

# Indice generale

---

|   |      |
|---|------|
| Principali sigle usate in medicina e utilizzate nel testo ..... | XXV  |
| Introduzione .....  | XXIX |

## 1. Pediatria e sviluppo

|  |    |
|--|----|
| 1.1. La peculiarità della pediatria come scienza e come pratica .....  | 1  |
| <i>di F. Panizon</i>   |    |
| 1.2. La peculiarità del bambino come “oggetto medico” .....  | 2  |
| <i>di F. Panizon</i>   |    |
| Il periodo perinatale: l’adattamento, 3. Le età successive, 3.   |    |
| 1.3. Accrescimento .....   | 5  |
| <i>di E. Cacciari e A. Cicognani</i>   |    |
| Accrescimento e sviluppo prenatale, 5. Fattori endogeni, 6. Fattori esogeni, 6. 1.3.2. Accrescimento e sviluppo postnatale, 6. Fattori endogeni, 7. Fattori esogeni, 8. Accrescimento dei primi quattro anni, 8. Peso e statura, 8. Rapporto tronco/arti inferiori, 9. Circonferenza cranica, 9. Sviluppo dentario, 10. Accrescimento dai quattro anni alla pubertà, 10. Lo scatto puberale, 10. Metodi di studio dell’accrescimento: le curve dei percentili, 15. Età ossea, 22. La crescita di recupero e la decelerazione di crescita, 23. La maturazione sessuale, 23. Maturazione sessuale nel maschio, 23. Maturazione sessuale nella femmina, 26. |    |
| 1.4. Lo sviluppo dell’immunità e l’apprendimento immunologico .....  | 27 |
| <i>di L. Notarangelo</i>   |    |
| Linfociti T, 27. Linfociti B, 28. Linfociti Natural Killer (NK), 28. Cellule della serie mielomonocitica, 28. Ontogenesi dell’immunità, 29. L’apprendimento immunologico, 30.  |    |
| 1.5. Vaccinazioni .....  | 32 |
| <i>di F. Panizon</i>   |    |
| Generalità, 32. Caratteristiche generali dei vaccini, 33. Vaccini vivi, vaccini morti, vaccini bio-costruiti, 33. Vaccini coniugati, 33. Vaccini e adiuvanti, 33. Vaccini combinati, 33. La risposta immune, 34. Copertura vaccinale, 34. Avvertenze, 34. Effetti indesiderati, 34. Precauzioni, controindicazioni, 35. Indennizzo a favore dei soggetti danneggiati per vaccinazione, 35. Vaccinazioni obbligatorie, vaccinazioni raccomandate, vaccinazioni obbligatorie per gruppi a rischio, vaccinazioni facoltative, 35. Calendario (orientativo) delle vaccinazioni, 37.  |    |
| 1.6. Lo sviluppo neuro-psico-relazionale .....   | 37 |
| <i>di G.P. Guaraldi</i>  |    |
| Neurologia neonatale, 37. Sviluppo psicomotorio, 39. Sviluppo motorio, 39. Sviluppo senso-percettivo, 41. Vista e attività oculare, 41. Udito, 43. Sensibilità, 43. Sviluppo del linguaggio, 43. Sviluppo delle prassie. Sviluppo cognitivo e intellettuale - Piaget: sviluppo cognitivo, 43. Sviluppo affettivo, 44. Metodi di valutazione dello sviluppo neuropsichico, 45. Testi di sviluppo, 45. Test di intelligenza, psico-motricità e personalità, 46.  |    |

|   |    |
|---|----|
| <b>2. Principi di genetica e malattie ereditarie</b>  |    |
| 2.1. Le malattie genetiche . . . . .  | 47 |
| <i>di A. Cao</i>  |    |
| Mutazioni somatiche e germinali, 47. Categorie di mutazioni, 48. Mutazioni cromosomiche e subcromosomiche, 48. Mutazioni puntiformi, 49. Mutazioni dinamiche, 49.   |    |
| 2.2. Effetti delle mutazioni sulla funzione del gene . . . . .  | 51 |
| <i>di A. Cao</i>  |    |
| 2.3. I Polimorfismi . . . . .   | 51 |
| <i>di A. Cao</i>  |    |
| 2.4. Classificazione delle malattie genetiche . . . . .   | 51 |
| <i>di A. Cao</i>  |    |
| Frequenza delle malattie genetiche, 53. Disordini cromosomici, 53. Disordini monogenici, 54. Dominanza e Recessività, 55. Imprinting genetico, 55. Disordini autosomici dominanti, 55. Disordini autosomici recessivi, 56. Malattie legate al cromosoma X, 57. Eredità legata al cromosoma Y, 59. Eredità mitocondriale, 59. Geni modificatori, 59. Le malattie multifattoriali, 59. Eterogeneità genetica, 61.   |    |
| 2.5. Curabilità delle malattie ereditarie . . . . .   | 61 |
| <i>di A. Cao</i>  |    |
| Ingegneria genetica, 62.  |    |
| 2.6. La diagnosi delle malattie ereditarie . . . . .  | 63 |
| <i>di A. Cao</i>  |    |
| 2.7. Il consiglio genetico . . . . .  | 64 |
| <i>di A. Cao</i>  |    |
| 2.8. Screening . . . . .  | 64 |
| <i>di A. Cao</i>  |    |
| Screening dei neonati, 64. Screening di donne in gravidanza, 65. Screening di adulti in età riproduttiva per malattie autosomiche recessive, 65. Screening fetale, 66. Analisi presintomatica per malattie oncologiche e per malattie neurodegenerative dominanti dell'età adulta, 66.  |    |
| 2.9. La diagnosi prenatale . . . . .  | 66 |
| <i>di A. Cao</i>  |    |
| Tecniche, 66. Indicazioni, 67. Diagnosi preimpianto e preconcezionale, 67.  |    |
| 2.10. Aberrazioni cromosomiche . . . . .  | 68 |
| <i>di A. Cao</i>  |    |
| Aberrazioni autosomiche: anomalie di numero, 68. Trisomie, 68. Trisomia 21, 69. Altre trisomie autosomiche, 71. Monosomie, 72. Aberrazioni autosomiche: anomalie di struttura, 73. Delezioni, 73. Traslocazioni, 73. Inversioni, 74. Cromosomi ad anello, 74. Duplicazioni, 74. Inserzioni, 74. Mosaicismo, 74. Sospetto clinico di aberrazione cromosomica autosomica, 75. Sindromi ad abnorme frammentazione del DNA, 75. Siti fragili, 76. Disomie uniparentali, 76. Aberrazioni degli eterocromosomi, 76. Sindrome di Turner, 76. Sindrome di Klinefelter, 78. Sindrome XYY, 79. Polisomia X, 79. Mosaico 45X/46XY, 79. Anomalie strutturali del cromosoma Y, 79. Sindromi da alterazioni dell'imprinting genomico, 79. Indicazioni allo studio del cariotipo, 79. Aberrazioni autosomiche, 79. Anomalie eterocromosomiche, 81. Diagnosi prenatale, 81. |    |
| 2.11. Malattie neuromuscolari . . . . .   | 82 |
| <i>di A. Cao</i>  |    |
| Generalità, epidemiologia e storia naturale, 82. Malattie neuromuscolari dei primi anni di vita con ipotonia, 82. Atrofia muscolare spinale, 83. Miopatie congenite strutturali, 84. Miopatie metaboliche, 85. Distrofia miotonica congenita, 85. Distrofia muscolare congenita, 85. Miastenia, 86. Malattie neuromuscolari con insufficienza muscolare progressiva in età infantile, 86. Distrofia muscolare progressiva, 86. Distrofia di Emery-Dreifuss, 90. Forme rare di patologie muscolari, 90.  |    |
| 2.12. Neuropatie periferiche . . . . .  | 90 |
| <i>di A. Cao</i>  |    |

|       |  |     |
|-------|--|-----|
| 2.13. | <p><b>Malattie ereditarie del sistema nervoso centrale</b> . . . . . 92</p> <p><i>di A. Cao</i></p> <p>Insufficienza mentale, 92. Le leucodistrofie, 93. Ceroido-lipofuscinosi, 93. Atassie ereditarie, 94. Coree ereditarie, 94. Distonie ereditarie, 94. Paraparesi spastica familiare, 95. Sindrome di Rett, 95. Epilessie miocloniche progressive (EMP), 95. Facomatosi, 96. Sclerosi tuberosa, 96. Neurofibromatosi, 96. Malattia di Sturge-Weber, 97. Malattia di Von Hippel-Lindau, 97.</p>   | 92  |
| 2.14. | <p><b>Malattie ereditarie principali dell'apparato ematopoietico</b> . . . . . 98</p> <p><i>di A. Cao</i></p> <p>Talassemie, 98. <math>\alpha</math>-Talassemie, 98. <math>\beta</math>-Talassemie, 100. Il portatore asintomatico, 100. Talassemia intermedia, 101. Talassemia major, 102. Emoglobinopatie, 103. Anemie emolitiche da emoglobine instabili, 103. Metemoglobine o emoglobine M, 104. Emoglobine con alterato trasporto di O<sub>2</sub>, 104. Varianti Hb con fenotipo talassemico, 104. Anemia falciforme, 104. Epidemiologia, storia naturale e curabilità delle emoglobinopatie, 105. Anemie emolitiche da difetti enzimatici dei globuli rossi, 105. Anemie da difetto della via di Embden-Meyerhof, 105. Disturbi del metabolismo nucleotidico eritrocitario, 106. Disturbi dello shunt dei fosfati e della via del glutatione. Il favismo, 106. Epidemiologia, storia naturale e curabilità delle anemie emolitiche enzimopeniche, 107. Anemie emolitiche da difetti del citoscheletro, 107. Sferocitosi, 107. Ellittocitosi ereditaria, 108. Insufficienze midollari ereditarie, 109. Discheratosi congenita, 109. Anemia di Blackfand-Diamond, 109. Policitemie congenite familiari, 109. Porfirie, 109. Emocromatosi, 111.</p>  | 98  |
| 2.15. | <p><b>Difetti ereditari dell'emostasi</b> . . . . . 112</p> <p><i>di A. Cao</i></p> <p>Esame di un paziente con turbe dell'emostasi, 113. Malattie ereditarie da difetto della fase I: emofilie e m. di von Willebrand, 113. Emofilia A, 113. Genetica, 113. Clinica, 113. Terapia, 114. Emofilia B, 114. Difetto del fattore XI, 114. Malattia di von Willebrand, 115. Piastrinopenie e piastrinopatie ereditarie, 116. Piastrinopenie, 116. Piastrinopatie, 116.</p>   | 112 |
| 2.16. | <p><b>Le immunodeficienze primitive</b> . . . . . 117</p> <p><i>di L. Notarangelo</i></p> <p>Epidemiologia, 117. Sospetto clinico di immunodeficienza, 117. Deficit anticorpali, 117. Caratteristiche cliniche generali, 117. Agammaglobulinemia congenita, 120. Immunodeficienza comune variabile (CVID), 120. Deficit selettivo di IgA, 121. Deficit di sottoclassi di IgG, 121. Ipogammaglobulinemia transitoria del lattante, 121. Immunodeficienza con iper-IgM, 122. Difetti combinati dell'immunità, 122. Approccio diagnostico alle SCID, 123. Diagnosi differenziale delle SCID, 124. Terapia delle SCID, 124. Immunodeficienze associate a sindromi, 124. Sindrome di Wiskott-Aldrich, 124. Sindrome linfoproliferativa X-recessiva, 125. Atassia-teleangiectasia, 125. Sindrome di Di George, 125. Sindrome con iper-IgE, 125. Sindrome di Chediak-Higashi, 125. Condrodisplasia metafisaria, 125. Immunodeficienza associata a displasia ectodermica ipoidrotica, 125. Sindrome linfoproliferativa con autoimmunità, 126. IPEX (disregolazione immunitaria, poliendocrinopatia, enteropatia, X-recessiva), 126. Poliendocrinopatia autoimmune, candidiasi muco-cutanea e displasia ectodermica (APECED), 126. Difetti dei fagociti, 126. Difetti numerici dei neutrofili, 126. Difetti funzionali dei neutrofili, 127. Deficit primitivi del sistema del complemento, 128.</p> | 117 |
| 2.17. | <p><b>Malattie ereditarie dell'osso e del connettivo</b> . . . . . 129</p> <p><i>di A. Cao</i></p> <p>Sindrome di Ehlers-Danlos, 129. Sindrome di Marfan e altre fibrillinopatie, 130. Displasie scheletriche, 131. Osteogenesi imperfetta, 132. Acondroplasia, 132. Osteodisplasie metaboliche, 132. Osteopetrosi, 132.</p>   | 129 |
| 2.18. | <p><b>Malattie ereditarie della cute</b> . . . . . 133</p> <p><i>di A. Cao</i></p> <p>Albinismo, 133. Epidermolisi bollosa ereditaria, 134. Ittiosi, 136. Displasie ectodermiche ed incontinentia pigmenti, 137.</p>   | 133 |
| 2.19. | <p><b>Patologia della differenziazione sessuale</b> . . . . . 139</p> <p><i>di A. Cao</i></p> <p>Gene SRY, 139. Gene SOX9, 139. Gene WT1, 140. Gene DSS, 140. Proteina SF1 (gene FTZ1-F1), 140.</p>  | 139 |
| 2.20. | <p><b>Principali malattie ereditarie polmonari</b> . . . . . 140</p> <p><i>di L. Giglio</i></p> <p>Fibrosi cistica, 140. Epidemiologia, storia naturale e curabilità, 140. Il gene, 141. Il prodotto</p>   | 140 |

