

MALATTIE GENETICHE EREDITARIE

GENETICHE DOMINANTI

Nanismo



Peter Dinklage



Altri esempi di malattie autosomiche dominanti

Numero del catalogo di Mckusick, 1975	Malattia o sindrome	Numero di famiglie osservate	Frequenza per 1.000.000 di nati
10080	ACONDROPLASIA	moltissime	100
16220	NEUROFIBROMATOSI	moltissime	300
13000	S. di EHLER-DANLOS	moltissime	1600
17510	POLIPOSII INTESTINALE tipo I e tipo II	molte	120
16520	OSTEOGENESIS IMPERFECTA	moltissime	20 (Giappone)
18020	RETINOBLASTOMA	molte	50
17600	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE	molte	15
15470	S. di MARFAN	moltissime	15
19110	SCLEROSI TUBEROSA	moltissime	10
10620	ANIRIDIA	molte	5-10

Osteogenesi imperfetta

Autosomica Dominante

anomalie nella sintesi del collagene tipo I per mutazione dei geni Col1A1 e 2. Crea problemi a carico dello scheletro, delle articolazioni, degli occhi, delle orecchie, della cute e dei denti. I fenotipi più gravi o letali sono la conseguenza di difetti genetici, che determinano molecole anomale di collagene

La malattia colpisce in eguali proporzioni maschi e femmine, con incidenza compresa fra 1/50 000 nati vivi.



La sindrome di Ehlers-Danlos (EDS) comprende una serie di patologie ereditarie contraddistinte da lassità dei legamenti e iperelasticità della cute.



GENETICHE RECESSIVE

Talassemia major



Deformazioni faciali,
facies simil-asiatica

Altri esempi di malattie autosomiche recessive

Numero del catalogo di Mckusick (1975)	Malattia o sindrome	Numero di famiglie osservate	Frequenza per 1.000.000 di nati	
27350	SINDROMI TALASSEMICHE	moltissime	β 280 (Italia Grecia) α 400 (S.E. Asia)	
26160	FENILCHETONURIA	moltissime	70	
21970	FIBROSI CISTICA	molte	270	
27280	M. DI TAY-SACHS	moltissime	400 (Ebrei Ashkenazi)	
20191 20171	S. ADRENOGENITALE (vari tipi)	moltissime	15-200	
20310	ALBINISMO I	molte	25	
25720	M. DI NIEMANN-PICK	molte	10 (Ebrei Ashkenazi) 3 (non Ashkenazi)	
25280	Mucopolisaccaridosi <div style="display: inline-block; vertical-align: middle;"> } </div> MPS I di HURLER	molte	25	
25290		MPS III (di SANFILIPPO)	poche	20
25300		MPS IV (di MORQUIO)	molte	10
25320		MPS VI (di MAROUTEAUX - LAMY)	poche	1-5
24580	S. DI LAURENCE - MOON - BIEDL	poche	6	
20890	ATASSIA - TELANGIECTASIA	molte	25	

ALBINISMO



Regno Animale

pesce 	anfio 	rettile 
uccello 	mammifero 	

www.albinismo.it

Modella Albina bianca – Either Jazz



Modella Albina nera – Ava Clarke





YOUR IDEAL SKIN
VICHY
LABORATOIRES

SINDROME DI TREACHER COLLINS –
mutazione genetica con trasmissione sia dominante che recessiva (forma lieve e grave)

La sindrome di Treacher-Collins è una malattia congenita dello sviluppo craniofacciale caratterizzata da displasia otomandibolare bilaterale e simmetrica, senza anomalie degli arti, associata a diverse anomalie della testa e del collo.

