

DISPLASIAS MAIS FREQUENTES DO PERÍODO NEONATAL E O SEU RESPECTIVO PADRÃO HEREDITÁRIO

Grupo e Nome da Displasia	Hereditariedade	Mutação
Condrodisplasias ligadas ao FGFR3		
Displasia tanatófica	AD	FGFR3
Acondroplasia	AD	FGFR3
Hipocondroplasia	AD	FGFR3
SADDAN	AD	FGFR3
Colagenopatias tipo 2		
Acondrogénese tipo II	AD	COL2A1
Hipocondrogénese	AD	COL2A1
Displasia espondiloepifisária congénita (SEDC)	AD	COL2A1
Displasia espondiloepifisária c/ alt. metafisárias (SEMD), tipo Strudwick	AD	COL2A1
Displasia da Kniest	AD	COL2A1
Displasia espondiloperiférica	AD, AR	COL2A1
SED com encurtamento metatársico (anteriormente Displasia checa)	AD	COL2A1
Síndrome de Stickler tipo 1	AD	COL2A1
Displasia das epífises proximais femorais	AD	COL2A1
Displasia platisspondilíaca, tipo Torrance	AD	COL2A1
Colagenopatias tipo 11		
Fibrocondrogénese	AR	COL11A1
Fibrocondrogénese	AD	
Displasia oto-espondilo-megaepifisária (OSMED)	AR	COL11A2
Síndrome de Stickler tipo 2	AD	COL11A2
Alterações de Sulfatação		
Acondrogénese IB	AR	SLC26A2
Atelosteogénese II	AR	SLC26A2
Displasia diastrófica	AR	SLC26A2
Condrodisplasia com deslocamentos congénitos das articulações	AR	CHST3
Mutações no Perlecan		
Displasia dissegmentária	AR	PLC
Displasia dissegmentária tipo Silverman-Handmaker	AD	PLC
Displasia dissegmentária tipo Rolland Desbuquois	AR	PLC
Agrecanopatias		
Displasia espondiloepifisária, tipo Kimberley	AD	ACAN
Alterações da Filamina		
Síndrome otopalatodigital I e II	XLD	FLNA
Osteodisplastia Melnick-Needles	XLD	FLNA
Atelosteogénese tipos I e III	AD	FLNB
Síndrome de Larsen	AD	FLNB
Sinostose espondilo-carpo-tarsal	AR	FLNB
Perónio em serpentina - rins poliquisticos	AD	NOTCH2
Alterações no TRPV4		
Displasia metatópica	AD	TRPV4
Displasia espondiloepimetafisária, tipo Maroteaux	AD	TRPV4
Ciliopatias com envolvimento ósseo major		
Displasia condroectodérmica (Ellis-van Creveld (EVC))	AR	EVC1, EVC2, DYNC2H1, IFT80, NEK, WDR35, WDR19, WDR34
Síndrome de polydactilia de curta duração I, II, III e IV (incluindo a Distrofia torácica asfíxiate)		
Displasia toracolaríngea	AD	Desconhecido
Grupo Displasia epifisária múltipla		
Hipoplasia Cartilagem Cabelo (HCC)	AR	RMRP
Displasia metafisária tipo Jansen	AD	PTHR1
Pseudoacondroplasia	AD	COMP
Displasia epifisária múltipla	AD	COMP, COL9A1, COL9A2, COL9A3, MATN3
Displasias metafisárias		
Hipoplasia cartilagem cabelo (HCC), tipo McKusick	AR	RMRP
Displasia metafisária tipo Jansen	AD	PTHR1
Condrodisplasia metafisária tipo Schmid (MCDS)	AD	COL10A1
Displasias espondilometafisárias		
Odontocondrodisplasia (ODCD)	AR	TRIP11
Displasias espondiloepimetafisárias		
SEMD com calcificação anormal de membros curtos	AR	DDR2
Displasias espondilodisplásicas severas		
Acondrogénese 1A	AR	GMAP210
Displasia de Schneckbecken	AR	SLC35D1
Opsismodisplasia	AR	INPPL1
Displasias acromélicas		
Acrodiosostose	AD	PDE4D, PRKAR1A
Displasia acromicrítica	AD	FBN1, LTBP3
Displasias acromesomélicas		
Displasia acromesomélica tipo Maroteaux	AR	NPR2
Displasias mesomélicas e rizo-mesomélicas		
Discondrosteose de Leri-Weill	Pseudo-AD	SHOX
Displasia mesomélica de Langer (LMD)	pseudo-AR/XLD	SHOX
Omodisplasia recessiva	AR	GPC6
Omodisplasia dominante	AD	FZD2
Síndrome de Robinow, recessivo	AR	ROR2
Síndrome de Robinow, dominante	AD	WNT5
Displasias de encurvamento ósseo		
Displasia campomélica	AD	SOX9
Displasia de Stuve-Wiedemann	AR	LIFR
Displasia de encurvamento ósseo relacionada com FGFR2	AD	FGFR2
Nanismo primordial e ossos esguios		
Nanismo microcefálico osteodisplásico primordial tipo 1	AR	RNU4ATAC
Nanismo primordial osteodisplásico microcefálico tipo 2	AR	PCNT
Osteocranioestenose	AD	FAM111A
Síndrome 3M	AR	CUL7, OBSL1, CCDC8
Displasias com deslocações articulares múltiplas		
Síndrome de Desbuquois	AR	CANT1, XYLT1
Displasia pseudodiastrófica	AR	Desconhecido