|       |  |     |
|-------|--|-----|
|       | del gene, 141. Le mutazioni, 142. I geni modificatori, 142. Clinica, 142. Apparato respiratorio, 143. Pancreas e intestino, 143. Fegato e vie biliari, 144. Altri sintomi, 144. Diagnosi, 144. Test del sudore, 144. Analisi delle mutazioni del CFTR, 145. Potenziali nasali, 145. Lo screening neonatale, 145. La diagnosi prenatale e lo screening del portatore sano, 145. Trattamento, 146. Malattie da alterata motilità ciliare (sindrome delle ciglia immobili), 147.  |     |
| 2.21. | Malattie congenite del fegato<br><i>di G. Maggiore</i>   | 147 |
|       | La malattia di Wilson, 148. Genetica e meccanismi patogenetici, 148. Clinica, 148. Diagnosi, 149. Terapia, 150. Deficit di $\alpha$ -1 antitripsina, 151. Colestasi familiari, 152. I difetti di coniugazione della bilirubina (iperbilirubinemie familiari non emolitiche), 152. Iperbilirubinemie familiari non colestatiche, 152. Le colestasi progressive familiari (PFC), 153. Colestasi da difetto di sintesi degli acidi biliari primari, 154. Sindrome di Alagille. Paucità sindromica delle vie biliari intraepatiche, 154.   |     |
| 2.22. | Malattie congenite del rene<br><i>di G. Maggiore</i>   | 156 |
|       | Nefriti e nefrosi ereditarie, 156. Sindrome di Alport, 157. Sindromi di Fechtner ed Epstein, 157. Ematuria familiare benigna, 157. Sindromi nefrosiche ereditarie, 157. Tubulopatie ereditarie, 158. Tubulopatie prossimali, 159. Tubulopatie dell'ansa di Henle, 159. Tubulopatie distali e del collettore, 160. Nefronoftisi e malattia cistica della midollare, 161. Rene policistico, 161.   |     |
| 2.23. | Difetti congeniti del metabolismo<br><i>di A.B. Burlina</i>  | 162 |
|       | Il sospetto di malattia metabolica ereditaria, 163. Le manifestazioni cliniche, 163. L'ipoglicemia, 163. L'acidosi metabolica, 164. L'iperammoniemia, 165. L'ipertransaminasemia, 165. In conclusione, 165. Malattie metaboliche a prevalente esordio neonatale, 165. Tipo 1) Distress neurologico con acidosi metabolica, 166. Tipo 2) Distress neurologico con iperammoniemia, 166. Tipo 3) Distress neurologico senza alterazioni biochimiche, 167. Tipo 4) Epatomegalia con ipoglicemia, 167. Malattie metaboliche ad esordio prevalentemente post-neonatale, 167. A) Malattie del metabolismo dei carboidrati, 167. Le glicogenosi, 167. Difetti del metabolismo del fruttosio, 169. B) I difetti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi, 169. Difetti del ciclo dell'urea, 170. Iperfermilalaninemie, 170. Iperomocistinemie, 171. Alterazioni del trasporto degli aminoacidi, 172. C) Acidurie organiche ad interessamento neurologico, 172. 3-Metil-glutaconico acidurie, 172. L-2-idrossiglutarico aciduria e D-2-idrossiglutarico aciduria, 172. 4-idrossibutirrico aciduria, 172. Malattia di Canavan, 172. Mevalonico aciduria, 172. D) Difetti mitocondriali del metabolismo energetico, 173. Clinica generale delle malattie mitocondriali, 173. Melas, 173. Merrf (Mioclono Epilessia con Red Ragged Fiber), 174. Malattia di Leigh, 174. Deficit del complesso piruvato-deidrogenasi (PHDC), 174. Difetti della $\beta$ -ossidazione degli acidi grassi, 174. Terapia, 175. E) Difetti del metabolismo delle vitamine, 175. Difetti di cobalamina, 175. Difetto di biotinidasi, 175. F) Malattie dei perossisomi, 175. Adrenoleucodistrofia, 178. Malattia di Refsum, 178. Diagnosi delle malattie perossisomiali, 178. Terapia delle malattie perossisomiali, 178. G) Malattie lisosomiali, 178. Mucopolisaccaridosi, 179. Oligosaccaridosi, 180. Malattia di Fabry, 180. Mucolipidosi, 181. H) Difetti della glicosilazione, 181. I) Difetti del metabolismo delle purine e pirimidine, 182. |     |
| 3.    | <b>La patologia malformativa</b>   |     |
| 3.1.  | Malformazioni congenite<br><i>di P. Mastroiacovo</i>   | 183 |
|       | Natura del problema, 183. Epidemiologia, 186. Eziologia, 187. Principi generali di teratologia clinica, 191. Fattori di rischio teratogeno, 191. Importanza quantitativa di un fattore di rischio teratogeno, 191. La consulenza ai genitori sui teratogeni, 192. 3.1.4. Principi generali di prevenzione, 194.  |     |
| 3.2.  | Cardiopatie congenite<br><i>di B. Marino e F. Mileto</i>   | 197 |
|       | Classificazione delle cardiopatie congenite, 198. Cianosi, 198. Flusso polmonare, 199. La diagnosi, 199. L'indagine clinica, 199. La diagnosi strumentale, 200. 3.2.4. Pervietà del dotto arterioso (PDA), 200. Fisiopatologia, 201. Epidemiologia, storia naturale e indicazione chirurgica, 201. Clinica, 201. Terapia, 202. Difetto interatriale (DIA), 202. Fisiopatologia, 202. Epidemiologia, storia naturale e indicazione chirurgica, 203. Clinica, 203. Terapia, 204.   |     |

