

Manuale di Medicina e Chirurgia

Malattie ginecologiche e pediatriche

Sintesi, schemi teorici e mappe concettuali
per la preparazione ai concorsi pubblici

Ginecologia • Ostetricia
Pediatrica • Chirurgia pediatrica
Neuropsichiatria infantile
Genetica medica



Software
per effettuare
simulazioni online

TOMO

7

Federico **Frusone** • Giulia **Puliani**

Manuale di Medicina e Chirurgia

Malattie ginecologiche e pediatriche

Sintesi, schemi teorici e mappe concettuali

Manuale di Medicina e Chirurgia - Quarta Edizione
SM T7 - Malattie ginecologiche e pediatriche
Copyright © 2020, 2017, 2014, 2013 EdiSES S.r.l. – Napoli

9 8 7 6 5 4 3 2 1 0
2024 2023 2022 2021 2020

Le cifre sulla destra indicano il numero e l'anno dell'ultima ristampa effettuata

A norma di legge è vietata la riproduzione, anche parziale, del presente volume o di parte di esso con qualsiasi mezzo

L'Editore

L'Editore ha effettuato quanto in suo potere per richiedere il permesso di riproduzione del materiale di cui non è titolare del copyright e resta comunque a disposizione di tutti gli eventuali aventi diritto.

Hanno collaborato alla revisione e all'aggiornamento del Tomo 7:

Alessandro Boscarelli, Daria Michelin, Giordano Palmas, Chiara Udina

Grafica di copertina, progetto grafico e fotocomposizione:  **curvilinee**

Stampato presso Petruzzi S.r.l. – Città di Castello (PG)

per conto della EdiSES S.r.l. – Piazza Dante, 89 – Napoli

ISBN 978 88 3622 081 6

www.edises.it

I curatori, l'editore e tutti coloro in qualche modo coinvolti nella preparazione o pubblicazione di quest'opera hanno posto il massimo impegno per garantire che le informazioni ivi contenute siano corrette, compatibilmente con le conoscenze disponibili al momento della stampa; essi, tuttavia, non possono essere ritenuti responsabili dei risultati dell'utilizzo di tali informazioni e restano a disposizione per integrare la citazione delle fonti, qualora incompleta o imprecisa.

Realizzare un libro è un'operazione complessa e nonostante la cura e l'attenzione poste dagli autori e da tutti gli addetti coinvolti nella lavorazione dei testi, l'esperienza ci insegna che è praticamente impossibile pubblicare un volume privo di imprecisioni. Saremo grati ai lettori che vorranno inviarci le loro segnalazioni e/o suggerimenti migliorativi su assistenza.edises.it



