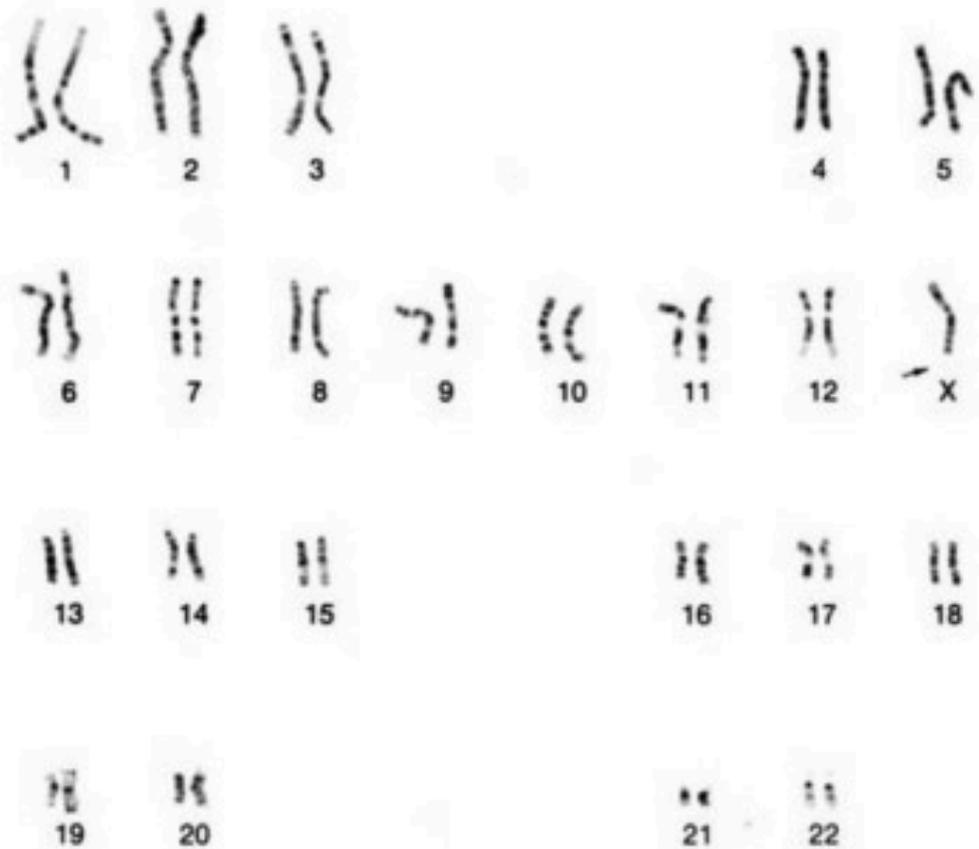
## SINDROMI CROMOSOMICHE LEGATE AL CROMOSOMA X