|      |  |     |
|------|--|-----|
|      | Difetto interventricolare (DIV), 204. Fisiopatologia, 204. Epidemiologia, storia naturale e indicazione chirurgica, 205. Clinica, 206. Terapia, 207. Canale atrio-ventricolare (CAV), 207. Fisiopatologia, 207. Epidemiologia, storia naturale e indicazione chirurgica, 207. Clinica, 208. Terapia, 208. Stenosi polmonare (SP), 208. Fisiopatologia, 208. Epidemiologia, storia naturale e indicazione chirurgica, 209. Clinica, 209. Terapia, 210. Stenosi aortica (SA), 210. Fisiopatologia, 210. Epidemiologia, storia naturale e indicazione chirurgica, 210. Clinica, 211. Terapia, 211. Coartazione aortica (CoAo), 212. Fisiopatologia, 212. Epidemiologia, storia naturale e indicazione chirurgica, 212. Clinica, 212. Terapia, 213. Tetralogia di Fallot (TF), 213. Fisiopatologia, 213. Epidemiologia, storia naturale e indicazione chirurgica, 214. Clinica, 214. Terapia, 215. Trasposizione delle grandi arterie (TGA), 216. Fisiopatologia, 216. Epidemiologia, storia naturale e indicazione chirurgica, 216. Clinica, 217. Terapia, 218. |     |
| 3.3. | Le malformazioni gastrointestinali . . . . .<br><i>di P. Mastroiacovo</i><br>Epidemiologia, storia naturale e curabilità, 218. Clinica e terapia: criteri generali, 219. Ostruzioni duodenali, 220. Malrotazione e volvolo, 220. Ostruzioni digiuno-ileali, 222. Ostruzioni coliche, 223. Malattia di Hirschsprung, 223. Malformazioni ano-rettali, 224. Malformazioni che si presentano con disturbi respiratori alla nascita, 227. Atresia dell'esofago, 227. Diverticolo di Meckel, 229.  | 218 |
| 3.4. | Difetti della parete addominale . . . . .<br><i>di P. Mastroiacovo</i><br>Onfalocoele, 229. Gastroschisi, 230. Estrofia vescicale, 231.  | 229 |
| 3.5. | Malformazioni dell'apparato genito-urinario . . . . .<br><i>di P. Mastroiacovo e P. Ferrara</i><br>Malformazioni del rene, 231. Cenni di epidemiologia e diagnosi prenatale, 231. Agenesia renale, 231. Rene a ferro di cavallo, 232. Ectopia renale, 232. Displasia multicistica renale, 233. Displasia renale da ostruzione delle vie urinarie, 233. Displasia renale associata a reflusso, 233. Rene a spugna, 233. Cisti renali semplici, 233. Malattia policistica infantile, 233. Ipoplasia renale, 234. Malformazioni delle vie urinarie, 234. Epidemiologia, storia naturale e curabilità, 234. Sintomatologia e criteri diagnostici generali, 235. Diagnosi strumentale, 236. Idronefrosi, 236. Reflusso vescico-ureterale, 238. Duplicazione ureterale, 239. Atresia uretrale, 240. Vescica neurogena, 240. Epidemiologia, storia naturale e curabilità, 240. Inquadramento nosologico della vescica neurogena, 240. Clinica, 241. Trattamento e follow-up, 241. Ipospadias, 242.  | 231 |
| 3.6. | Malformazioni cranio-facciali . . . . .<br><i>di P. Mastroiacovo</i><br>Labio-palatoschisi, 243. Embriologia, 243. Labioschisi con o senza palatoschisi, 243. Forme cliniche, 243. Epidemiologia, 244. Eziologia, 244. Diagnosi e prime informazioni ai genitori, 245. Trattamento, 245. Consulenza genetica, 246. Prevenzione, 246. Palatoschisi, 246.  | 243 |
| 3.7. | Malformazioni dell'apparato respiratorio . . . . .<br><i>di P. Mastroiacovo</i><br>Ernia diaframmatica, 247.   | 247 |
| 3.8. | Malformazioni epatiche . . . . .<br><i>di P. Mastroiacovo</i><br>Ipoplasia dei dotti biliari (sindrome di Alagille), 247. Malformazioni cistiche dei dotti biliari, 249. a) Le cisti del coledoco, 249. b) Malattia di Caroli e sindrome di Caroli, 249. c) Fibrosi epatica congenita, 249. d) Dilatazione cistica dei dotti associata a malattia policistica del rene, 249. Atresia delle vie biliari, 250.   | 247 |
| 3.9. | Malformazioni del sistema nervoso centrale . . . . .<br><i>di P. Mastroiacovo</i><br>Oloprosencefalia, 250. Difetti di chiusura del tubo neurale, 252. Embriologia, 252. Forme cliniche, 253. Spina bifida occulta, 254. Epidemiologia, 254. Eziopatogenesi, 254. Diagnosi e prime informazioni ai genitori, 255. Trattamento del mielomeningocele, 256. Prognosi, 256. Consulenza genetica, 256. Prevenzione, 257. Anomalie di sviluppo della corteccia cerebrale, 257. Microcefalia, 257. Emi-megalo-encefalia, 257. Lissencefalie, 257. Necrosi focali, 258. Agenesia del corpo calloso, 259. Malformazioni della fossa cranica posteriore, 259. Idrocefalia, 260. Fisiopatologia, 260. Eziologia, 261. Manifestazioni cliniche, 262. Trattamento, 262. Craniosinostosi, 262.   | 250 |

|       |  |     |
|-------|--|-----|
| 3.10. | Malformazioni multiple<br><i>di P. Mastroiacovo e G. Zampino</i>   | 263 |
|       | Sindrome di Aarskog, 266. Acondroplasia, 266. Sindrome di Angelman, 267. Sindrome di Apert, 267. Sindrome di Beckwith-Wiedemann, 267. Sindrome di Cohen, 268. Sindrome di Cornelia de Lange, 268. Displasia condroectodermica (Sindrome di Ellis van Creveld), 268. Sindrome Facio-Auricolare-Vertebrale, 269. Sindrome di Holt-Oram, 269. Sindrome di Larsen, 269. Sindrome di Noonan, 269. Sindrome di Prader-Willi, 270. Sindrome di Rubinstein-Taybi, 270. Sindrome di Sotos, 270. Sindrome di Williams, 271. Sindrome di Smith Lemli Opitz, 271. Sindrome di Silver Russell, 271. Sindrome Velo-Cardio-Facciale, 272.   |     |
| 3.11. | Malformazioni di interesse ortopedico<br><i>di P. Mastroiacovo</i>   | 272 |
| <br>  |  |     |
| 4.    | La patologia da infezione  |     |
| 4.1.  | Gli agenti infettivi e la risposta dell'organismo<br><i>di F. Panizon</i>  | 273 |
|       | I batteri, 273. Cocchi Gram-positivi, 274. Cocchi Gram-negativi, 276. Cocco-bacilli Gram-negativi, 277. Bacilli Gram-positivi, 277. Bacilli Gram-negativi, 278. Treponemacee, 280. Anaerobi, 281. Batteri "atipici": Micoplasm, Rickettsie, Clamidio e Bartonelle, 281. I funghi, 283. <i>Aspergillus fumigatus</i> , 283. <i>Candida albicans</i> , 284. I virus, 284. Le risposte dell'organismo, 287.   |     |
| 4.2.  | Sepsi e batteriemie<br><i>di F. Panizon</i>  | 293 |
|       | Aspetti generali, 293. Batteriemie, sepsi, infezioni generalizzate o polisistemiche, 293. Batteriemie, 294. Sepsis lenta, sepsi da catetere, 294. Sepsis nei bambini con difetto di difesa, 294. Sepsis nel neonato, 294. Setticemie; sepsi iperacute, 294. Tossiemie; toxic shock syndrome, 295. Infezioni settiche dell'osso, delle cartilagini e delle cavità sinoviali, 295. Etiologia, epidemiologia, storia naturale, 295. Clinica, 296. Diagnosi, 296. Terapia, 296. Piomiositi, 297. Ascessi negli organi profondi, 297. Ascessi cerebrali, 297. Polmoniti ematogene, 297. Infezioni da <i>Salmonelle</i> , 297. Brucellosi, 298. La sifilide congenita, 298. La malattia di Lyme, 299. La Leptospirosi ittero-emorragica, 300. Infezione disseminata da <i>Bartonella Henselae</i> , 300. Viremie e infezioni virali polisistemiche, 301. |     |
| 4.3.  | Malattie esantematiche<br><i>di F. Panizon</i>   | 301 |
|       | Morbillo, 301. Clinica, 302. Complicanze, 302. Terapia e prevenzione, 303. Rosolia, 303. Clinica, 303. Terapia e prevenzione, 303. Scarlattina; quarta malattia, 304. Quinta malattia (eritema infettivo, megaloteritema), 304. Terapia e prevenzione, 305. Sesta malattia ( <i>exanthema subitum</i> , <i>exanthema infantum</i> , <i>esantema critico</i> ), 305. Clinica, 305. Varicella, 305. Clinica, 305. Complicanze, 306. Terapia e prevenzione, 306. Febbre bottonosa, febbre mediterranea, 306.  |     |
| 4.4.  | Epatiti virali<br><i>di G. Maggiore</i>  | 306 |
|       | L'Epatite acuta (sindrome epatitica), 307. Clinica, 307. Diagnosi eziologica e definizione di gravità, 307. Epatite acuta grave; epatite fulminante, 308. Epatite A (epatite infettiva, epatite da HAV), 308. Epidemiologia, 308. Clinica, 308. Prevenzione, 309. Epatite B (HBV), 309. Epidemiologia e modalità di contaminazione, 310. La malattia da HBV, 310. Complicanze, 312. Controlli e terapia, 312. Prevenzione, 313. Epatite da HDV (Delta), 313. Epatite da HCV, 313. La diagnosi di infezione, 313. Epidemiologia, 313. La malattia da HCV, 314. Prevenzione e trattamento, 314. Epatite E (HEV), 314. Epatite G (HGV). Epatite da TTV, 314. Epatiti da altri virus non specificamente epatotropi, 315.   |     |
| 4.5.  | Altre malattie virali con disseminazione ematogena<br><i>di F. Panizon</i>   | 315 |
|       | Parotite epidemica, 315. Clinica, 315. Complicanze, 315. Prevenzione e terapia, 315. Mononucleosi, 316. Malattia erpetica, 316. Etiologia, epidemiologia e storia naturale, 316. Clinica, 316. Terapia, 318. Infezione da citomegalovirus, 318. Etiologia, 319. Clinica, 319. Terapia, 319. Infezioni da virus coxsackie, 319. Etiologia, 319. Clinica, 320. Sindrome da immunodeficienza acquisita (AIDS), 320. Etiologia, 320. Diagnosi di laboratorio, 321. Clinica, 321. Decorso, 322. Profilassi, 322. Problemi terapeutico-assistenziali, 322.   |     |