INDICE

GINECOLOGIA E OSTETRICIA

MAPPA 1	Infezioni materno-fetali.....	3
MAPPA 2	Neoplasie ginecologiche.....	5
MAPPA 3	Complicanze del parto naturale.....	9
1	EMBRIOLOGIA E SVILUPPO DELL'APPARATO GENITALE FEMMINILE	11
1.1	Sviluppo delle gonadi femminili.....	11
1.2	Sviluppo dei genitali esterni femminili.....	12
2	LA VISITA GINECOLOGICA	13
2.1	Consultazione ginecologica.....	13
2.1.1	Anamnesi ginecologica.....	13
2.1.2	Esame obiettivo ginecologico.....	13
2.1.3	Visita ginecologica nelle diverse età.....	14
2.1.4	Visita ostetrica.....	15
3	ENDOMETRIOSI	16
3.1	Endometriosi.....	16
3.1.1	Endometriosi asintomatica.....	19
4	GINECOLOGIA ENDOCRINOLOGICA	20
4.1	Sanguinamenti uterini anomali.....	20
4.2	Principali alterazioni mestruali in età adolescenziale.....	22
4.3	Menopausa.....	23
5	PATOLOGIE URO-GINECOLOGICHE	27
5.1	Incontinenza urinaria e vescica neurologica.....	27
5.1.1	Incontinenza urinaria.....	27
5.1.2	Vescica neurologica.....	27
6	GINECOLOGIA ONCOLOGICA	28
6.1	Leiomiomi uterini.....	28
6.2	Carcinoma della cervice uterina.....	31
6.2.1	Screening per il carcinoma della cervice.....	36
6.3	Tumori dell'ovaio.....	38
6.3.1	Neoformazioni ovariche benigne.....	38
6.3.2	Carcinoma dell'ovaio.....	41
6.3.3	Tumori borderline dell'ovaio.....	46
6.4	Carcinoma dell'endometrio.....	46
6.5	Neoplasie vulvari.....	50
6.5.1	Lesioni vulvari pre-neoplastiche.....	50
6.5.2	Carcinoma squamocellulare della vulva.....	51
6.5.3	Altre neoplasie vulvari.....	52
7	MALATTIE INFETTIVE GINECOLOGICHE	53
7.1	Vulvo-vaginiti.....	53
7.1.1	Vulvo-vaginiti in età pediatrica.....	54
7.1.2	Vulvo-vaginiti in età adolescenziale.....	54
7.1.3	Vulvo-vaginiti in età fertile.....	54
7.1.4	Vulvo-vaginiti in età post-menopausale.....	56
7.1.5	PID (Pelvic Inflammatory disease).....	56



8 INFERTILITÀ, STERILITÀ E CONTRACCEZIONE	58
8.1 Sterilità e infertilità	58
8.1.1 Valutazione della coppia infertile	58
8.1.2 Diagnosi di sterilità	60
8.1.3 Terapia dell'infertilità di coppia	60
8.2 Contraccezione	62
8.2.1 Metodi di barriera	62
8.2.2 Metodi chirurgici	62
8.2.3 Dispositivi intrauterini	62
8.2.4 Metodi ormonali	63
8.2.5 Metodi post-coitali	65
9 INTERRUZIONE VOLONTARIA DI GRAVIDANZA (IVG)	66
9.1 Interruzione volontaria di gravidanza (IVG): definizione	66
9.1.1 IVG nei primi 90 giorni	66
9.1.2 IVG dopo il 90° giorno	66
9.1.3 Aborto di donna minorenne	66
9.1.4 Obiezione di coscienza	67
9.1.5 Procedure e obblighi del sanitario	67
9.1.6 Aborto illegale e aborto criminoso	67
10 FECONDAZIONE E IMPIANTO	68
10.1 Fecondazione e impianto: definizione	68
11 GRAVIDANZA FIOLOGICA	71
11.1 Diagnosi di gravidanza	71
11.1.1 Diagnosi sospetta	71
11.1.2 Diagnosi di certezza	71
11.2 Durata della gravidanza	71
11.3 Mantenimento della gravidanza	71
11.3.1 Fattori ormonali	71
11.3.2 Fattori non ormonali	72
11.4 Alterazioni materne in gravidanza	73
11.4.1 Alterazioni locali	73
11.4.2 Alterazioni cardiovascolari	73
11.4.3 Alterazioni ematochimiche	74
11.4.4 Alterazioni metaboliche	75
11.4.5 Alterazioni respiratorie	76
11.4.6 Modificazioni renali	76
11.5 Tecniche diagnostiche in gravidanza	77
11.5.1 Ecografia	77
11.5.2 Cardiotocografia (CTG)	78
12 IPERTENSIONE IN GRAVIDANZA	80
12.1 Ipertensione gestazionale	80
12.2 Ipertensione cronica gestazionale	80
12.3 Preeclampsia sovrapposta ad ipertensione cronica	80
12.4 Preeclampsia	81
13 PATOLOGIE ENDOCRINOLOGICHE IN GRAVIDANZA	86
13.1 Diabete gestazionale (DG)	86
13.1.1 Complicanze fetali del DG	87
13.1.2 Complicanze materne del DG	88
13.1.3 Gravidanza e diabete insulino-dipendente	88
13.2 Patologie tiroidee in gravidanza	89
13.2.1 Fisiologia	89
13.2.2 Ipertiroidismo in gravidanza	89

