

I CONGRESSO

Associazione Cataratta Congenita Onlus

Milano, 1 novembre 2015

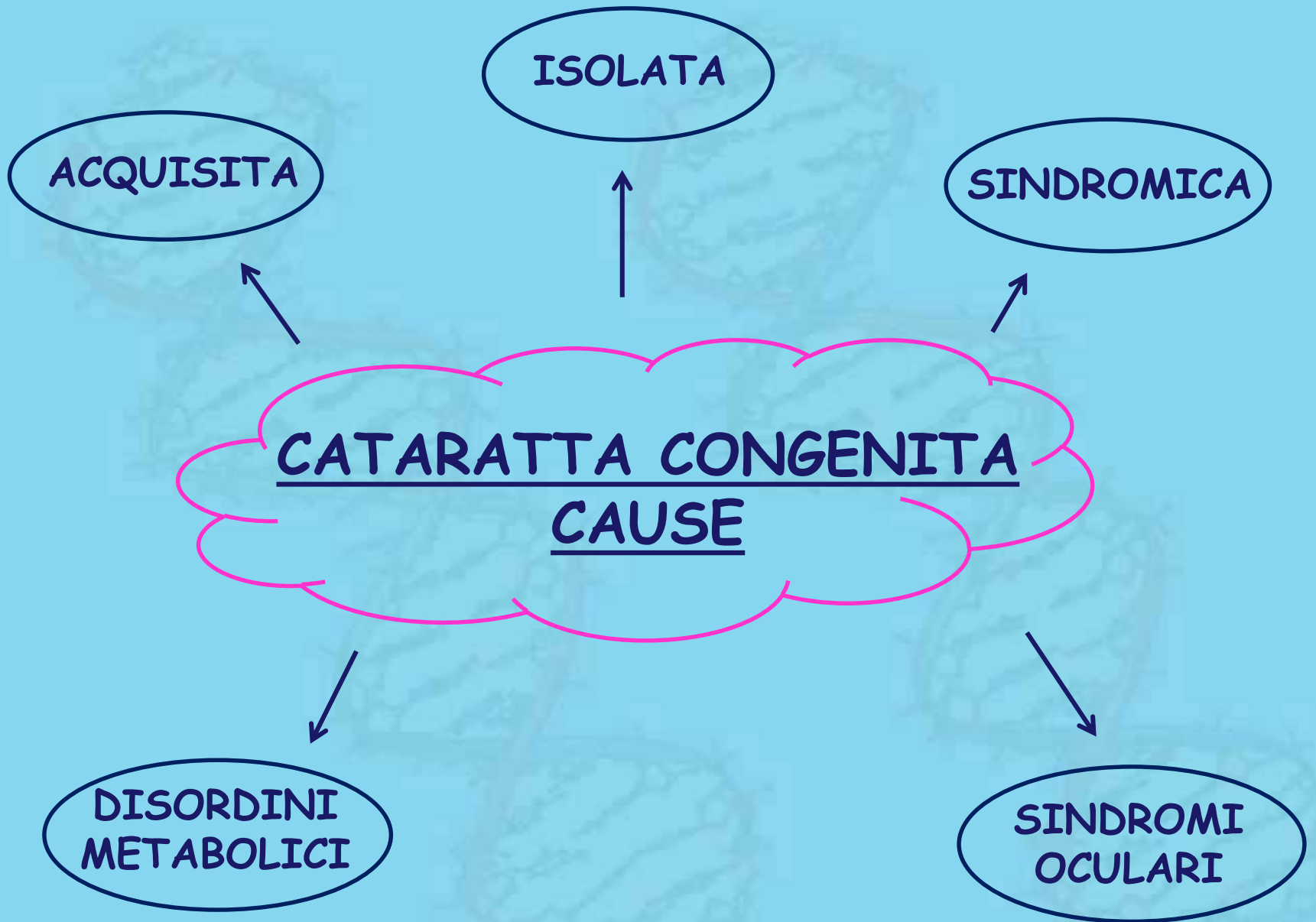


Considerazioni
genetiche

Dr.ssa Silvana Penco Dr.ssa Lucia Mauri

**S.S. Genetica Medica, S.C. Analisi Chimico Cliniche e Microbiologia - Dipartimento di
Medicina di Laboratorio - A.O. Ospedale Niguarda Ca' Granda, Milano**

