**ARGOMENTI PER PROJECT WORK**

**(GENETICA MEDICA)**

**MALATTIE CROMOSOMICHE**

Genetica della Sindrome di Down (trisomia 21)

Genetica della Sindrome di Turner (monosomia X)

Genetica della Sindrome di Klinefelter (aneuploidia 47, XXY)

Genetica della sindrome di Miller-Dieker (delezione 17p13.3) OMIM 247200

Genetica della Leucemia mieloide cronica (traslocazione 9;22)

**MALATTIE MONOGENICHE**

AD

Acondroplasia (gene FGFR3) OMIM 100800

Ipercolesterolemia familiare (gene LDLR) OMIM 143890

Neurofibromatosi di tipo 1 (gene NF1) OMIM 162200

Sindrome di Marfan (gene FBN1) OMIM 154700

Malattia del rene policistico (geni PKD1 e PKD2) OMIM 173900 e 613095

Poliposi adenomatosa familiare (gene APC) OMIM 175100

Retinoblastoma ereditario (gene RB1) OMIM 180200

Carcinoma ereditario della mammella (geni BRCA1 e 2) # 604370

Sindrome di Lynch (geni riparo) OMIM 120435

Sindrome del QT lungo (geni canali ionici cardiaci) OMIM 192500

Trombofilia (geni FV e PROC) OMIM 188055 e 176860

Cardiomiopatia ipertrofica (geni sarcomero cardiaco) OMIM 192600

Autismo/delezione 16p11.2 OMIM 611913

Malattia di Charcot-Marie-Tooth di tipo 1 (gene PMP22) OMIM 118220

Sordità (non sindromica) (gene GJB2) OMIM 22090

AR

Fibrosi cistica (gene CFTR) OMIM 219700

Alfa o Beta-talassemia (geni HBA e HBB) OMIM 141800 e OMIM 613985

Anemia drepanocitica (Anemia falciforme) (gene HBB) OMIM 603903

Atrofia muscolare spinale tipo 1 (gene SMN1) OMIM 253300

Emocromatosi ereditaria (gene HFE) OMIM 235200

Xeroderma pigmentoso (diversi geni XP) # 278700

Malattia di Tay-Sachs (gene HEXA) OMIM 272800

X-LINKED

Distrofia muscolare Duchenne (gene DMD) OMIM 310200

Deficit di glucosio-6-fosfato-deidrogenasi (gene G6PD) OMIM 305900

Emofilia (gene F8 oF9) OMIM 307600 e 306900

Deficit di ornitina transcarbamilasi (gene OTC) OMIM 311250

Sindrome di Rett (gene MeCP2) OMIM 312750

Y-LINKED

Disturbo dello sviluppo sessuale (maschio, XX) (gene SRY) OMIM 400045

**MALATTIE MITOCONDRIALI**

Epilessia mioclonica con fibre rosse sfrangiate (gene tRNAlys) OMIM 545000

Neuropatia ottica ereditaria di Leber (LHON) # 535000

Sindrome di Leigh # 256000

**MALATTIE DA ESPANSIONE**

Sindrome dell’X-fragile (gene FMR1) OMIM 300624

Malattia di Huntington (gene HD) OMIM 143100

Distrofia miotonica (gene DMPK) OMIM 160900

**MALATTIE DA IMPRINTING**

Sindrome di Prader-Willi OMIM 176270

Sindrome di Angelman OMIM 105830

Sindrome di Beckwith-Wiedemann OMIM 130650

Sindrome di Silver-Russell (11p11.5) OMIM 180860

**MALATTIE COMPLESSE/MULTIFATTORIALI**

Malattia di Chron (gene NOD2) OMIM 619079

Diabete mellito di tipo 1 (insulino-dipendente) OMIM 222100

Diabete mellito di tipo 2 (non Insulino-dipendente) OMIM 125853

Malattia di Alzheimer OMIM 104300

Malattia di Parkinson OMIM 605909

Degenerazione maculare (variante fattore H) OMIM 603075

**SCHEMA DA SEGUIRE per PowerPoint**

PRINCIPALI CARATTERISTICHE FENOTIPICHE

EZIOLOGIA (causa) e INCIDENZA DELLA MALATTIA

PATOGENESI (gene, cromosoma, proteina)

FENOTIPO E DECORSO CLINICO

DIAGNOSI MOLECOLARE

TRATTAMENTO

RISCHIO DI RICORRENZA