13.2.3	Ipotiroidismo in gravidanza	90
13.2.4	Il feto nelle tireopatie materne.....	90
14	GRAVIDANZA ECTOPICA E GRAVIDANZA MULTIPLA.....	92
14.1	Gravidanza ectopica.....	92
14.2	Gravidanza multipla	95
14.2.1	Complicanze fetali.....	96
14.2.2	Complicanze materne	98
14.2.3	Complicanze ostetriche.....	98
15	INFEZIONI IN GRAVIDANZA.....	100
15.1	Infezioni in gravidanza	100
15.2	Toxoplasmosi	100
15.3	Rosolia.....	101
15.4	Citomegalovirus	102
15.5	Herpes simplex virus.....	102
15.6	Other agents.....	103
15.6.1	Varicella	103
15.6.2	Morbillo	103
15.6.3	Parvovirus B19.....	104
15.6.4	Listeria monocytogenes.....	104
15.6.5	Sifilide	104
15.6.6	Gonorrhea.....	104
15.6.7	Chlamydia trachomatis	104
15.6.8	Epatite B	104
15.6.9	Epatite C	105
15.6.10	HIV	105
15.7	Infezioni urinarie in gravidanza	105
16	TUMORI DEL TROFOBLASTO	106
16.1	Mola vescicolare idatiforme.....	106
16.2	Malattia trofoblastica gestazionale quiescente.....	108
16.3	Mola invasiva - malattia trofoblastica persistente	108
16.4	Coriocarcinoma	108
16.5	Tumori del sito placentare.....	109
17	PATOLOGIE PLACENTARI E ALTERAZIONI DEL LIQUIDO AMNIOTICO.....	110
17.1	Placenta normale.....	110
17.2	Patologie placentari	110
17.2.1	Placenta previa.....	110
17.2.2	Abruptio placentare.....	112
17.2.3	Placenta accreta	114
17.2.4	Anomalie della placentazione.....	114
17.3	Fisiopatologia del liquido amniotico.....	115
17.3.1	Fisiologia.....	115
17.3.2	Polidramnios.....	116
17.3.3	Oligoidramnios	117
18	PATOLOGIE FETALI.....	118
18.1	Fisiologia della crescita fetale.....	118
18.2	Ritardo di crescita intrauterino (IUGR).....	118
18.3	Aborto spontaneo	120
18.4	Poliabortività	123
19	TRAVAGLIO, PARTO E PUERPERIO	125
19.1	Travaglio e parto: definizioni.....	125



19.2 Fattori del parto	125
19.2.1 Canale del parto	125
19.2.2 Corpo mobile (feto)	127
19.2.3 Forza (contrazioni uterine)	127
19.3 Rapporti tra feto, utero e canale del parto	127
19.3.1 Situazione	128
19.3.2 Presentazione	128
19.3.3 Livello della parte presentata	130
19.3.4 Posizione	130
19.4 Tempi del parto	131
19.4.1 Periodo cervicale	131
19.4.2 Periodo dilatante	132
19.4.3 Periodo espulsivo	132
19.4.4 Secondamento	135
19.4.5 Post-partum	136
19.5 Fenomeni del parto	136
19.5.1 Fenomeni materni (o dinamici)	136
19.5.2 Fenomeni materno-fetali (o meccanici)	136
19.5.3 Fenomeni fetali (o plastici)	137
19.6 Valutazione clinica della donna in travaglio	137
19.7 Insorgenza del travaglio	138
19.8 Terapia in travaglio	139
19.8.1 Terapia medica	139
19.8.2 Terapia chirurgica	139
19.8.3 Terapia ostetrica	140
19.9 Puerperio	141
19.9.1 Fenomeni fisiologici del puerperio	141
19.9.2 Fenomeni patologici del puerperio	143
19.10 Tutela delle lavoratrici madri	145
ESERCIZI	146
RISPOSTE	156