|       |   |     |
|-------|---|-----|
| 4.6.  | Infezioni a prevalente localizzazione encefalo-meningea . . . . .   | 323 |
|       | <i>di F. Panizon</i>  |     |
|       | Meningiti da piogeni, 323. Etiologia e epidemiologia, 323. Clinica, 323. Evoluzione ed esiti, 323. Terapia, 323. Ascesso cerebrale, 324. La meningite tubercolare, 324. Meningiti virali (meningiti asettiche, meningiti linfocitarie benigne) , 324. Encefaliti virali, 324. Clinica, 325. Encefaliti da virus lenti (AIDS, PAPOVA, da prioni KURU, CJD) e altre encefaliti lente (PESS, PRP), 325. Altre encefalopatie infettive, 326. Encefaliti acute demielinizzanti (post-infettive): ADEM, poliradicolonevrite, 326. Sindromi mielitiche e poliradicolonevriti, 326.   |     |
| 4.7.  | Le infezioni respiratorie . . . . .   | 327 |
|       | <i>di F. Panizon</i>  |     |
|       | Eziologia, 327. La risposta dell'ospite, 330. Epidemiologia e storia naturale, 330. I quadri clinici, 331. Sindromi respiratorie alte (sopralaringee), 331. Ascesso retrofaringeo, 335. Sindromi respiratorie intermedie (laringite, bronchite), 335. Sindromi respiratorie basse (bronchiolite, polmonite, broncopolmonite), 337. Forme persistenti o ricorrenti, 343.   |     |
| 4.8.  | Infezioni gastrointestinali . . . . .   | 348 |
|       | <i>di A. Ventura</i>  |     |
|       | Diarrea acuta, 348. Epidemiologia e storia naturale, 348. Etiologia e patogenesi, 349. Clinica, 350. Complicanze, 350. Prevenzione e terapia, 351. Diarrea protratta, 352. Diarrea ricorrente (diarrea cronica aspecifica, diarrea del divezzo, intestino irritabile), 352. Gastrite da <i>Helicobacter pylori</i> , 352. Epidemiologia, patogenesi e storia naturale, 353. Clinica, 353. Diagnosi, 353. Terapia, 353.  |     |
| 4.9.  | Le infezioni a prevalente localizzazione linfoghiandolare . . . . .   | 353 |
|       | <i>di F. Panizon</i>  |     |
|       | Mononucleosi infettiva, 353. Epidemiologia, patogenesi e storia naturale, 354. Clinica, 354. Complicanze, 354. Laboratorio e diagnosi, 355. Terapia, 355. Malattia da graffio di gatto (linforeticolosi benigna), 355. Clinica, 356. Complicanze, 356. Diagnosi, 356. Terapia, 356. Adenite da micobatteri, 356. Clinica, 356. Diagnosi e terapia, 357.   |     |
| 4.10. | Infezioni cutanee . . . . .   | 357 |
|       | <i>di M. Cutrone</i>  |     |
|       | Introduzione, 357. Infezioni batteriche della cute, 358. Impetigine, 358. Follicolite, 358. Cellulite, 359. Anite streptococcica, 360. Ssss (Staphylococcal scalded skin syndrome), 361. Acne, 361. Infezioni virali, 363. Mollusco, 363. Verruche volgari e verruche plantari, 364. Verruche piane, 365. Verruche ano-genitali, 365. Infezioni sistemiche con manifestazioni cutanee, 366. Pityriasi rosea di Gibert, 366. Esantema asimmetrico a sospetta genesi virale: APEC (Asymmetric periflexural exanthem of childhood; esantema perifflessurale asimmetrico del bambino), 367. Parassitosi e punture d'insetto, 368. Scabbia, 368. Pediculosi (del capo e del pube), 369. Micosi, 370. Dermatofitosi (tinea capitis, tinea corporis, tinea faciei), 370. Tinea corporis, 370. Tinea capitis, 371. Candidosi, 372. Tinea versicolor, 373. |     |
| 4.11. | L'infezione urinaria . . . . .  | 374 |
|       | <i>di L. Peratoner</i>  |     |
|       | Epidemiologia e storia naturale, 374. Clinica, 375. Diagnosi, 375. Terapia e follow-up, 377.  |     |
| 4.12. | Tubercolosi polmonare . . . . .   | 377 |
|       | <i>di F. Panizon</i>  |     |
|       | Epidemiologia e storia naturale, 377. Clinica, 379. Diagnosi, 380. Prevenzione e terapia, 380.  |     |
| 4.13. | Malattie da protozoi . . . . .  | 381 |
|       | <i>di F. Panizon</i>  |     |
|       | Malaria, 381. Leishmaniosi, 382. Toxoplasmosi, 382. Polmonite da pneumocisti, 383. Amebiasi, 384. Giardiasi, 384.   |     |
| 4.14. | Macroparassitosi . . . . .  | 385 |
|       | <i>di F. Panizon</i>  |     |
| 5.    | Patologia da alterata risposta immune   |     |
| 5.1.  | Aspetti generali . . . . .  | 389 |
|       | <i>di L. Notarangelo</i>  |     |

|      |  |     |
|------|--|-----|
|      | Fisiopatologia. Ruolo di fattori genetici ed ambientali, 389. I meccanismi della risposta immunitaria, 390. La tolleranza immunitaria, 391. Fisiopatologia delle reazioni allergiche, 391. Principi generali di terapia delle malattie immunomediate, 392.   |     |
| 5.2. | Patologia da sensibilizzazione (allergia) . . . . .<br><i>di A. Ventura</i>  | 393 |
|      | Aspetti generali, 394. Costituzione e sensibilizzazione, 394. Vie di sensibilizzazione, tipo di risposta, tolleranza, organi bersaglio, 395. Epidemiologia, 396. I fattori di rischio, 396. Allergia respiratoria, 397. Rinocongintivite allergica, 397. Asma, 398. Epidemiologia, 398. Stagionalità, 398. Fattori, 398. Storia naturale, 399. Genetica, 399. Patogenesi, 399. Clinica, 400. Strumenti diagnostici, 401. Terapia e prevenzione, 401. L'allergia alimentare (trofoallergia) e la dermatite atopica, 402. Epidemiologia e storia naturale, 402. Clinica, 403. Terapia, prevenzione, desensibilizzazione, 405. L'allergia oculare, 406. L'allergia a farmaci, 406. Eziopatogenesi, 406. Epidemiologia, 407. Manifestazioni cliniche sistemiche, 407. Manifestazioni cliniche a carico di singoli organi, 408. L'allergia ai veleni d'insetto (puntura di imenotteri), 409.  |     |
| 5.3. | Malattie autoimmuni a carico dell'intestino . . . . .<br><i>di A. Ventura</i>  | 409 |
|      | Malattia celiaca, 409. Epidemiologia, 410. Patogenesi - Istopatologia, 410. Genetica, 411. Presentazione clinica, 411. Diagnosi, 413. Terapia, 414. Malattia infiammatoria cronica intestinale (MICI), 415. Epidemiologia, storia naturale e guaribilità, 415. Eziopatogenesi ed istopatologia, 415. Presentazione clinica, 416. Approccio diagnostico, 418. Terapia, 420. Prognosi, 422.  |     |
| 5.4. | Malattie autoimmuni del fegato e delle vie biliari . . . . .<br><i>di G. Maggiore</i>  | 422 |
|      | Epatite autoimmune, 423. Epidemiologia, storia naturale e curabilità, 423. Eziopatogenesi - Istopatologia, 423. Clinica, 424. Alterazioni di laboratorio, 424. Diagnosi, 425. Terapia e prognosi, 426. Colangite (sclerosante) autoimmune, 427. Eziopatogenesi - Istopatologia, 427. Aspetti clinici, 427. Trattamento, 427. Epatite severa gigantocellulare associata ad anemia emolitica autoimmune, 427.  |     |
| 5.5. | Le malattie reumatiche (connettivi, cuore, vasi, cute e sottocute) . . . . .<br><i>di L. Lepore</i>  | 428 |
|      | Il reumatismo articolare acuto, 428. Epidemiologia, storia naturale e prevenibilità, 428. Patogenesi ed istopatologia, 429. Clinica, 429. Diagnosi, 430. Profilassi primaria, terapia e profilassi delle ricadute, 431. L'artrite idiopatica giovanile, 431. Epidemiologia, storia naturale e curabilità, 431. Classificazione, 432. Istologia e fisiopatologia, 432. Forme cliniche, 433. Terapia, 434. Diagnosi differenziale, 435. Le vasculiti, 436. Epidemiologia, storia naturale e curabilità delle vasculiti, 436. La dermatomiosite giovanile, 442. Epidemiologia, storia naturale e curabilità, 442. Etiopatogenesi e istopatologia, 442. Quadro clinico, 443. Esami di laboratorio, 443. Terapia, 444. Lupus eritematoso sistemico (LES), 444. Epidemiologia, 444. Eziopatogenesi, 444. Manifestazioni cliniche, 445. Diagnosi ed accertamenti di laboratorio, 446. Prognosi e terapia, 446. Lupus neonatale, 447. Sclerodermia, 447. Epidemiologia, storia naturale e curabilità, 447. Clinica, 448. Sclerodermia localizzata, 448. Le malattie autoimmuni della cute, 448. Epidemiologia, storia naturale e curabilità, 449. Dermatite erpetiforme, 449. Dermatite IgA-lineare, 449. Candidiasi muco-cutanea cronica, 449. Alopecia, 449. Vitiligo/nevo halo, 450. Psoriasi, 450. Lupus discoide, 450. Lichen ruber planus, 451. Urticaria cronica autoimmune, 451. Granuloma anulare, 451. |     |
| 5.6. | Le malattie del rene . . . . .<br><i>di L. Notarangelo</i>   | 451 |
|      | Premesse, 451. Le glomerulopatie, 452. 1. Glomerulonefrite acuta, 452. 2. Glomerulonefrite cronica, 454. 3. Ematuria ricorrente (nefrite mesangiale), 455. 4. Sindrome nefrosica, 455. Le nefriti tubulo-interstiziali, 458.   |     |
| 5.7. | Endocrinopatie autoimmuni . . . . .<br><i>di L. Notarangelo</i>  | 459 |
|      | Generalità, 459. Epidemiologia, storia naturale, curabilità, 459. Etiopatogenesi, 459. Il diabete di tipo 1 (insulino-dipendente), prototipo di endocrinopatia autoimmune, 460. Tiroidite di Hashimoto, 461. Morbo di Graves-Basedow, 461. Poliendocrinopatie autoimmuni, 462. Poliendocrinopatia autoimmune di tipo 1, 462.   |     |
| 5.8. | Malattie autoimmuni del sistema nervoso . . . . .<br><i>di L. Notarangelo</i>  | 463 |



Epidemiologia, storia naturale e curabilità, 464. Encefaliti e nevrassiti post-infettive, 464. Encefalomielite acuta disseminata (ADEM), 464. Sindrome di Guillain-Barré (poliradicolonevrite acuta), 465. Poliradicolonevrite demielinizzante cronica, 466. Altre malattie autoimmuni del sistema nervoso centrale, 467. Atassia cerebellare acuta, 467. Mielite trasversa, 467.

