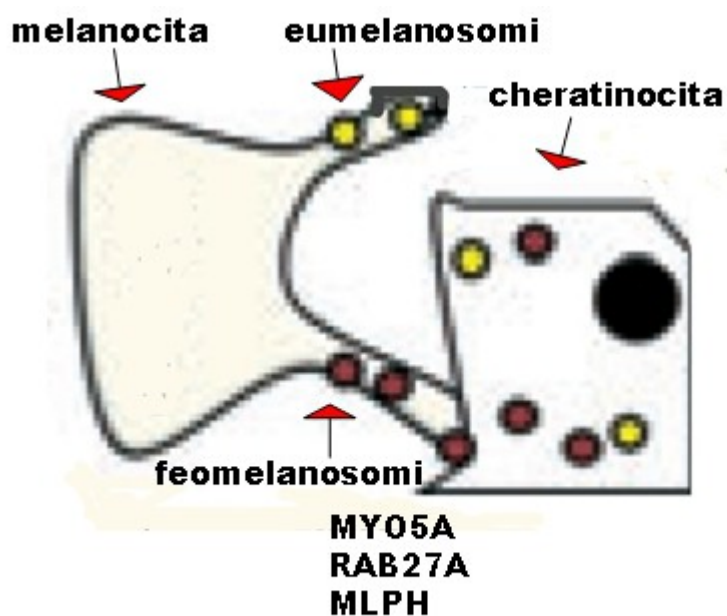




Sindrome di Griscelli (GS)

- Condizione genetica rara
- Difetto nel trasporto dei melanosomi maturi dall'area nucleare alle estremità dendritiche dei melanociti



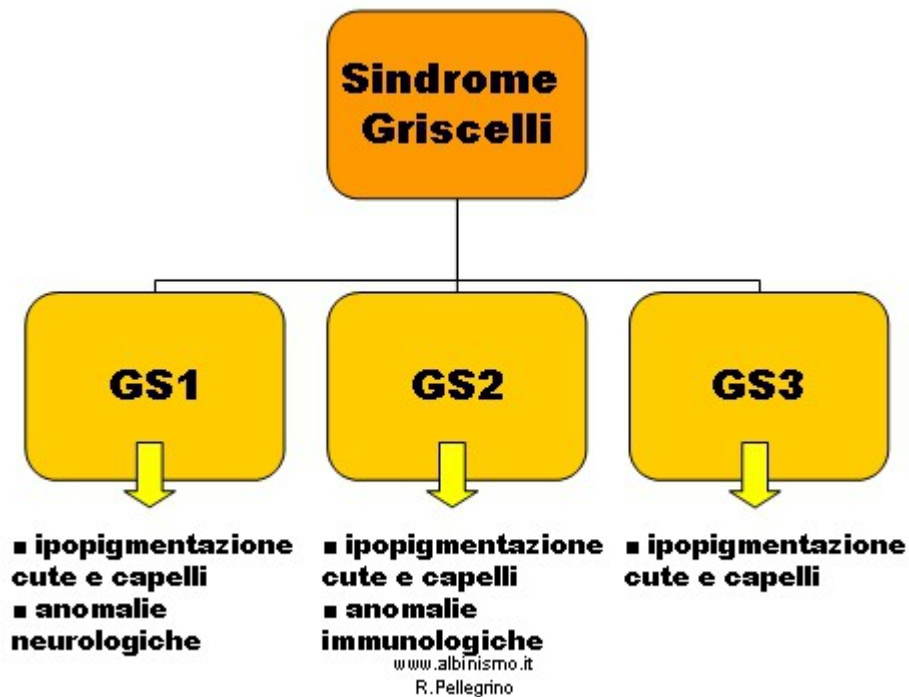
- Ereditarietà autosomica recessiva

	♂	A	a
♀		♂♀ AA sano	♂♀ Aa portatore sano
a		♂♀ Aa portatore sano	♂♀ aa GS

www.albinismo.it

- Tipi: GS1, GS2, GS3
- No Albinismo parziale
- No forma di Albinismo sindromico

- Fenotipo
 - Pelle e capelli/peli (GS1, GS2, GS3)
 - Ipopigmentazione della pelle
 - Capelli/peli color grigio-argento
 - Raggruppamenti di melanina nei fusti piliferi
 - Accumulo di melanosomi maturi nei melanociti
 - Sistema neurologico (GS2)
 - Ritardo dello sviluppo, ritardo mentale
 - Sistema immunologico
 - Sindrome emofagocitica (HS)



- Genotipo

Mutazioni nei geni MYO5A, RAB27A e MLPH, che codificano il complesso proteico MyoVA-Rab27a-Mlph, che, nei melanociti, tiene legati i melanosomi maturi alla rete actinica durante il loro trasporto dall'area nucleare alle estremità dendritiche dei melanociti

Tipo	Gene	cromosoma	Prodotto
GS1	MYO5A	15q21.2	MyoVA protein
GS2	RAB27A	15q21.3	Rab27a protein
GS3	MLPH	2q37.3	Mlph protein



Sindrome di Griscelli – inicial posting 27/02/2014

materiale didattico a cura di Rosa Pellegrino

Per approfondire: [SINDROME DI GRISCELLI](#)

- sezione malattie genetiche -

Redazione Albinismo News

www.albinismo.it/

redazione@albinismo.it