PEDIATRIA, CHIRURGIA PEDIATRICA E NEUROPSICHIATRIA INFANTILE

MAPP A 1 Cardiopatie congenite	159
MAPP A 2 Malattie esantematiche nel bambino	164

1 NEONATOLOGIA	167
1.1 Definizioni e classificazioni	167
1.2 Il neonato pretermine	168
1.3 Neonato piccolo per l'età gestazionale (SGA)	168
1.4 Neonato grande per l'età gestazionale (LGA)	169
1.5 Neonato a termine (AGA)	169
1.6 Allattamento	170
1.7 Svezamento	171
1.8 Sindrome della morte improvvisa infantile (SIDS)	171
1.9 Altre problematiche del neonato	172
2 INFEZIONI CONGENITE	173
2.1 Toxoplasmosi congenita	173



2.2	Rosolia congenita.....	173
2.3	Infezione congenita da parvovirus B19.....	173
2.4	Infezione da citomegalovirus.....	173
2.5	Sifilide congenita.....	173
3	AUXOLOGIA.....	175
3.1	Valutazione dell'accrescimento.....	175
3.2	Ritardi di crescita e bassa statura.....	176
3.2.1	Ritardo costituzionale di crescita.....	176
3.2.2	Bassa statura familiare.....	176
3.2.3	Ritardi di crescita patologici.....	176
4	MALFORMAZIONI.....	178
4.1	Malformazioni del distretto testa-collo.....	178
4.1.1	Craniostenosi.....	178
4.1.2	Labioschisi (labbro leporino o cheiloschisi).....	180
4.1.3	Palatoschisi.....	180
4.1.4	Colobomi.....	181
4.1.5	Patologie malformative cranio-facciali sindromiche.....	181
4.2	Malformazioni delle estremità.....	182
4.2.1	Polidattilia.....	182
4.2.2	Camptodattilia.....	183
4.2.3	Sindattilia.....	183
4.3	Malformazioni della parete toracica.....	184
4.3.1	Petto escavato (torace a imbuto).....	184
4.3.2	Petto carenato.....	184
4.3.3	Sindrome di Poland.....	184
4.3.4	Coste sovranumerarie.....	184
5	PATOLOGIE RESPIRATORIE NEL BAMBINO.....	185
5.1	Faringotonsillite.....	185
5.2	Croup (laringotracheobronchite).....	185
5.3	Epiglottite.....	186
5.4	Bronchiolite.....	186
5.5	Polmonite nel bambino.....	187
5.6	Pertosse.....	187
5.7	Respiro sibilante nel bambino.....	188
5.8	Fibrosi cistica (FC).....	189
6	INFEZIONI RICORRENTI E IMMUNODEFICIENZE.....	191
6.1	Infezioni ricorrenti nel bambino.....	191
6.2	Immunodeficienze congenite.....	192
6.2.1	Difetti anticorpali.....	192
6.2.2	Deficit dei fagociti.....	195
6.2.3	Difetti del complemento.....	196
6.2.4	Immunodeficienze combinate severe (SCID).....	196
6.2.5	Altre immunodeficienze.....	198
7	MALATTIE INFETTIVE ED ESANTEMATICHE.....	199
7.1	Rosolia.....	200
7.2	Morbillo.....	201
7.3	Scarlattina.....	202
7.4	Quinta malattia o megaloteritema.....	203
7.5	Sesta malattia o exanthema subitum.....	204
7.6	Herpes labiale e genitale.....	205