## 6. Tumori

*di L. Zanesco*

|       |  |     |
|-------|--|-----|
| 6.1.  | Generalità sui tumori maligni . . . . .  | 469 |
|       | Epidemiologia e fattori di rischio, 469. Citogenetica e biologia molecolare, 471. Il sospetto di malattia maligna, 471. Diagnosi di natura, 473. Stadiazione, 473. Guaribilità, 473. Terapia, 474. Il trapianto di midollo osseo in oncologia pediatrica, 475. Principali indicazioni al TCSE in oncologia pediatrica, 476. Rigetto del trapianto, 476. La terapia di supporto in oncologia pediatrica, 477. a) Il problema infettivo, 478. b) Il problema trasfusionale, 478. c) Il supporto nutrizionale, 478. Il supporto psicologico-educativo-sociale, 479. |     |
| 6.2.  | Leucemia acuta linfatica (LAL) . . . . .   | 480 |
|       | Origine e citologia, 480. Epidemiologia, storia naturale e guaribilità, 481. Clinica, 481. Terapia, 482.   |     |
| 6.3.  | Leucemie acute non linfatiche (LANL) o leucemie mieloidi acute . . . . .   | 482 |
|       | Epidemiologia, storia naturale e guaribilità, 482. Origine e citologia, 482. Genetica, 483. Clinica, 483. Terapia, 483.  |     |
| 6.4.  | Leucemie croniche (Leucemia mieloide cronica, leucemia mielomonocitica cronica) . . . . .  | 483 |
| 6.5.  | Linfomi non Hodgkin . . . . .  | 484 |
|       | Epidemiologia e diagnosi, 484. Citogenetica e biologia molecolare, 485. Clinica, 485. Stadiazione, 485. Indagini per la stadiazione e per lo screening delle complicazioni, 486. Trattamento, 486. Linfoma istiocitico ed istiocitosi maligna, 487.  |     |
| 6.6.  | Linfoma di Hodgkin . . . . .   | 487 |
|       | Origine ed istologia, 487. Epidemiologia, storia naturale e guaribilità, 487. Clinica, 488. Stadiazione, 488. Terapia, 488.  |     |
| 6.7.  | Nefroblastoma (tumore di Wilms) . . . . .  | 489 |
|       | Epidemiologia, 489. Origine ed istologia, 489. Genetica, 489. Fattori prognostici, 489. Diagnosi clinica e strumentale, 490. Stadiazione, 490. Terapia, 490.   |     |
| 6.8.  | Neuroblastoma . . . . .  | 490 |
|       | Epidemiologia e guaribilità, 491. Origine e istologia, 491. Fattori prognostici, 491. Diagnosi clinica, 492. Diagnosi strumentale e di laboratorio, 492. Stadiazione (secondo Evans), 492. Terapia, 493.   |     |
| 6.9.  | Retinoblastoma . . . . .   | 493 |
|       | Origine ed istologia, 493. Epidemiologia, storia naturale e guaribilità, 494. Clinica, 494. Stadiazione, 494. Terapia, 494.  |     |
| 6.10. | I sarcomi dei tessuti molli . . . . .  | 495 |
|       | Epidemiologia, storia naturale e prognosi, 495. Clinica, 496. Stadiazione, 496. Terapia, 497.  |     |
| 6.11. | Tumori maligni dell'osso (osteosarcoma e tumore di Ewing) . . . . .  | 497 |
|       | Origine ed istologia, 497. Epidemiologia, storia naturale e guaribilità, 497. Clinica, 498. Terapia, 498.  |     |
| 6.12. | Tumori cerebrali . . . . .   | 498 |
|       | Origine ed Istiologia, 498. Epidemiologia, storia naturale e guaribilità, 498. Clinica, 500. Terapia, 501.   |     |
| 6.13. | Tumori spinali . . . . .   | 502 |
| 6.14. | Istiocitosi . . . . .  | 502 |
|       | Istiocitosi di classe I, 502. Istiocitosi a cellule di Langerhans (o Istiocitosi X), 502. Istiocitosi di classe II, 504. Linfoistiocitosi eritrofagica familiare, 504. Sindrome emofagocitica associata ad infezioni, 504.   |     |

|           |   |     |
|-----------|---|-----|
| 6.15.     | Tumori benigni (angiomi) . . . . .  | 504 |
|           | Angioma piano, 505. Angioma rilevato, 505. Angioma cavernoso, 505. Linfangioma, 506.  |     |
| <b>7.</b> | <b>Malattie della nutrizione</b>  |     |
| 7.1.      | Alimentazione . . . . .   | 507 |
|           | <i>di G. Segni</i>  |     |
|           | Fabbisogno alimentare, 507. Fabbisogno energetico, 507. Fabbisogno proteico, 508. Fabbisogno di carboidrati, 509. Fabbisogno lipidico, 509. Fabbisogno idrico, 509. Fabbisogno minerale, 510. Fabbisogno vitaminico, 511. Allattamento materno, 512. Caratteristiche del latte di donna, 512. Modalità dell'allattamento al seno, 513. Allattamento artificiale, 514. Latte vaccino, 514. Latti in polvere, 515. Modalità dell'allattamento con latti in polvere, 516. Svezzamento, 516. I nuovi alimenti, 517. Condotta pratica, 518. L'alimentazione dopo il primo anno, 518. |     |
| 7.2.      | Carenza di calcio e di vitamina D. Rachitismo . . . . .   | 520 |
|           | <i>di G. Segni</i>  |     |
|           | Metabolismo della vitamina D, 521. Epidemiologia e storia naturale, 522. Fisiopatologia del rachitismo carenziale, 522. Clinica, 523. Diagnosi, 524. Terapia, 524. Prevenzione, 525.  |     |
| 7.3.      | Carenza di ferro . . . . .  | 525 |
|           | <i>di F. Panizon</i>  |     |
|           | Epidemiologia e storia naturale, 525. Ricambio del ferro, 526. Eziologia, 527. Clinica, 527. Diagnosi, 528. Terapia, 528. Prevenzione, 529.   |     |
| 7.4.      | Altre carenze minerali: fluoro, jodio, zinco, rame . . . . .  | 530 |
|           | <i>di F. Panizon</i>  |     |
|           | Il fluoro, 530. Carenze vitaminiche: la vitamina A e l'acido folico, 531.   |     |
| 7.5.      | La malnutrizione nel Mondo . . . . .  | 532 |
|           | <i>di F. Panizon</i>  |     |
|           | La malnutrizione severa: le cause, 532. Il quadro clinico, 533. La presa in carico e il trattamento, 533.   |     |
| 7.6.      | Obesità . . . . .   | 533 |
|           | <i>di E. Cacciari e A. Cicognani</i>  |     |
|           | Definizione, 533. Epidemiologia, 534. Cause, 534. Classificazione dell'obesità, 534. Clinica dell'obesità semplice o essenziale, 534. Complicanze associate all'obesità, 539. Perché è necessario prevenire e curare l'obesità già in età pediatrica?, 540. Prevenzione e terapia dell'obesità, 540. Incremento dell'attività fisica, 541. Approccio comportamentale, 541.  |     |
| <b>8.</b> | <b>Insufficienze d'organo</b>   |     |
| 8.1.      | Insufficienza cardio-circolatoria . . . . .   | 543 |
|           | <i>di F. Panizon</i>  |     |
|           | Introduzione, 543. Lo scompenso cardiaco, 545. La fisiopatologia, 545. Le cause, 546. Il trattamento, 546. Il tamponamento, 546. Le aritmie, 546. Lo shock, 547. Le sincopi nel bambino e nell'adolescente: l'ipotensione ortostatica, 550. L'aumento delle resistenze vascolari e della massa circolante: l'ipertensione arteriosa, 550. Crisi ipertensiva acuta, 550. Ipertensione cronica, ipertensione essenziale, 551. Aumento delle resistenze vascolari distrettuali con ipoperfusione localizzata, 551.   |     |
| 8.2.      | Insufficienza respiratoria . . . . .  | 552 |
|           | <i>di F. Panizon</i>  |     |
|           | Valutazione clinica e strumentale, 552. L'insufficienza respiratoria ostruttiva, 553. Insufficienza respiratoria restrittiva, 555.  |     |
| 8.3.      | Insufficienza e disfunzioni dell'apparato digerente . . . . .   | 556 |
|           | <i>di A. Ventura</i>  |     |
|           | La patologia digestiva "alta" (esofago-stomaco), 556. La patologia digestiva bassa (intestino), 557. Malassorbimento acuto d'acqua e sali (diarrea acuta), 558. L'approccio pratico, 559. Malassorbimento cronico d'acqua, sali, nutrienti (diarrea cronica, steatorrea cronica,  |     |

|      |  |     |
|------|--|-----|
|      | malnutrizione), 561. L'approccio clinico, 564. Diarrea neonatale o diarrea cronica con esordio neonatale, 565. Diarrea cronica-ricorrente in bambino con buona o discreta crescita, 565. Diarrea cronica in bambino con segni di malnutrizione (arresto di crescita) ad esordio definibile, 565. Diarrea cronica con segni di colite (sangue e muco nelle feci), 566. Pseudo-obstruzione, 566. Malattia di Hirschsprung (Megacolon agangliare), 567.   |     |
| 8.4. | Disordini e insufficienza epatica .....<br><i>di G. Maggiore</i>   | 568 |
|      | Colestasi del neonato e del lattante, 568. Diagnosi etiologica, 568. Trattamento, 570. L'ipertensione portale, 573. La presentazione, 573. Le cause, 574. La diagnosi, 575. Il trattamento dell'emorragia digestiva, 576. Insufficienza epatocellulare, 576. L'insufficienza epatocellulare nel neonato, 577. Insufficienza epatocellulare del bambino, 579. Il trapianto di fegato, 580. a) Errori del metabolismo responsabili di un grave danno epatico, 581. b) Errori del metabolismo responsabili di gravi complicanze extraepatiche, 581.   |     |
| 8.5. | Insufficienza e disfunzioni renali .....<br><i>di F. Panizon e L. Peratoner</i>  | 583 |
|      | L'insufficienza glomerulare: generalità, 583. L'insufficienza renale prenatale, 584. L'insufficienza renale acuta (ARF), 584. Le cause, 584. Il quadro clinico, 585. Il trattamento, 585. L'insufficienza renale cronica (CRF), 585. Epidemiologia e storia naturale, 585. Il quadro clinico, 586. Il trattamento, 586. L'ultimo stadio della insufficienza renale (ESRD), la dialisi e il trapianto renale, 586. Le tubulopatie, 587. Epidemiologia, storia naturale e curabilità, 587. Acidosi renale tubulare, 588. Sindrome di Debré-De Toni-Fanconi, 590. Rachitismo ipofosfatemico vitamino-resistente, 590. Diabete insipido renale, 590. Iperplasia juxtaglomerulare, 591. |     |
| 8.6. | Alterazioni della coscienza .....<br><i>di G.B. Cavazzuti</i>  | 592 |
|      | Alterazioni della vigilanza, 592. Il coma, 593. Eziopatogenesi e neuropatologia, 593. Clinica del coma, 593. Esami di laboratorio e strumentali, 594. Trattamento del coma, 595. Perdite transitorie della coscienza, 595. Delirio, 595.   |     |
| 9.   | <b>Endocrinopatie</b><br><i>di E. Cacciari e A. Cicognani</i>  |     |
| 9.1. | L'ipofisi .....<br>Ipopituitarismo (deficit di GH), 599. Etiologia, 599. Epidemiologia, storia naturale e curabilità, 600. Quadro clinico dell'ipopituitarismo primario, 601. Quadro clinico dell'ipopituitarismo secondario, 602. Diagnosi, 602. Terapia, 604. Diabete insipido, 604. Etiologia, 604. Clinica, 605. Diagnosi, 605. Terapia, 606. Sindrome da inappropriata secrezione di adiuretina (SIADH), 606.   | 597 |
| 9.2. | Il surrene .....<br>Sindrome adrenogenitale congenita, 606. Storia naturale e curabilità, 606. Patogenesi, forme cliniche ed epidemiologia, 608. Terapia medica, 610. Diagnosi prenatale, 610.   | 606 |
| 9.3. | Le gonadi .....<br>Pubertà ritardata, 611. Quadro clinico ed indagini di laboratorio, 611. Terapia, 612. Pubertà precoce, 612. Pubertà precoce vera, 612. Trattamento, 613. Pseudopubertà precoce, 615. Ipogonadismo, 615. Ipogonadismi ipogonadotropi, 615. Ipogonadismi ipergonadotropi, 615. Criptorchidismo, 616. Epidemiologia e storia naturale, 617. Come esaminare il bambino sospetto criptorchide, 617. Diagnosi differenziale tra criptorchidismo bilaterale ed anorchia, 617. Patogenesi del criptorchidismo, 617. Necessità della riposizione nello scroto del testicolo ritenuto, 618. Terapia, 618.   | 610 |
| 9.4. | La tiroide .....<br>Malattie della tiroide: epidemiologia, storia naturale, curabilità, 619. Ipotiroidismo, 619. Ipotiroidismo congenito, 620. Gozzo, 623. Tiroiditi, 624. Tiroiditi infettive, 624. Tiroidite linfocitaria cronica di Hashimoto, 624. Iperitiroidismo, 624. Malattia di Basedow, 625. Iperitiroidismo neonatale o congenito, 626.   | 618 |
| 9.5. | Diabete mellito .....<br>Epidemiologia, storia naturale e curabilità, 626. Etiologia, 628. Quadro metabolico, 628. Quadro clinico, 628. Terapia, 628. Alimentazione, 629. Attività fisica, 630. Le emergenze, 630. Il controllo metabolico, 630.   | 626 |