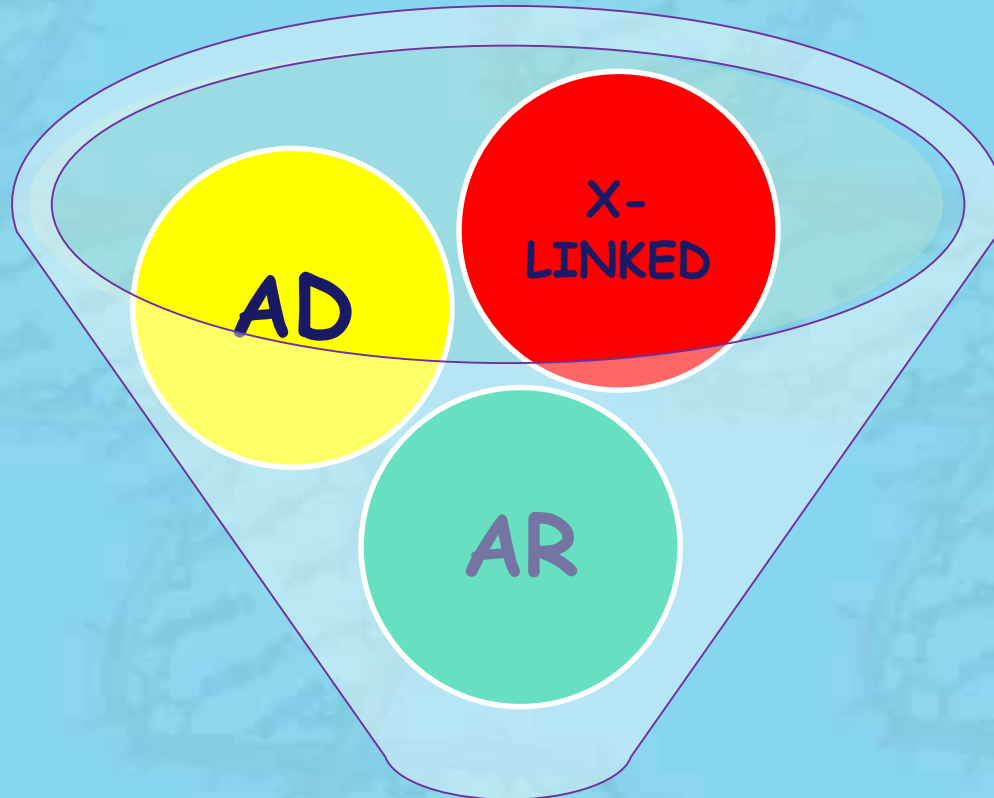




CATARATTA SINDROMICA

- ✓ Sindrome di Down (Trisomia 21)
 - ✓ Sindrome di Turner (Monosomia X)
 - ✓ Sindrome di Lowe
 - ✓ Sindrome di Alport
- } ⇒ RENI
- ✓ Sindrome di Stickler ⇒ OSSA e LEGAMENTI
 - ✓ Distrofia miotonica ⇒ Apparato MUSCOLO SCHELETRICO
 - ✓ Incontinentia pigmenti ⇒ DERMA
 - ✓ Sindrome di Marinesco-Sjogren
 - ✓ Sindrome di Zellweger
- } ⇒ SNC