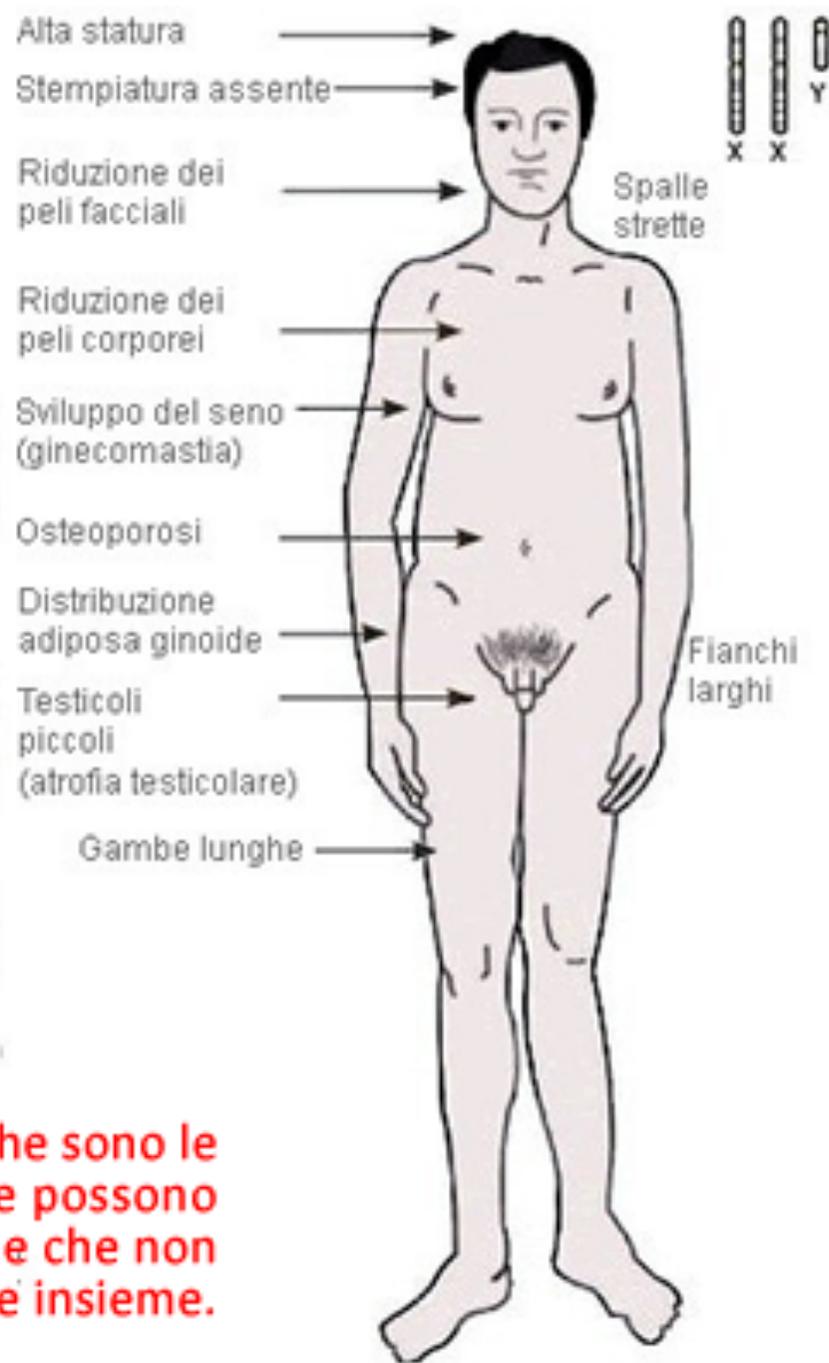
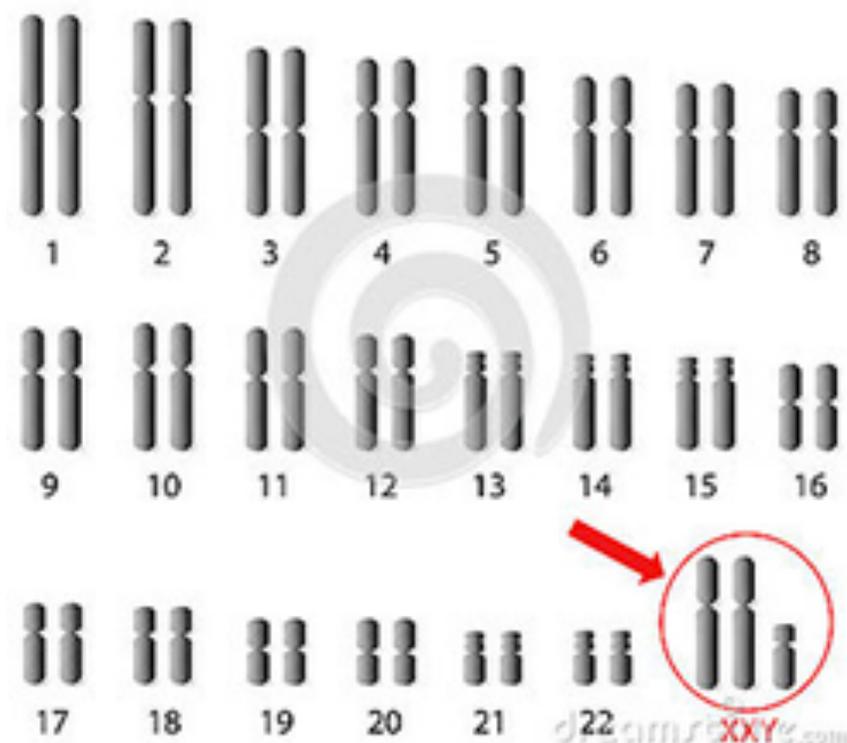
# SINDROME di TURNER