Condrodisplasias puntiformes		
Condrodisplasia pontuada, ligada ao X dominante	XLD	EBP
Tipo Conradi-Hunermann (CDPX2)	XLR	ARSE
Condrodisplasia pontuada braquitelefalângica	XLD	NSDHL
Síndrome CHILD	XLD	EBP
Displasia de Greenberg	AR	LBR
Condrodisplasia pontuada rizomélica tipo 1	AR	PEX7
Condrodisplasia pontuada rizomélica tipo 2	AR	DHPAT
Condrodisplasia pontuada rizomélica tipo 3	AR	AGPS
Displasias osteoscleróticas neonatais		
Condrodisplasia tipo Blomstrand	AR	PTHR1
Desmosterolose	AR	DHCR24
Doença de Caffey	AD	COL1A1
Displasia óssea osteosclerótica letal (Síndrome de Raine)	AR	FAM20C
Osteopetrose e displasias relacionadas		
Osteopetrose maligna infantil	AR,	TCIRG1, CLCN7, OSTM1
Disosteosclerose	AR	SLC29A3
Nanismo hiperostótico de Lenz-Majewski	SP	PTDSS1
Picnodisostose	AR	CTSK
Outras alterações ósseas esclerosantes		
Displasia diafisária de Camurati-Engelmann	AD	TGFB1
Displasia craniodiafisária	AD	SOST
Osteogénese imperfeita e grupo de densidade óssea diminuída		
Osteogénese imperfeita (formas moderada, grave e perinatal letal)	AD	COL1A1, COL1A2
Osteogénese imperfeita (formas moderada, grave e perinatal letal)	AR	IFITM5, CRTAP, P3H1, PPBI, FKBP10, HSP47, SP7, WNT1, TMEM33B, PTDSS1
Osteogénese imperfeita com artrogriposis congénita	AR	PLOD2, FKBP10
Síndrome osteoporose - pseudo-glioma	AR	LRP5
Síndrome de Cole-Carpenter	SP	Desconhecido
Anomalias da mineralização		
Hipofosfatásia perinatal fatal e benigna	AR	ALPL
Hipofosfatásia infantil	AR	ALPL
Hipofosfatásia, formas perinatal letal, infantil e juvenil	AR	LPL
Hipofosfatémia ligada ao X	XL	PHEX
Raquitismo hipofosfatémico	AD	FGF23
Doenças lisosomais de sobrecarga c/ envolvimento esquelético		
Mucopolissacaridose tipo 1 HS (MPS1 ou Síndrome de Hurler-Scheie)	AR	IDUA
Mucopolissacaridose tipo 4A (MPS4 ou Síndrome de Morquio)	AR	GALNS
Mucopolissacaridose tipo 6 (MPS6 ou Síndrome de Maroteaux-Lamy)	AR	ARSB
Grupo de osteólise		
Síndrome Hajdu-Cheney	AD	NOTCH2
Progeria	AD	LMNA
Desenvolvimento desorganizado de componentes do esqueleto		
Exostoses múltiplas (Osteocondromas)	AD	EXT1, EXT2
Querubismo	AD	SH3BP2
Displasia Fibrosa McCune-Albright	SP	GNAS
Fibrodisplasia ossificante progressiva (FOP)	AD	ACVR1
Neurofibromatose tipo 1 (NF1)	AD	NF1
Endocrinomatose Ollier Maffucci	SP	IDH1, IDH2
Síndromes de sobre crescimento com envolvimento esquelético		
Síndrome de Marfan	AD	FBN1
Síndrome de Sotos	AD	NSD1, NFIX
	AR	APC
Osteoartropatias tipo reumatóide/tipo Inflamatório genético		
Síndrome de fibromatose hialina	AR	ANTXR2
Displasia cleidocraniana e relacionadas		
Displasia Cleidocraniana	AD	RUNX2
Síndromes de craniosinostose		
Síndrome de Apert	AD	FGFR2
Síndrome de Crouzon	AD	FGFR2
Craniosinostose tipo Muenke	AD	FGFR3
Disostoses com envolvimento craniofacial predominante		
Disostose mandibulofacial ou Treacher Collins	AD	TCOF1
	AR	POLR1C
	AD, AR	POLR1D
Disostoses c/ predominância vertebral com e sem envolvimento costal		
Síndrome Klippel-Feil	AD	GDF6, GDF3
	AR	MEOX1, MYO18B
Displasia espondilomegaepifiseometafisária (SMMD)	AR	NKX3-2
Disostoses patelares		
Displasia isquiopatelar	AD	TBX4
Braquidactilias (sem manifestações extraesqueléticas)		
Braquidactilia tipos A1,A2, B, B2, C, D E	AD	Múltiplos genes
Braquidactilias (com manifestações extraesqueléticas)		
Síndrome Rubinstein-Taybi	AD	CREBBP, EP300
Síndrome de braquidactilia com alterações cognitivas	AD	HDAC4
Grupo de hipoplasia-redução de membros		
Síndrome de Redin	AD	TBX15
Síndrome de Roberts	AD	ESCO2
Tetramelia	AR	WNT3, RSP02
Ectrodactilia com e sem outras manifestações		
Síndrome de Hartsfield	AD	FGFR1
Grupo de Polidactilia-Sindactilia-Trifalangismo		
Sinpodidactilia	AD	HOXD13
Síndrome acrocálosal	AD	KIF7
Defeitos na formação articular e sinostoses		
Síndrome de sinostoses múltiplas	AD	NOG, GDF5, FGF9,GDF6

