

GIUSEPPE CANEPA - ALESSANDRA RENIERI

**ATLANTE DISEGNATO
DELLE
MALATTIE CONGENITE
DELLO SCHELETRO**

PICCIN

Prefazione

Questo piccolo Atlante sulle *Malattie congenite dello scheletro* vuole integrare quello sulle *Deformità congenite dello scheletro* e si propone lo stesso scopo cioè dare un minimo di cognizioni su una patologia ritenuta di difficile diagnosi, perché rara e questo è indubbiamente vero, ma è altrettanto vero che queste malattie sono rare anche perché poco conosciute e ancor meno riconosciute. Gli enormi progressi della Genetica molecolare e la sua capacità di formulare «diagnosi di assoluta certezza» hanno ridotto l'importanza della Genetica clinica in grado di formulare solo «diagnosi di probabilità», ma tutto questo non deve far dimenticare che il Genetista clinico è indispensabile per suggerire al Genetista molecolare la malattia o il gruppo di malattie su cui indirizzare la sua ricerca. Il nostro Atlante descrive le osteodisplasie e le sindromi dismorfiche con interessamento scheletrico nel modo più succinto possibile tramite disegni che rappresentino in modo schematico, ma chiaro ed esauriente, il quadro sintomatologico delle varie malattie, permettendone una descrizione di insieme non possibile attraverso la comune documentazione foto-radiografica.

Elenco delle malattie in ordine alfabetico

Acidosi tubulare	1	Cherubinismo	21
Acondrogenesi	1	Cistinosi infantile	22
Acondroplasia	2	Condrosplasia metafisaria con retinite pigmentosa	22
Acrocefalopolisindattilia tipo Carpenter	2	Condrosplasia metafisaria con timo-linfopenia	23
Acrocefalopolisindattilia tipo Noack	3	Condrosplasia metafisaria tipo Jansen	23
Acrocefalopolisindattilia tipo Sakati	3	Condrosplasia metafisaria tipo Kaitila	24
Acrocefalosindattilia tipo Apert	4	Condrosplasia metafisaria tipo Mc Kusick	24
Acrocefalosindattilia tipo Crouzon-Apert	4	Condrosplasia metafisaria tipo Rimoin-Mc Alister	25
Acrocefalosindattilia tipo Hermann-Opitz	5	Condrosplasia metafisaria tipo Schmid	25
Acrocefalosindattilia tipo Pfeiffer	5	Condrosplasia metafisaria tipo Sedaghatian	26
Acrocefalosindattilia tipo Saethre-Chotzen	6	Condrosplasia metafisaria tipo Shwachman	26
Acrocefalosindattilia tipo Summitt	6	Condrosplasia metafisaria tipo Spahr	27
Acrocefalosindattilia tipo Waardenburg	7	Condrosplasia metafisaria tipo Vaandrager-Peña	27
Acrodisostosi	7	Condrosplasia puntata	28
Acro-osteolisi ad inizio falangea	8	Contratture multiple tipo finnico	28
Acroschifodisplasia metafisaria	8	Cranio a trifoglio	29
Afibrinogenemia congenita	9	Deformità di Kirner	29
Ainhum	9	Deformità di Madelung	30
Alcaptonuria	10	Disautonomia familiare	30
Anadislasi metafisaria	10	Discondrosteosi	31
Analgesia congenita	11	Dismorfismo digito-talare	31
Anemia a cellule falciformi	11	Disosteosclerosi	32
Anemia di Blackfan-Diamond	12	Disostosi acro-facciale di Miller	32
Anemia di Fanconi	12	Disostosi acro-facciale di Nager	33
Anemia ipoplastica congenita con trifalangismo	13	Disostosi acro-facciale di Weyers	33
Anoftalmia con anomalie degli arti	13	Disostosi cranio-facciale di Crouzon	34
Aplasia della tibia con ectrodattilia	14	Disostosi mandibolo-facciale	34
Aracnodattilia contrattuale	14	Disostosi maxillo-facciale	35
Artro-oftalmopatia progressiva ereditaria	15	Disostosi maxillo-nasale	35
Artro-osteo-onicodisplasia	15	Disostosi omero-spinale	36
Artrogriposi della mano con sordità	16	Disostosi periferica di Brailsford	36
Artrogriposi distale	16	Disostosi scapolo-iliaca	37
Artrogriposi multipla congenita	17	Disostosi spondilo-costale	37
Aspartilglucosaminuria	17	Displasia acro-pectoro-vertebrale	38
Associazione MURCS	18	Displasia acromicrica	38
Associazione VATER	18	Displasia campomelica	39
Atelosteogenesi	19	Displasia cefalo-scheletrica di Taybi-Linder	39
Atrofia emifacciale progressiva	10	Displasia cifomelica	40
Auricolo-osteodisplasia	20	Displasia cleido-cranica	40
Brachiolmia	20		
Cefalopolisindattilia di Grerig	21		

