

Corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia Università Federico II di Napoli

Attività Didattica Professionalizzante  
corso di Genetica Umana

**(Dismorfologia)**  
**Varianti morfologiche**  
o  
**Varianti del fenotipo**

Prof. Achille Iolascon  
Dr.ssa Margherita L. De Bernardi



# *la consulenza genetica*

1. Diagnosi

2. Definizione del rischio

3. Comunicazione

4. Discussione

5. Follow up e supporto



# 1 - Diagnosi = riconoscere una malattia o un gruppo di malattie

- Raccolta della storia familiare → costruzione dell' albero genealogico

- Raccolta della storia personale

- Esame clinico

- Esame «dismorfologico»

Possibilmente anche dei parenti

- Indagini strumentali (esami del sangue, radiografie ossa, RMN encefalo etc.)



Esecuzione di test genetico:  
decidere quale test eseguire in base a ciò che si cerca e con quale obiettivo

- diagnosi in paziente affetto
- screening del portatore



Comunicazione del risultato



# Dismorfologia

«dismorfologia»: *dis* (mancanza) *morfo* (forma) *logia* (linguaggio)

Coniato dal Dr. David Weyhe Smith nel 1960, suscitò da subito scalpore nella comunità scientifica

Questo termine presenta dei limiti:

1. Sottende che esista una forma «normale»



«normale» è un concetto strettamente dipendente da influssi *etnici, culturali, religiosi, filosofici, personali*



# (Dismorfologia)

«dismorfologia»: *dis* (mancanza) *morfo* (forma) *logia* (linguaggio)

Coniato dal Dr. David Weyhe Smith nel 1960, suscitò da subito scalpore nella comunità scientifica

Questo termine presenta dei limiti:

1. Sottende che esista una forma «normale»



«normale» è un concetto strettamente dipendente da influssi *etnici, culturali, religiosi, filosofici, personali*



## Studio delle varianti morfologiche (= del fenotipo)

- Osservare e misurare le caratteristiche fenotipiche di un paziente (oggettivo e riproducibile)
- Descrivere utilizzando la terminologia appropriata e condivisa dalla comunità scientifica
- Ri-osservare alla luce della deduzione clinica o del sospetto diagnostico o del tempo trascorso  
«scovando» i segni meno evidenti
- Formulare o confermare un sospetto diagnostico



## Osservare

VARIANTI MAGGIORI determinano una patologia oppure effetti importanti su una funzione *esempi* :  
*cardiopatìa congenita, acheilia (agenesia di una mano)*

VARIANTI MINORI non comportano conseguenze di rilievo né medico né estetico  
(*esempi: epicanto, linea unica palmare*)  
quanti più ne troviamo → quanto più sono sospetti (soprattutto se >3)

*Chiaramente per gli organi interni sarà necessario chiedere esami strumentali  
(es. ecocardiogramma, ecografia dell'addome, Rx polso, audiometria, RMN encefalo, etc...)*