|            |  |     |
|------------|--|-----|
| 9.6.       | Ipoglicemie . . . . .  | 631 |
|            | Eziologia, 631. Epidemiologia e storia naturale, 633. Clinica, 633. Diagnosi, 634. Terapia, 636.   |     |
| 9.7.       | Ipocalcemie, ipercalcemie ed ipercalciurie . . . . .   | 636 |
|            | Fisiologia, 636. Controllo ormonale del metabolismo calcio-fosforo, 637. Ipocalcemie, 638. Ipercalcemie, 639. Ipercalciurie isolate, 640.  |     |
| 9.8.       | Psico-neuro-endocrino-immunologia . . . . .  | 641 |
|            | Le basi biologiche della fisiologia e della patologia "psicosomatica" e la loro rilevanza clinica nell'età del lattante, 641.  |     |
| <b>10.</b> | <b>Neuropediatria</b>  |     |
|            | <i>di G.B. Cavazzuti</i>   |     |
| 10.1.      | Paralisi cerebrali infantili . . . . .   | 645 |
|            | Definizione e classificazioni, 645. Epidemiologia, 645. Etiopatogenesi e neuropatologia, 645. Quadri clinici, 646. Empiparesi spastica, 646. Paraparesi spastica, 646. Tetraparesi spastica, 647. Atetosi distonica, 647. Atassia cerebellare, 648. Complicanze delle PCI, 648. Principi della riabilitazione, 648.  |     |
| 10.2.      | Ritardo mentale . . . . .  | 649 |
|            | Definizioni, 649. Epidemiologia, 649. Etiologia e dinamica del R.M., 649. Clinica e terapia del RM, 650.   |     |
| 10.3.      | Disordini convulsivi ed epilessie . . . . .  | 650 |
|            | Introduzione, 650. Fisiopatologia delle crisi, 651. Etiopatogenesi e nosografia, 651. Epidemiologia e storia naturale, 652. Genetica delle epilessie, 654. Epilessie e disordini convulsivi del primo triennio e dell'età prescolare, 655. Convulsioni febbrili, 656. Sindrome di West, 657. Altre epilessie della prima infanzia, 658. Sindrome di Lennox-Gastaut, 659. Convulsioni occasionali, 659. Epilessie dell'età scolare e dell'adolescenza, 659. Piccolo male (assenze), 661. Grande male, 662. Epilessia mioclonica, 662. Epilessie parziali benigne, 662. Epilessie parziali sintomatiche (organiche), 662. Sindrome di Landau-Kleffner (o afasia epilettica), 664. Epilessie c.d. progressive, 664. Altre epilessie, 665. Diagnosi dell'epilessia nell'infanzia, 665. L'EEG, la TAC e la RM nell'epilessia infantile, 665. EEG, 665. TAC e RM, 666. Prognosi dell'epilessia infantile, 666. La terapia antiepilettica nell'infanzia, 666. |     |
| 10.4.      | Cefalee . . . . .  | 669 |
|            | Generalità, 669. Cefalee emicraniche, 670. Cefalea di tipo tensivo, 672. Cefalea a grappolo, 672. Evoluzione delle cefalee primarie, 672. Cefalee secondarie, 672. Problemi diagnostici, 674. Terapia delle cefalee in età evolutiva, 675.   |     |
| 10.5.      | Ipertensione endocranica . . . . .   | 677 |
|            | I sintomi, 678. Problemi diagnostici, 679. Trattamento, 679.   |     |
| 10.6.      | Ipotonia . . . . .   | 679 |
| 10.7.      | Coreo-atetosi . . . . .  | 680 |
|            | Definizione e semeiologia, 680. Principali quadri coreici, 681.  |     |
| 10.8.      | Distonia . . . . .   | 681 |
| 10.9.      | Atassia . . . . .  | 682 |
|            | Atassie acute, 682. L'atassia da ingestione accidentale di farmaci, 683. Atassie ricorrenti, 683. Atassie croniche o progressive, 683.   |     |
| 10.10.     | Vertigine . . . . .  | 683 |
|            | Cause e tipi di vertigine, 683.  |     |
| 10.11.     | La sindrome periodica . . . . .  | 684 |
| 10.12.     | Tic e sindromi ticcose . . . . .   | 686 |
|            | Sindrome PANDAS (Paediatric Autoimmune Neuropsychiatric Disorders Associated to Streptococcal infection), 688.   |     |
| 10.13.     | Esame neurologico nelle varie età . . . . .  | 688 |
|            | Età neonatale, 688. Osservazione, 688. Valutazione del tono muscolare, delle riposte motorie e delle capacità percettive, 689. Segni di allarme, 690. Sindromi neurologiche neonata-   |     |

|            |   |     |
|------------|---|-----|
|            | li, 690. Valutazione neurologica del prematuro, 691. I primi due anni, 692. Sei mesi, 693. Dodici mesi, 693. Ventiquattro mesi, 693. Deviazioni dello sviluppo psicomotorio. Segni di allarme. Sindromi neurologiche, 693. Seconda e terza infanzia, 694.   |     |
| 10.14.     | L'elettroencefalogramma . . . . .   | 695 |
|            | L'EEG normale nei diversi periodi dell'età evolutiva, 696. Applicazioni cliniche dell'EEG, 696. Quando chiedere l'EEG e che cosa ottenerne, 698.  |     |
| 10.15.     | Le neuroimmagini . . . . .  | 698 |
| <br>       |   |     |
| <b>11.</b> | <b>Psichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza</b>   |     |
|            | <i>di G.P. Guaraldi e M. Venuta</i>   |     |
| 11.1.      | La psichiatria infanto adolescenziale: aspetti generali . . . . .   | 703 |
|            | Le caratteristiche della disciplina, 703. Classificazione dei disturbi psichiatrici, 703. Le risorse terapeutiche, 705. Psicofarmacologia, 705. Psicoterapia, 705. L'approccio clinico, 706.  |     |
| 11.2.      | Il ritardo mentale . . . . .  | 706 |
|            | Definizione, 706. Epidemiologia e storia naturale, 707. Storia naturale, 707. Eziologia, 707. Descrizione, 708. È possibile la prevenzione del RM?, 709. I bisogni delle persone con RM, 709.   |     |
| 11.3.      | Le psicosi precoci . . . . .  | 709 |
|            | Disturbo Autistico: definizione, 710. Epidemiologia, 710. Curabilità e storia naturale, 710. Eziopatogenesi, 710. Clinica, 711. Diagnosi, 712. Trattamento, 712. Disturbo di Rett, 713. Disturbo disintegrativo dell'infanzia, 713. Disturbo di Asperger, 713. Schizofrenia infantile, 714.             |     |
| 11.4.      | Disturbi dell'apprendimento (Learning disabilities/Learning disorders) . . . . .  | 715 |
|            | Disturbi dell'apprendimento scolastico, 715. Disturbi della motricità, 716. Disturbi della comunicazione verbale, 716.  |     |
| 11.5.      | Dissocialità e disturbi del comportamento . . . . .   | 717 |
|            | Disturbo da deficit di attenzione con iperattività, 717. Epidemiologia, storia naturale, curabilità, 717. Eziopatogenesi, 718. Clinica, 718. Trattamento, 719. Disturbi della condotta, 719. Epidemiologia, 719. Manifestazioni cliniche, 720. Trattamento, 721. Disturbo oppositivo-provocatorio, 721. |     |
| 11.6.      | Fobie . . . . .   | 721 |
|            | Le fobie specifiche, 721. La fobia sociale, 722.  |     |
| 11.7.      | Disturbi da conversione e disturbi fittizi . . . . .  | 724 |
| 11.8.      | La crisi adolescenziale . . . . .   | 724 |
| 11.9.      | Anoressia mentale . . . . .   | 725 |
|            | Epidemiologia e storia naturale, 726. Diagnosi, 726. Trattamento, 726.  |     |
| 11.10.     | Depressione . . . . .   | 727 |
| 11.11.     | Disturbo ossessivo compulsivo . . . . .   | 728 |
| <br>       |   |     |
| <b>12.</b> | <b>Chirurgia pediatrica</b>   |     |
|            | <i>di M. Guglielmi</i>  |     |
| 12.1.      | Urgenze chirurgiche neonatali . . . . .   | 729 |
|            | Diagnosi precoce postnatale, 729. Classificazione clinica delle urgenze chirurgiche neonatali, 730. Exonfalo-gastroschisi, 731. Ernia di Bochdalek, 731. Occlusioni neonatali, 731. Atresie e stenosi intrinseche, 732. Aganglie, 733.  |     |
| 12.2.      | Emorragie digestive . . . . .   | 733 |
|            | Emorragie alte, 733. Emorragie basse, 734.  |     |
| 12.3.      | Addome acuto . . . . .  | 735 |
|            | Urgenze chirurgiche e dolore addominale acuto, 735. Appendicite acuta, 735. Appendicite cronica o cronicizzata, 736. Invaginazione intestinale, 737.  |     |