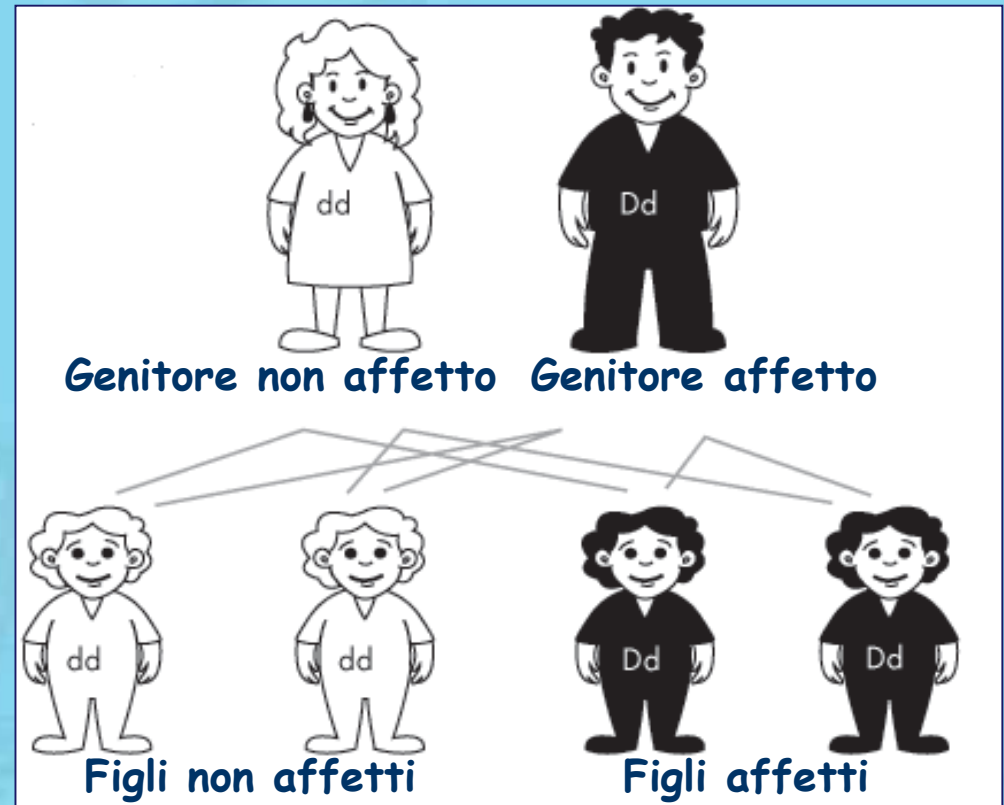
CATARATTA ISOLATA



1/3 delle CATARATTE
CONGENITE

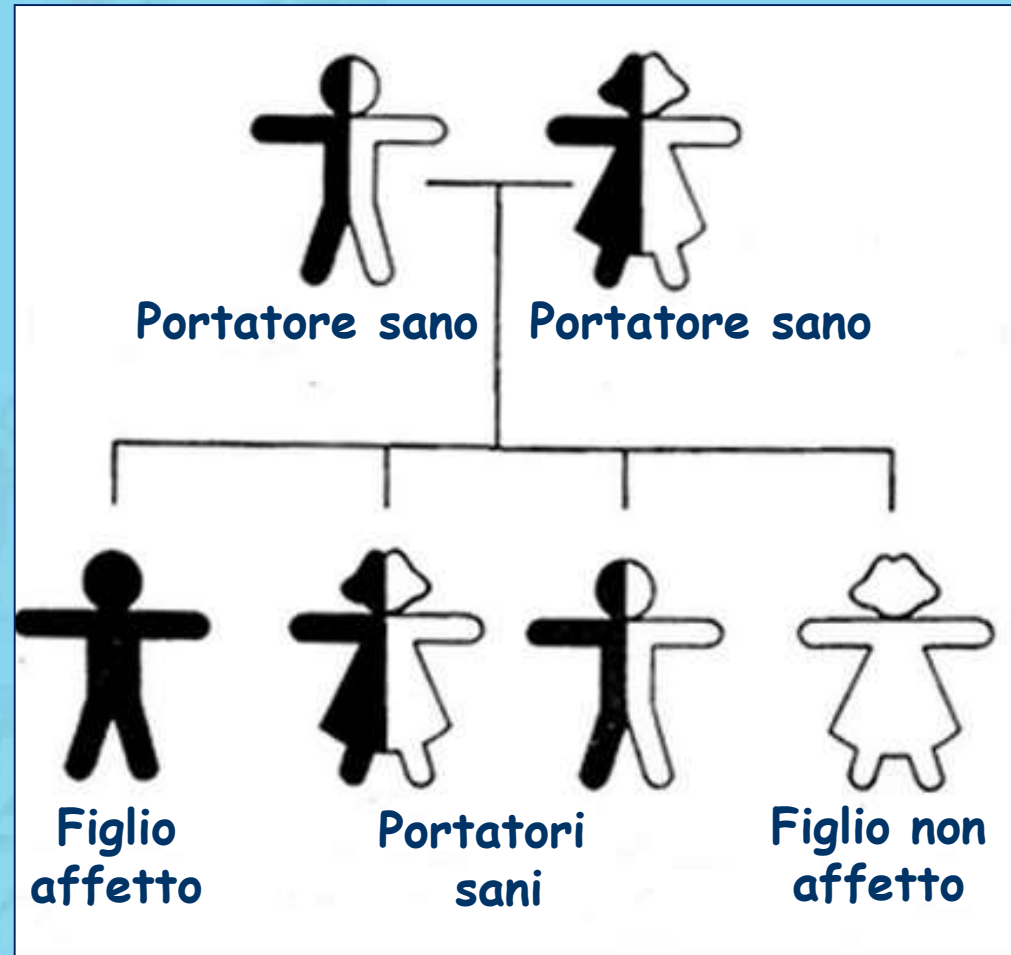
TRASMISSIONE AUTOSOMICA DOMINANTE

- ☆ Possono essere affetti sia i maschi che le femmine.
- ☆ Normalmente uno dei genitori è affetto.
- ☆ Ogni figlio ha il 50% di probabilità di manifestare la patologia.
- ☆ La patologia è presente in tutte le generazioni.