## Misurare

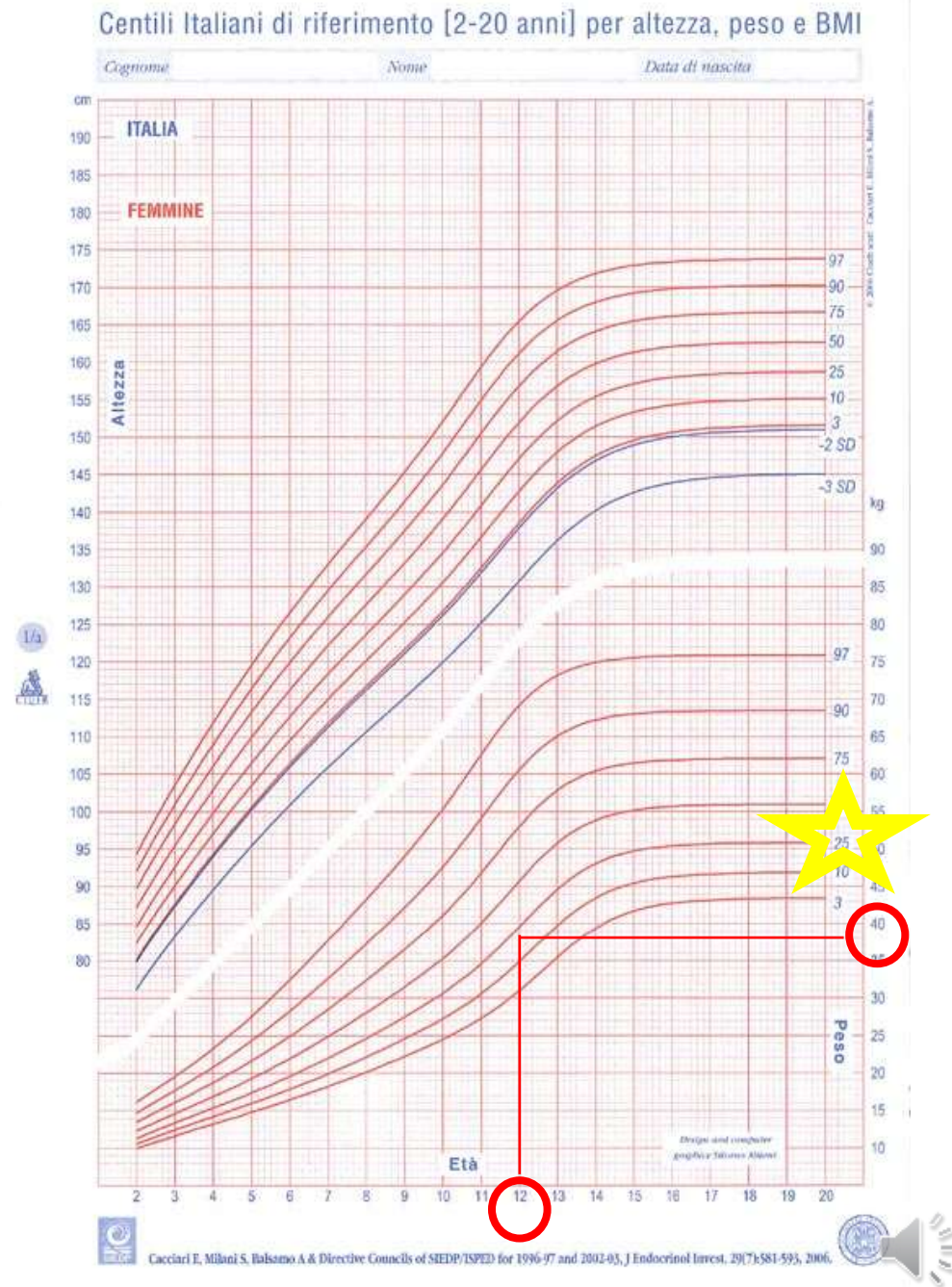
*esempi: peso, altezza, OFC, lunghezza e larghezza orecchie, naso, bocca, occhi, arti etc..  
kg..... cm.....  
bilancia, metro, craniometro, orchidometro, etc...*



# Osservare e misurare: interpretare con carte di riferimento per descrivere

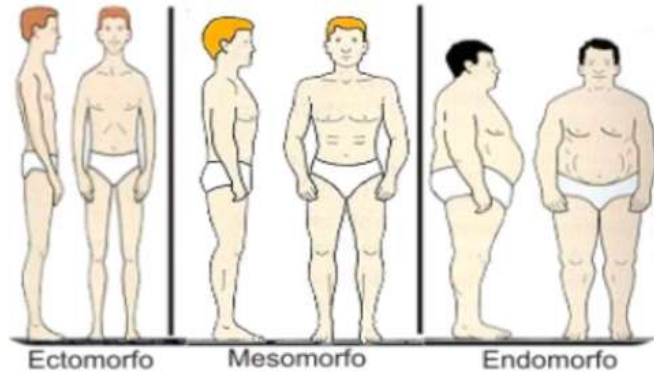
Come definireste una bambina che a 12 anni pesa 40 Kg?