VIII

Atlante disegnato delle malattie congenite dello scheletro

Displasia condro-ectodermica	41	Fibrocondrogenesi	65
Displasia cranio-diafisaria	41	Fibrodisplasia ossificante progressiva	65
Displasia cranio-ectodermica	42	Fibromatosi congenita generalizzata	66
Displasia cranio-fronto-nasale	42	Fucosidosi	66
Displasia cranio-metafisaria	43	Galattosemia	67
Displasia dentino-ossea	43	Gangliosidosi GM 1	67
Displasia di Meyer	44	Geroderma osteodisplastica ereditaria	68
Displasia diafisaria	44	Gigantismo cerebrale	68
Displasia epifisaria con microcefalia	45	Glicogenosi tipo 1	69
Displasia epifisaria emimelica	45	Incontinentia pigmenti	69
Displasia epifisaria multipla	46	Ipercalcemia idiopatica	70
Displasia fibrosa	46	Ipercalciuria infantile	70
Displasia fronto-metafisaria	47	Iperfosfatasi	71
Displasia fronto-nasale	47	Iperostosi corticale infantile	71
Displasia mandibolo-acrale	48	Iperostosi endostale di Van Buchem	72
Displasia mesenchimale di Poretic	48	Iperostosi endostale di Worth	72
Displasia metafisaria familiare	49	Iperostosi frontale interna	73
Displasia oculo-dento-ossea	49	Iperparatiroidismo primario familiare	73
Displasia oftalmo-mandibolo-melica	50	Ipertelorismo di Greig	74
Displasia ossea letale con bacino a chiocciola	50	Ipertrofia congenita degli arti	74
Displasia ossea letale tipo De La Chapelle	51	Ipocondrogenesi	75
Displasia ossea letale tipo Holmgren	51	Ipocondroplasia	75
Displasia spondilo-epifisaria con diabete infantile	52	Ipofosfatasi	76
Displasia spondilo-epifisaria congenita	52	Keratosi dermato-plantare	76
Displasia spondilo-epifisaria tarda	53	Leprecaunismo	77
Displasia spondilo-epifisaria tarda con artropatia progressiva	53	Lipodistrofia membranosa	77
Displasia spondilo-epifisaria tarda con ritardo mentale	54	Macrodistrofia lipomatosa	78
Displasia spondilo-epifiso-metafisaria con lassità legamentosa	54	Malattia delle sinostosi multiple	78
Displasia spondilo-epifiso-metafisaria tipo Irapa	55	Malattia di Farber	79
Displasia spondilo-epifiso-metafisaria tipo Murdoch-Walker	55	Malattia di Gaucher	79
Displasia spondilo-megaepifiso-metafisaria	56	Malattia di Kuskokwim	80
Displasia spondilo-metafisaria tipo Kozlowski	56	Malattia di Marfan	80
Displasia spondilo-metafisaria tipo Richmond	57	Malattia di Menkes	81
Displasia spondilo-metafisaria tipo Wiedemann-Spranger	57	Malattia di Niemann-Pick	81
Displasia spondilo-periferia	58	Malattia di Thiemann	82
Displasia toracica	58	Malattia di Wilson	82
Dissinostosi cranio-facciale	59	Malattia esostosica	83
Distrofia-dermo-corneale	59	Malattia ipofosfatemica dell'osso	83
Distrofia osteo-condro-muscolare	60	Mannosidosi	84
Embrio-fetopatia alcolica	60	Meloreostosi	84
Embrio-fetopatia aminopterica	61	Metacondromatosi	85
Embrio-fetopatia idantoinica	61	Microsomia emifacciale	85
Embrio-fetopatia talidomidica	62	Mucopolipidosi I	86
Embrio-fetopatia warfarinica	62	Mucopolipidosi II	86
Emi-ipertrofia congenita	63	Mucopolipidosi III	87
Emofilia	63	Mucopolisaccaridosi tipo I H	87
Encondromatosi	64	Mucopolisaccaridosi tipo I H/S	88
Fenilchetonuria	64	Mucopolisaccaridosi tipo I S	88
		Mucopolisaccaridosi tipo II	89
		Mucopolisaccaridosi tipo III	89
		Mucopolisaccaridosi tipo IV	90
		Mucopolisaccaridosi tipo VI	90
		Mucopolisaccaridosi tipo VII	91
		Nanismo acro-mesomelico	91
		Nanismo diastrofico	92