TURNER SYNDROME  
45,X



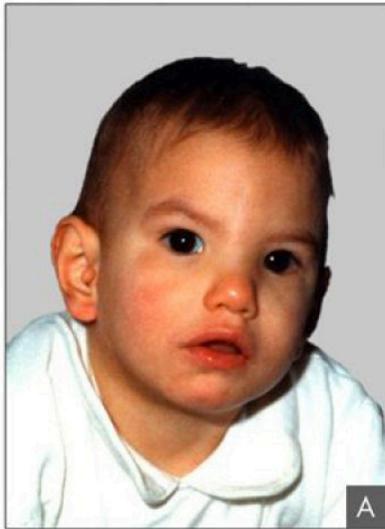
# SINDROME DI KLINEFERTER



La figura a destra, definisce quelle che sono le caratteristiche fisiche principali che possono manifestarsi in un paziente con SK, e che non necessariamente si presentano tutte insieme.



SINDROME DEL GRIDO DI GATTO – delezione del cromosoma 5



# Sindrome del Cri-du-chat

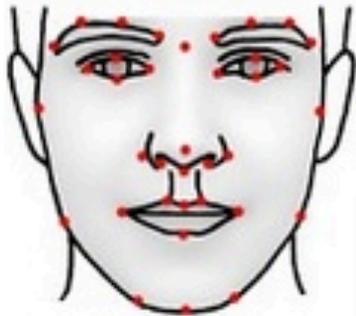
- 1/15.000 – 50.000 nati
- Ritardo di crescita
- Ritardo mentale
- Cardiopatie
- Ipotonia
- Faccia a luna piena (faccia da Pierrot)
- Pianto tipico, simile al miagolio di un gatto



# Sindrome di Angelman: Caratteristiche Cliniche Costanti

- Grave ritardo di sviluppo psicomotorio
- Assenza, completa o pressoché completa, del linguaggio
- Andatura atassica e/o movimenti tremuli
- Anomalie comportamentali:
  - riso non motivato<<
  - carattere ipereccitabile, con tendenza ad agitare le mani
  - deficit di attenzione
  - atteggiamento apparentemente felice
  - iperattività motoria





Syndrome  
n =



Controls  
1,518



Angelman  
211



Apert  
257



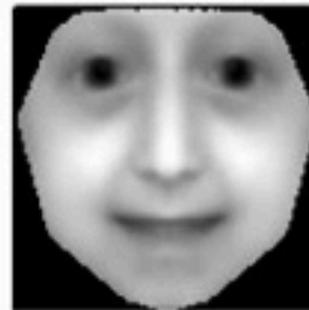
Cornelia de Lange  
283



Down  
209



Fragile X  
185



Progeria  
100



Treacher-Collins  
118



Williams-Beuren  
236

## NANISMO PRIMORDIALE - PROGERIA

Con nanismo primordiale si intende una forma di nanismo in cui già dal concepimento l'individuo ha un organismo molto sottodimensionato rispetto alla norma. La malattia può essere diagnosticata già durante lo sviluppo del feto