Esistono curve di riferimento per tutto!!



# Descrivere (esempi)

Habitus costituzionale

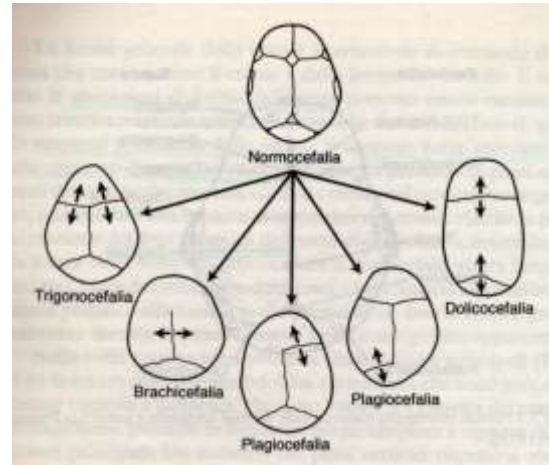


Come vi sembra questo?



*ectomorfo*

Forma della testa

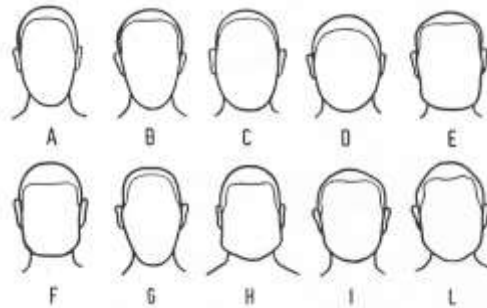


Come vi sembra questa?

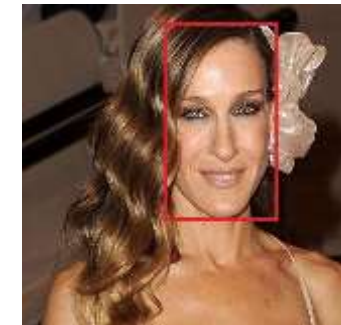


*plagiocefalia*

Forma del volto  
(tondo, ovale, triangolare..)



Come vi sembra questo?



*ovale  
allungato*



# Descrivere (esempi)

Fronte

Come vi sembra?

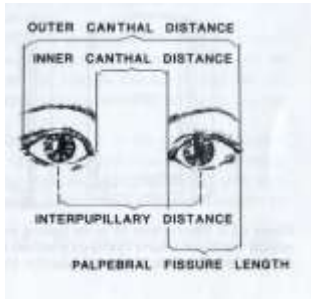


*stretta*



*ampia*

Occhi



Come vi sembrano?



*ipotelorismo*



*ipertelorismo*



*telecanto*

Orecchie

- Componenti
- Morfologia: *triangolari/quadrate/appuntite/a cavolfiore/elfiche/a coppa/ accartocciate/etc*
- Impianto (*basso alto*)
- Rotazione (*extraruotate*)



Come vi sembrano?

- a coppa*
- a basso impianto*
- retroruotate*



## Descrivere (esempi)

### Naso



Come descrivereste?



*dorso ampio*  
*Punta e columella prominente*

### Mani e piedi

- Lunghezza di ogni parte  
*-brachi: corto*
- Orientamento  
*es. -campto: angolo*
- Numero  
*es. polidattilia*
- Rapporti  
*es. sindattilia*

Come descrivereste?



Camptodattilia 5 dito



Sindattilia 2-3 dito



Brachidattilia



Polidattilia bilaterale



## Descrivere

... e così per ogni parte del corpo, compresa la descrizione delle eventuali anomalie degli organi interni identificate con esami strumentali

Esercizio: provare a descrivere le varianti morfologiche del seguente paziente



provare a descrivere le varianti morfologiche del seguente paziente

Giunge alla Unità di Genetica del Policlinico Federico II, questa bambina, di 3 anni e di nome Sara



Che forma della testa direste?  
brachicefalia (occipite piatto)

Forma del viso?  
viso tondo

Il profilo?  
profilo piatto

Sopracciglia e capelli?  
Sopracciglia rade e lunghe, capelli radi e sottili

Rime palpebrali?  
oblique dal basso verso l'alto e dall'interno verso l'esterno

Presenta epicanto?  
Sì



provare a descrivere le varianti morfologiche del seguente paziente

Giunge alla Unità di Genetica del Policlinico Federico II, questa bambina, di 3 anni e di nome Sara



Naso?