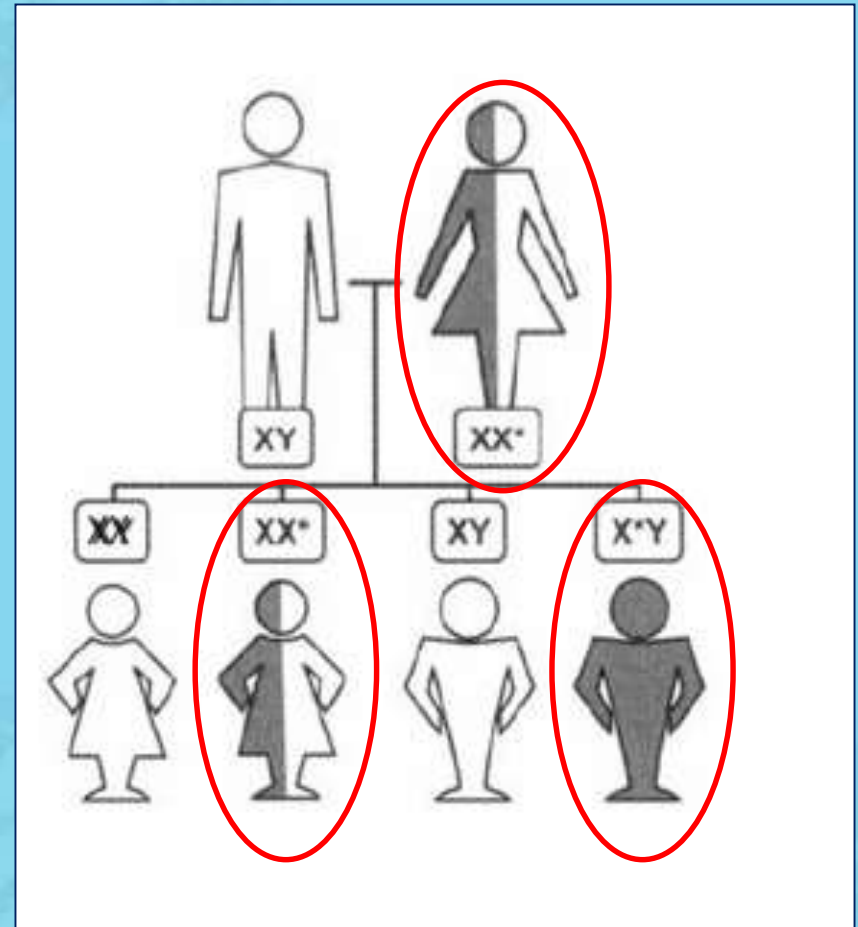
TRASMISSIONE AUTOSOMICA RECESSIVA

- ☆ Possono essere affetti sia i maschi che le femmine
- ☆ Entrambi i genitori sono portatori sani.
- ☆ Ogni figlio ha il 25% di probabilità di manifestare la patologia.
- ☆ Spesso non c'è storia familiare.



TRASMISSIONE X-LINKED RECESSIVA

- ☆ Le femmine sono portatrici sane.
- ☆ Ogni figlia femmina ha il 50% di probabilità di essere portatrice.
- ☆ Ogni figlio maschio ha il 50% di probabilità di ereditare la patologia.



QUESTIONARIO CATARATTA CONGENITA

1. Iniziale cognome []; iniziale nome []
2. Data di nascita:/...../.....
3. Luogo di nascita del bambino:.....
4. Provenienza geografica della mamma:.....
5. Provenienza geografica del padre:.....
6. Parto a termine? SI []; NO []
 - a. In caso di prematurità, a che settimana gestazionale si è partorito?.....
7. Parto naturale? SI []; NO []
8. Parto cesareo ? SI []; NO []

VALUTAZIONE QUESTIONARI

☆ 53 questionari completi:

- ✓ 10 casi familiari → 4 AD
→ 5AR
→ 1 caso dubbio
- ✓ 25 casi potenzialmente con base genetica;
- ✓ 3 casi con alterazioni metaboliche alla nascita (2 transitorie);
- ✓ 1 caso da possibile CMV;
- ✓ 1 caso di alterazione metabolica materna;
- ✓ 1 caso di malattia di Wilson;
- ✓ 7 possibili casi sindromici;
- ✓ 5 casi con alterazioni oculari associati a cataratta:
 - 3 microftalmo
 - 1 nistagmo
 - 3 cheratocongiuntivite Vernal

PER CHI VOLESSE PARTECIPARE ALLO STUDIO:

➔ RIVALUTAZIONE OCULISTICA

oculisticapediatria@ospedaleniguarda.it

➔ ASPETTO GENETICO

silvana.penco@ospedaleniguarda.it

lucia.mauri@ospedaleniguarda.it

GRAZIE!