|            |   |     |
|------------|---|-----|
| 12.4.      | Scroto acuto . . . . .  | 738 |
|            | Torsione del testicolo, 738. Torsione delle appendici testicolari, 739. Orchiepidimite, 739. Che cosa fare?, 739.   |     |
| 12.5.      | Le masse . . . . .  | 740 |
|            | Masse cervicali, 740. Masse mediastiniche, 741. Masse addominali, 742. Masse degli arti e del tronco, 742.  |     |
| 12.6.      | Traumi toraco-addominali . . . . .  | 743 |
|            | Traumi toracici, 743.   |     |
| 12.7.      | Malformazioni cistiche polmonari (cisti polmonari congenite) . . . . .  | 744 |
|            | Malformazione adenomatosa cistica congenita (CCAM), 744. Sequestrazione polmonare, 745. Cisti broncogena, 745. Enfisema lobare congenito, 745.  |     |
| 12.8.      | Ipertensione portale . . . . .  | 746 |
|            | Ipertensione portale da blocco preepatico (trombosi portale), 746. Ipertensione portale da blocco intraepatico, 747.  |     |
| 12.9.      | La patologia del dotto peritoneo-vaginale . . . . .   | 747 |
|            | Ernia inguinale, 747. Idrocele e cisti del funicolo, 748.   |     |
| <b>13.</b> | <b>Ortopedia dello sviluppo</b>   |     |
|            | <i>di F. Panizon e G. Maranzana</i>   |     |
| 13.1.      | Introduzione . . . . .  | 749 |
| 13.2.      | Contratture e deformità ad esordio precoce . . . . .  | 749 |
|            | Torcicollo congenito, 749. Bambino plasmato (atteggiamento “a virgola” con scoliosi del lattante e inclinazione <i>del bacino</i> ), 750. Artrogriposi, 750. Piede torto congenito, 750. Piede talo-valgo pronato, 750. Piede metatarso-varo, 751. Piede equino-varo supinato, 751. Displasia dell'anca, 752. Epidemiologia e storia naturale, 752. Anatomia patologica; classificazione ecografica di Graf, 752. Eziopatogenesi, 753. Clinica, 756. Diagnosi, 756. Terapia, 758. Coxa vara congenita, 758. |     |
| 13.3.      | Deformità dello sviluppo ad esordio tardivo; paramorfismi e dismorfismi . . . . .   | 759 |
|            | Piede lasso, piede piatto, 759. Ginocchio varo, ginocchio valgo, 759. Scoliosi, 760. Cifosi e lordosi, 762. Deformità da torsione degli arti inferiori (intrarotazione, extrarotazione del piede), 762.   |     |
| 13.4.      | Patologia dello sviluppo dei nuclei di ossificazione . . . . .  | 762 |
|            | Epifisiti, 763. Malattia di Koehler I, 763. Malattia di Koehler II, 763. Malattia di Perthes o necrosi asettica della testa del femore, 763. Malattia di Blount o necrosi asettica dell'epifisi della tibia, 764. Malattia di Scheuerman, 764. Apofisiti (“tallonite”, malattia di Osgood-Schlatter, malattia di Sinding-Larsen), 764. Malattia di Delitala-Valtangola, 764.  |     |
| 13.5.      | Sofferenza ischemica o meccanica della cartilagine di coniugazione . . . . .  | 764 |
|            | Epifisiolisi della testa del femore, 765. Spondilolisi, spondilolistesi, 766.   |     |
| 13.6.      | Sofferenza ischemica o meccanica della cartilagine articolare . . . . .   | 767 |
|            | Osteocondrite dissecante del ginocchio o del piede, 767. Condropatia di rotula, 768.  |     |
| 13.7.      | Cause di dolore al ginocchio da anomalia strutturale (menisco discoide, lussazione di rotula) . . . . .   | 768 |
| 13.8.      | Il dolore come sintomo guida in ortopedia pediatrica; frattura da durata, osteoma osteoide; coxalgia benigna . . . . .  | 769 |
|            | Il dolore associato ad anomalie dello sviluppo, 769. Il dolore osseo; frattura di durata e osteoma osteoide, 769. Il dolore articolare flogistico: la coxalgia benigna (sinovite transitoria), 770. La lussazione: pronazione dolorosa, 771.  |     |
| <b>14.</b> | <b>Neonatologia</b>   |     |
|            | <i>di G.B. Cavazzuti</i>  |     |
| 14.1.      | Neonatologia e perinatologia . . . . .  | 773 |
|            | Gravidanza e sviluppo del feto. Patologia embrio-fetale, 774. Controllo della gravidanza, 776.  |     |



|        |   |     |
|--------|---|-----|
| 14.2.  | Il momento del parto e l'assistenza al neonato . . . . .  | 776 |
|        | Assistenza ostetrica al neonato, 777. Valutazione clinica del neonato, 777. Assistenza al neonato normale, 777. Assistenza al neonato depresso, 778. Parto a rischio e rischi del parto, 779. Mortalità perinatale, 779.  |     |
| 14.3.  | Caratteristiche e la classificazione dei neonati. Fenomeni neonatali . . . . .  | 780 |
|        | Definizioni, 780. Caratteristiche del neonato a termine, 780. Fenomeni neonatali, 781. Classificazione dei neonati, 783.  |     |
| 14.4.  | L'esame obiettivo del neonato . . . . .   | 785 |
|        | Atteggiamento, 785. Capo, viso, cavo orale e collo, 786. Cute e sottocutaneo, 787. Regione ombelicale, 788. Caratteri sessuali, 788. Apparato cardiocircolatorio, 788. Apparato respiratorio, 789. Addome ed apparato digerente, 789. Arti e rachide, 790. Sistema nervoso, 790.  |     |
| 14.5.  | Gli screening sul neonato . . . . .   | 790 |
|        | Generalità, 790. Fenilchetonuria, 791. Galattosemia, 791. Ipotiroidismo, 791. Sindrome surreno-genitale, 791. Deficit di biotinidasi, 791. Fibrosi cistica, 791.  |     |
| 14.6.  | Le competenze del neonato . . . . .   | 791 |
|        | Il rapporto madre-neonato, 791.   |     |
| 14.7.  | Alimentazione del neonato . . . . .   | 792 |
| 14.8.  | Patologia neonatale . . . . .   | 793 |
|        | Encefalopatia ipossico-ischemica, 793. Le convulsioni del neonato, 794. Patologia respiratoria del neonato, 795. Distress respiratorio transitorio, 796. Inalazione massiva di liquido amniotico, 796. Persistenza della circolazione fetale, 796. Broncopolmoniti, 797. Altre malattie respiratorie, 797. Le infezioni neonatali, 797. Infezioni contratte in utero, 797. Infezioni contratte in occasione del parto o dopo la nascita, 797. Sepsis da Streptococco di gruppo B, 798. Enterocolite necrotizzante (NEC), 799. Itteri del neonato a bilirubina libera, 799. Ittero fisiologico, 799. Itteri patologici a bilirubina libera, 800. Itteri da iperemolisi lieve, 800. MEN da isoimmunizzazione Rh (anti-D), 800. MEN da isoimmunizzazione ABO, 801. Ittero neonatale da difetto di G6PD, 801. Itteri da difetti di metabolismo della bilirubina, 801. La fototerapia degli itteri, 802. Itteri del neonato a bilirubina diretta o mista, 802. Itteri da infezione, 802. Itteri da difetto di eliminazione della bilirubina coniugata o da cause ostruttive, 802. Emorragie del neonato, 802. Malattia emorragica del neonato, 802. Coagulazione intravascolare disseminata, 803. Piastrinopenie, 804. Patologia renale e delle vie urinarie, 804. Insufficienza renale acuta (I.R.A.), 804. Nefropatia anossica, 804. Infezioni delle vie urinarie, 805. Traumi, 805. Traumi cranici, 805. Traumi midollari, 805. Traumi dei nervi periferici, 806. Disordini metabolici, 807. Errori congeniti del metabolismo, 807. Squilibri metabolici transitori, 807. Sindrome di astinenza da droghe, 807. |     |
| 14.9.  | Problemi e patologia del neonato pretermine . . . . .   | 808 |
|        | Termoregolazione, 808. Problemi respiratori, 808. Problemi metabolici, 808. Profilassi delle infezioni, 808. Alimentazione, 809. Patologia del prematuro, 809. Leucomalacia, emorragia cerebrale, 809. Apnee, 810. Malattia delle membrane ialine (RDS = Respiratory Distress Syndrome degli Autori anglosassoni), 810. La "care" del prematuro; la madre-canguro, 811.   |     |
| 14.10. | Problemi del neonato piccolo per l'età gestazionale . . . . .   | 811 |
| 14.11. | Problemi del postmaturo e del macrosoma. Il figlio di diabetica . . . . .   | 812 |
|        | Neonati postmaturo e macrosomici, 812. Neonato di madre diabetica, 812.   |     |
| 14.12. | Problemi del nato da procreazione medicalmente assistita . . . . .  | 813 |
| 14.13. | La dimissione e il follow up dei neonati . . . . .  | 813 |
|        | Neonati a termine sani, 813. Neonati in "dimissione protetta", 813. Neonati a rischio, 814. Follow-up dei neonati pretermine, 814. La retinopatia del prematuro (ROP), 815. Lo sviluppo neuropsichico del prematuro, 815. Follow-up del neonato piccolo per l'età gestazionale, 816.  |     |
| 15.    | Adolescentologia  |     |
| 15.1.  | Definizione di adolescenza . . . . .  | 819 |
|        | <i>di C. Vullo</i>  |     |