Sella nasale piatta, punta bilbosa, narici anteverse

Orecchie?

Padiglioni auricolari piccoli e a impianto basso,

La lingua?

Macroglossia



Atteggiamento della bocca?

Aperta

Il collo?

è corto

pieghe palmari? Guardate le vostre mani..  
un solco palmare unico



provare a descrivere le varianti morfologiche del seguente paziente

Giunge alla Unità di Genetica del Policlinico Federico II, questa bambina, di 3 anni e di nome Sara



Sara inoltre presenta un lieve ritardo dello sviluppo psicomotorio

Chiediamo un ecocardiogramma e un'ecografia dell'addome per escludere malformazioni interne

L'ecocardiogramma mostra una cardiopatia congenita



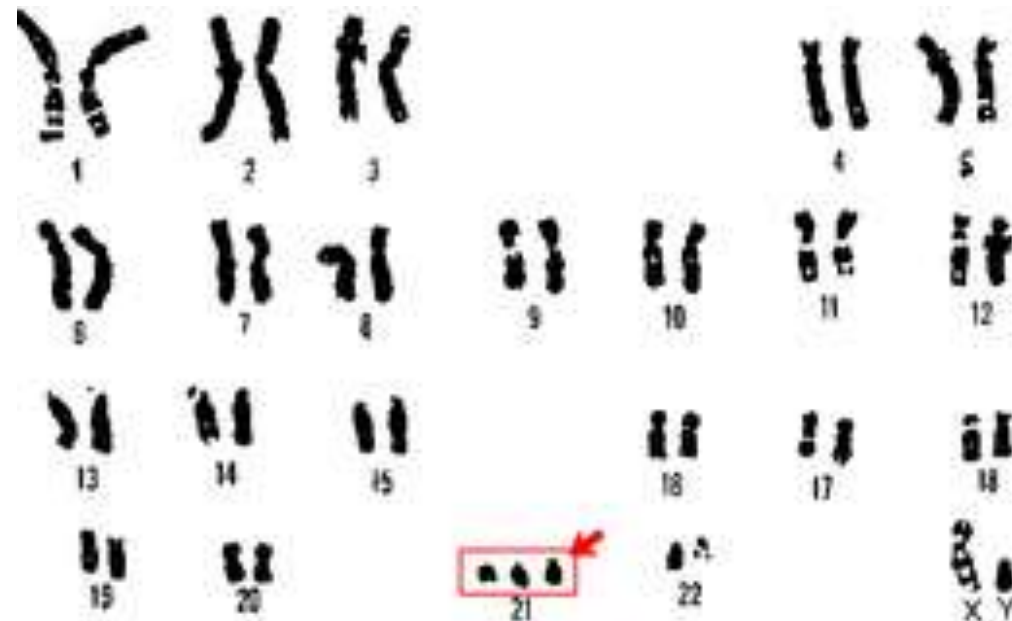
provare a descrivere le varianti morfologiche del seguente paziente

Giunge alla Unità di Genetica del Policlinico Federico II, questa bambina, di 3 anni e di nome Sara

Alla luce delle varianti fenotipiche di Sara, cosa sospettate?  
Sindrome di Down

Da cosa è causata la sindrome di Down?  
T21

Che esame genetico chiedete?  
Cariotipo



La diagnosi genetica rispecchia il sospetto diagnostico sulle basi delle varianti morfologiche:  
Conferma della correlazione tra genotipo e fenotipo



# *la consulenza genetica*

1. Diagnosi

2. Definizione del rischio

3. Comunicazione

4. Discussione

5. Follow up e supporto



FINE I PARTE