Elenco delle malattie in ordine alfabetico

IX

Nanismo dissegmentario	92	Sclerosi tuberosa	119
Nanismo geleof isico	93	Sclerosteosi	120
Nanismo iperostotico di Lenz-Majewski	93	Sferocitosi	120
Nanismo mesomelico tipo Langer	94	Sindrome 4p-	121
Nanismo mesomelico tipo Leroy-De Vos-Timmermans	94	Sindrome 5p-	121
Nanismo mesomelico tipo Nievergelt	95	Sindrome 13p-	122
Nanismo mesomelico tipo Reinhard-Pfeiffer	95	Sindrome acro-callosa	122
Nanismo mesomelico tipo Robinow	96	Sindrome acro-renale	123
Nanismo mesomelico tipo Werner	96	Sindrome acro-reno-oculare	123
Nanismo metatropico	97	Sindrome anonichia-ectrodattilia	124
Nanismo MULIBREY	97	Sindrome branchio-scheleto-genitale	124
Nanismo osteoglofonico	98	Sindrome cerebro-costomandibolare	125
Nanismo parastremmatico	98	Sindrome CHILD	125
Nanismo pseudo-diastrofico	99	Sindrome COFS	126
Nanismo sindesmo-displastico familiare	99	Sindrome cono-renale	126
Nanismo tanatoforo	100	Sindrome corneo-dermato-ossea	127
Neurofibromatosi	100	Sindrome coste corte-polidattilia	127
Neuropatie sensoriali ereditarie	101	Sindrome cranio-oro-digitale	128
Omocistinuria	101	Sindrome del pollice addotto	128
Omodisplasia	102	Sindrome di Aarskog	129
Opsismodisplasia	102	Sindrome di Achard	129
Ossalosi	103	Sindrome di Adams-Oliver	130
Osteo-artropatia idiopatica familiare	103	Sindrome di Aicardi	130
Osteodisplasia familiare di Anderson	104	Sindrome di Antley-Bixler	131
Osteodisplastia	104	Sindrome di Baller-Gerold	131
Osteodistrofia ereditaria di Albright	105	Sindrome di Bewckwith-Wiedemann	132
Osteodistrofia renale infantile	105	Sindrome di Bencze	132
Osteogenesi imperfetta congenita	106	Sindrome di Berdardinelli	133
Osteogenesi imperfetta tarda	106	Sindrome di Biemond I	133
Osteolisi carpo-tarsale	107	Sindrome di Biemond II	134
Osteolisi segmentaria progressiva	107	Sindrome di Bloom	134
Osteomesopicnosi	108	Sindrome di Borjeson-Forsmann-Lehman	135
Osteopecilia	108	Sindrome di Carraro	135
Osteopetrosi con acidosi renale tubulare	109	Sindrome di Catel-Manke	136
Osteopetrosi precoce	109	Sindrome di Christian	136
Osteopetrosi tarda	110	Sindrome di Cockayne	137
Osteoporosi con pseudoglioma	110	Sindrome di Coffin-Lowry	137
Osteoporosi giovanile idiopatica	111	Sindrome di Coffin-Siris	138
Osteosclerosi distale	111	Sindrome di Cohen	138
Pachidermoperiostosi	112	Sindrome di De Lange	139
Picnocondrogenesi	112	Sindrome di De Toni-Debrè-Fanconi	139
Picnodisostosi	113	Sindrome di Desbuquois	140
Pleonosteosi	113	Sindrome di Duane	140
Progeria	114	Sindrome di Dubowitz	141
Pseudo-acondroplasia	114	Sindrome di Dyggve-Melchior-Clausen	141
Pseudo-Crouzon	115	Sindrome di Ehlers-Danlos	142
Pterigio del collo	115	Sindrome di Fraser	142
Pterigio del gomito	116	Sindrome di Freeman-Sheldon	143
Pterigio del poplite	116	Sindrome di Fryns	143
Pterigio multiplo	117	Sindrome di Gardner	144
Pterigio multiplo con ritardo mentale	117	Sindrome di German	144
Pterigio multiplo letale	118	Sindrome di Goldenhar	145
Rachitismo ipofosfatemico familiare	118	Sindrome di Goltz	145
Rachitismo vitamino-D-dipendente	119	Sindrome di Gordon	146
		Sindrome di Gorlin-Goltz	146