|        |  |     |
|--------|--|-----|
| 15.2.  | Anoressia nervosa e bulimia nervosa . . . . .  | 820 |
|        | <i>di C. Vullo</i>   |     |
|        | L'anoressia nervosa, 820. La bulimia nervosa, 821.   |     |
| 15.3.  | Depressione . . . . .  | 822 |
|        | <i>di C. Vullo</i>   |     |
| 15.4.  | Mestruazioni . . . . .   | 822 |
|        | <i>di V. De Sanctis</i>  |     |
|        | Il menarca ed i primi cicli mestruali, 822. Disordini mestruali in eccesso, 823. Disordini mestruali in difetto, 824. Amenorrea primaria, 824. Amenorrea secondaria, 825. La dismenorrea, 826. |     |
| 15.5.  | Malattia flogistica pelvica acuta . . . . .  | 827 |
|        | <i>di V. De Sanctis</i>  |     |
| 15.6.  | Le vulvovaginiti e cerviciti . . . . .   | 827 |
|        | <i>di V. De Sanctis</i>  |     |
| 15.7.  | L'irsutismo . . . . .  | 828 |
|        | <i>di V. De Sanctis</i>  |     |
| 15.8.  | Acne giovanile polimorfa . . . . .   | 830 |
|        | <i>di V. De Sanctis</i>  |     |
| 15.9.  | Varicocele . . . . .   | 831 |
|        | <i>di V. De Sanctis</i>  |     |
| 15.10. | Secrezione uretrale . . . . .  | 832 |
|        | <i>di V. De Sanctis</i>  |     |
| 15.11. | Fisiopatologia della spermatogenesi . . . . .  | 832 |
|        | <i>di V. De Sanctis</i>  |     |
|        | Cause di alterazione della spermatogenesi, 832. Spermatogenesi, liquido seminale e sperma, 832. Analisi del liquido seminale, 833.   |     |
| 15.12. | Gravidanza . . . . .   | 834 |
|        | <i>di C. Vullo</i>   |     |
|        | Interruzione volontaria di gravidanza, 834.  |     |
| 15.13. | Omosessualità . . . . .  | 835 |
|        | <i>di C. Vullo</i>   |     |
| 15.14. | Attività motoria e sportiva . . . . .  | 835 |
|        | <i>di C. Vullo</i>   |     |
| 15.15. | Tossicodipendenza . . . . .  | 836 |
|        | <i>di C. Vullo</i>   |     |
| <br>   |  |     |
| 16.    | <b>Pediatria per problemi</b>  |     |
| 16.1.  | Introduzione . . . . .   | 839 |
|        | <i>di F. Panizon</i>   |     |
| 16.2.  | La febbre e la febricola . . . . .   | 839 |
|        | <i>di F. Panizon</i>   |     |
|        | Febbre SAI di breve durata, 840. Febbre SAI protratta, 840. Febbre SAI di lunga durata o FUO, 842. Febricola persistente SAI, 845. Febbre nel lattante, 846. Febbri ricorrenti, 847.           |     |
| 16.3.  | Tosse e dispnea . . . . .  | 847 |
|        | <i>di F. Panizon</i>   |     |
| 16.4.  | Le infezioni ricorrenti . . . . .  | 851 |
|        | <i>di F. Panizon</i>   |     |
|        | Alta frequenza di ricadute per infezioni respiratorie, 851. Ripetersi di infezioni d'organo, 851. Infezioni a bassa ricorrenza e ad alta gravità, 853.   |     |
| 16.5.  | Disturbi gastrointestinali . . . . .   | 854 |
|        | <i>di F. Panizon</i>   |     |

Il vomito, 854. Il vomito del neonato, 854. Il vomito del lattante, 854. Il vomito nel bambino grandicello, 856. La diarrea, 856. Diarrea acuta, 856. Diarrea protratta e diarrea intrattabile, 857. Diarrea ricorrente, 858. Diarrea cronica, 858. Ematemesi, melena ed enterorragia, 859. La stipsi, 860. La terapia delle ragadi, 861. Il prolasso rettale, 861.

16.6. **Riscontro di massa addominale** . . . . . 861  
*di F. Panizon*  
 Da 0 a 2 anni, 861. Dai 2 ai 5 anni, 862. Dopo i 5 anni, 862. L'approccio diagnostico, 862.

16.7. **La crescita** . . . . . 863  
*di F. Panizon*  
 Il difetto di crescita (malnutrizione, ipostaturalità), 863. Nel primo anno di vita, 863. Nel bambino da 1 a 3 anni, 866. Nel periodo dai 3 ai 9 anni, 866. Nell'età tra i 10 e 16 anni, 867. Il bambino sopra peso, 867. La magrezza, 870.

16.8. **Problemi renali** . . . . . 870  
*di F. Panizon e M. Pennesi*  
 Oligoanuria, 870. Ematuria e proteinuria, 872. Ematuria, 872. Proteinuria, 874. L'ipercalcemia, 875.

16.9. **Il circolo** . . . . . 876  
*di F. Panizon*  
 L'ipertensione arteriosa, 876. La crisi ipertensiva (ipertensione acuta), 876. L'ipertensione cronica, 876. L'ipertensione limite, 878. Lo shock, 878.

16.10. **Alterazioni del ricambio idrosalino e acido-base** . . . . . 879  
*di F. Panizon*  
 L'edema, 879. Alterazioni critiche dell'equilibrio acido-base e dell'equilibrio elettrolitico, 881. Necessità di infusione o di restrizione idrica, 884.

16.11. **Il sospetto di malattia metabolica ereditaria** . . . . . 886  
*di A.B. Burlina*  
 Il sospetto clinico in epoca neonatale, 886. Sospetto clinico in epoche successive, 886.

16.12. **Disturbi epatici** . . . . . 887  
*di G. Maggiore*  
 L'ittero, 887. Primi mesi di vita, 887. Età successive, 888. L'epatomegalia, 888. a) Epatomegalia conseguente ad una ostruzione biliare, 889. b) Epatomegalia conseguente ad una difficoltà del ritorno venoso del sistema sovraepatico, 889. c) Epatomegalia intrinseca, 889. Insufficienza epatica acuta, 890.

16.13. **Il laboratorio: valori enzimatici in eccesso** . . . . . 890  
*di F. Panizon*  
 Le transaminasi alte, 890. Aumento marcato con segni clinici di epatopatia, 890. Aumento moderato delle transaminasi in apparente benessere, 891. Elevazione sieriche di altri enzimi cellulari, 893.

16.14. **Il laboratorio: l'emocromo** . . . . . 893  
*di F. Panizon*  
 Anemia acuta sintomatica (ad esordio fulminante), 893. Anemia ad esordio non acuto, 895. Anemie ipocromiche, 895. Anemie normocromiche, 896. Anemie ipercromiche (macrocitiche), 897. La neutropenia, 897. La trombocitopenia, 898.

16.15. **Le tumefazioni linfoghiandolari** . . . . . 899  
*di F. Panizon*  
 Le tumefazioni simmetriche laterocervicali e sistemiche, 899. Tumefazioni asimmetriche con tendenza suppurativa, 899. Tumefazioni asimmetriche senza tendenza suppurativa, 900.

16.16. **Problemi endocrinologici** . . . . . 901  
*di E. Cacciari e A. Cicognani*  
 Pubertà precoce, telarca, pubarca, 901. Pubertà tarda, 902. Il gozzo, 903.

16.17. **Il dolore** . . . . . 904  
*di F. Panizon*  
 I diversi aspetti del dolore, 904. Il dolore addominale acuto, 905. Il dolore osteo-articolare acuto, 907. Dolore in unica sede, 907. Il dolore osteo-articolare subacuto o cronico, 908.

|  |     |
|--|-----|
| Dolore in sedi multiple, 908. I dolori ricorrenti, 910. Dolori al capo, 910. Dolori al torace, 911. Dolori all'addome, 911. Dolori agli arti, 913. Prevenzione e terapia del dolore, 913.  |     |
| 16.18. Problemi neurologici maggiori . . . . .   | 914 |
| <i>di G.B. Cavazzuti</i>   |     |
| Le crisi convulsive e le epilessie, 914. Grande male e altre crisi convulsive, 914. Epilessie non convulsive, 914. Convulsioni subentranti e stati di male convulsivi, 914. Stati di male non convulsivi, 915. Dopo la crisi, 915. I disturbi ricorrenti non epilettici, 915. Sincopi, 915. Crisi respiratorie, 916. Coma, confusione, caduta della vigilanza, 917. Paralisi, 920. Lesioni dei nervi sensitivi (sordità, amaurosi, disturbi propriocettivi e della sensibilità tattile), 920. Atassia, 921. Trauma cranico e trauma cranio-encefalico, 921. L'ipotonia della prima infanzia, 922. Ipotonia cerebrale, 923. Ipotonia spinale o del motoneurone, 923. Ipotonia miopatica, 923. Ipotonia congenita benigna, 923. Ausili diagnostici, 923. Ritardo motorio, 923. Ritardo psicomotorio, 923. Ritardo motorio semplice, 923. Regressione motoria, 924. |     |
| 16.19. I disturbi del sonno . . . . .  | 924 |
| <i>di G.B. Cavazzuti</i>   |     |
| Fisiopatologia generale del sonno, 924. I fenomeni fisiologici del sonno, 925. Le dissonnie, 925. Difficoltà di addormentamento, 925. Risvegli notturni, 925. Ipersonnia notturna, 926. Sonnolenza diurna, 926. Narcolessia, 926. Sindrome apnee notturne-ipersonnia, 926. Le parasonnie, 927. "Pavor nocturnus", 927. Sonnambulismo, 927. Sonniloquio, 927. Bruxismo, 928. "Iactatio capitis nocturna", 928. Incubo, 928. L'enuresi, 928.   |     |
| 16.20. SIDS (morte improvvisa del lattante) . . . . .  | 930 |
| <i>di G.B. Cavazzuti</i>   |     |
| Definizione ed epidemiologia, 930. Aspetto clinico, 930. Il problema etiopatogenetico, 930. Provvedimenti in caso di SIDS, 931. Profilassi della SIDS, 932.  |     |
| 16.21. I disturbi del linguaggio . . . . .   | 933 |
| <i>di G.B. Cavazzuti</i>   |     |
| Ritardo del linguaggio, 933. Anomalie di pronuncia, 933. Disfasie e afasie, 933. Trattamento dei disturbi del linguaggio, 933.   |     |
| 16.22. Problemi comportamentali e relazionali minori . . . . .   | 934 |
| <i>di F. Panizon</i>   |     |
| L'inappetenza, 934. L'insuccesso e la caduta nella resa scolastica, 936. Il disturbo somato-morfo e il sospetto di malattia fittizia, 936. Definizioni, 936. Il disturbo somatoforme e la patologia psicosomatica, 937. Che fare?, 938.  |     |
| 16.23. Problemi psicosociali . . . . .   | 938 |
| <i>di F. Panizon</i>   |     |
| La famiglia multiproblematica, 938. Il bambino maltrattato, 939. Il bullismo, 939.   |     |
| 16.24. Il controllo della vista . . . . .  | 940 |
| <i>di G. Tamburlini</i>  |     |
| Sviluppo della funzione visiva, 940. Lo strabismo e l'ambliopia, 941. I difetti di refrazione, 941. L'ipermetropia, 941. La miopia, 942. L'astigmatismo, 942. Lo screening dei difetti visivi, 942. Criteri di invio allo specialista, 943.  |     |
| 16.25. L'ipoacusia e il controllo dell'udito . . . . .   | 943 |
| <i>di E. Zocconi e D. Grasso</i>   |     |
| Definizioni, 943. Grado e severità dell'ipoacusia, 944. Eziopatogenesi, 944. Sordità autosomiche dominanti, 944. Sordità autosomiche recessive, 944. Sordità X associata, 945. Sordità mitocondriali, 945. Sordità acquisite, 945. Perché ricercare un deficit uditivo alla nascita, 945. Quando e come si propone il problema, 946. Gli strumenti diagnostici, 946. Strategia audiometrica per le sordità e le ipoacusie infantili, 948.  |     |
| 16.26. Un'occhiata alla bocca . . . . .  | 949 |
| <i>di F. Panizon</i>   |     |
| La salute dentaria, 949. Le malocclusioni, 950.  |     |
| 16.27. Il controllo generale della salute . . . . .  | 951 |
| <i>di F. Panizon</i>   |     |