X**Atlante disegnato delle malattie congenite dello scheletro**

Sindrome di Grebe	147	Sindrome di Wildervanck	171
Sindrome di Hajdu-Cheney	147	Sindrome di Winchester	171
Sindrome di Hallermann-Streiff	148	Sindrome di Yunis-Varon	172
Sindrome di Holt-Oram	148	Sindrome di Zellweger	172
Sindrome di ipermobilità marfanoide	149	Sindrome DOORS	173
Sindrome di Jackson-Weiss	149	Sindrome ECP	173
Sindrome di Jacobs	150	Sindrome EEC	174
Sindrome di Jubergh-Hayward	150	Sindrome EEM	174
Sindrome di Kaufam-Mc Kusick	151	Sindrome femoro-facciale	175
Sindrome di Klein-Waardenburg	151	Sindrome HFU	175
Sindrome di Kniest	152	Sindrome idro-letale	176
Sindrome di Koller	152	Sindrome KBG	176
Sindrome di Larsen	153	Sindrome lacrimo-auricolo-dento-digitale	177
Sindrome di Laurence-Moon-Bardet-Biedl	163	Sindrome LEOPARD	177
Sindrome di Lenz	154	Sindrome oculo-oto-radiale	178
Sindrome di Lesch-Nyhan	154	Sindrome oro-facio-digitale I	178
Sindrome di Lowe	155	Sindrome oro-facio-digitale II	179
Sindrome di Maffucci	155	Sindrome oro-facio-digitale III	179
Sindrome di Marden-Walker	156	Sindrome oro-facio-digitale IV	180
Sindrome di Marshall-Weaver	156	Sindrome oto-palato-digitale	180
Sindrome di Meckel-Gruber	157	Sindrome Proteo	181
Sindrome di Mietens-Weber	157	Sindrome TAR	181
Sindrome di Moebius	158	Sindrome trico-dento-ossea	182
Sindrome di Moore-Federman	158	Sindrome trico-rino-falangea tipo I	182
Sindrome di Noonan	159	Sindrome trico-rino-falangea tipo II	183
Sindrome di Patterson	159	Sindrome trigonocefalica di Opitz	183
Sindrome di Peña-Shokeir	160	Sindrome ulno-mammaria di Pallister	184
Sindrome di Poland	160	Sindrome X0	184
Sindrome di Ramon	161	Sindrome XXY	185
Sindrome di Roberts	161	Sindromi di ipogenesia oro-mandibolo-	
Sindrome di Robin	162	melica	185
Sindrome di Rosselli-Gulienetti	162	Siringomielia	186
Sindrome di Rothmund-Thomson	163	Stenosi tubulare	186
Sindrome di Rubinstein-Taybi	163	Sulfatidosi multipla	187
Sindrome di Rutledge	164	Talassemie	187
Sindrome di Ruvalcaba	164	Tibia vara di Blount	188
Sindrome di Schwartz-Lelek	165	Tirosinemia ereditaria cronica	188
Sindrome di Seckel	165	Triploidia	189
Sindrome di Silver-Russel	166	Trisomia 3q+	189
Sindrome di Singleton-Merten	166	Trisomia 4q+	190
Sindrome di Smith-Lemli-Opitz	167	Trisomia 8	190
Sindrome di Stanescu	167	Trisomia 9	191
Sindrome di Townes-Brocks	168	Trisomia 9p+	191
Sindrome di Waldentröm	168	Trisomia 10q+	192
Sindrome di Weill-Marchesani	169	Trisomia 13	192
Sindrome di Weissman-Netter	169	Trisomia 18	193
Sindrome di Weissenbacher-Zweymüller	170	Trisomia 21	193
Sindrome di Werner	170		