7.7	Varicella-zoster.....	206
7.8	Malattia mani-piedi-bocca.....	207
7.9	Parotite.....	207
8	VACCINAZIONI.....	208
8.1	Definizioni.....	208
8.2	Tipologie di vaccini.....	208
8.2.1	Vaccini con microrganismi vivi attenuati.....	208
8.2.2	Vaccini con microrganismi uccisi o inattivati.....	209
8.2.3	Vaccini con parti di microrganismi.....	209
8.2.4	Vaccini costituiti da anatossine.....	209
8.2.5	Vaccini ricombinanti.....	209
8.2.6	Vaccini coniugati.....	209
8.2.7	Vaccini combinati.....	209
8.2.8	Vaccini co-somministrati.....	209
8.2.9	Calendario vaccinale.....	209
8.2.10	Vaccini obbligatori.....	210
8.2.11	Vaccini raccomandati.....	213
9	GASTROENTEROLOGIA PEDIATRICA.....	216
9.1	Stenosi ipertrofica infantile del piloro (SIIP).....	216
9.2	Invaginazione intestinale.....	216
9.3	Anomalie del dotto onfalo-mesenterico.....	217
9.3.1	Diverticolo di Meckel.....	217
9.3.2	Fistola onfalo-ileale.....	218
9.4	Atresia delle vie biliari.....	218
9.5	Ernie diaframmatiche congenite.....	219
9.5.1	Ernia diaframmatica postero-laterale (o di Bochdalek).....	219
9.5.2	Ernia diaframmatica antero-laterale (o di Morgagni-Larrey).....	219
9.6	Ileo da meconio.....	220
9.7	Malattia da reflusso gastroesofageo nel lattante.....	220
9.8	Stipsi ostinata in età pediatrica.....	221
10	ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA.....	223
10.1	Pubertà precoce e pubertà ritardata.....	223
10.1.1	Pubertà precoce.....	223
10.1.2	Pubertà ritardata.....	225
10.2	Disordini della differenziazione sessuale.....	225
10.2.1	Fisiologia.....	225
10.2.2	Errori nella differenziazione dei genitali interni: disgenesie gonadiche.....	226
10.2.3	Errori nella differenziazione dei genitali esterni.....	226
10.2.4	Iperplasia corticosurrenale congenita (sindromi adreno-genitali).....	227
10.3	Ipotiroidismo congenito.....	229
10.4	Rachitismo.....	230
11	UROLOGIA PEDIATRICA.....	231
11.1	Malformazioni congenite dell'apparato urinario.....	231
11.1.1	Anomalie del parenchima renale.....	231
11.1.2	Anomalie dell'alta via escrettrice.....	234
11.1.3	Anomalie della bassa via escrettrice.....	237
12	CARDIOPATIE CONGENITE.....	240
12.1	Pervietà del dotto arterioso (PDA).....	241
12.2	Difetto del setto interatriale (DIA).....	242
12.3	Difetto del setto interventricolare (DIV).....	243
12.4	Canale atrio-ventricolare (CAV).....	244



12.4.1 CAV parziale.....	244
12.4.2 CAV completo	244
12.5 Tetralogia di Fallot.....	245
12.6 Stenosi polmonare congenita.....	246
12.7 Stenosi aortica congenita.....	247
12.8 Coartazione aortica	248
12.9 Atresia della tricuspide	250
12.10 Trasposizione dei grandi vasi	251
12.10.1 Trasposizione completa (TGA).....	251
12.10.2 Trasposizione corretta (L-TGA)	252
12.11 Tronco arterioso comune.....	253
12.12 Ritorno venoso polmonare anomalo totale.....	254
13 NEUROPSICHIATRIA INFANTILE	255
13.1 Tappe normali dello sviluppo del bambino	255
13.2 Malformazioni del SNC.....	255
13.2.1 Alterazioni di chiusura del tubo neurale (disrafie)	256
13.2.2 Agenesie e disgenesie.....	257
13.2.3 Anomalie corticali.....	258
13.2.4 Siringomielia e idromielia.....	259
13.2.5 Facomatosi (sindromi neuro-cutanee).....	259
13.3 Disturbi del neurosviluppo	260
13.4 Paralisi cerebrali infantili	268
13.5 Epilessia nel bambino.....	269
13.5.1 Encefalopatie epilettiche pediatriche	269
13.6 Convulsioni febbrili nel bambino.....	271
14 TUMORI PEDIATRICI	272
14.1 Nefroblastoma o tumore di Wilms	272
14.2 Neuroblastoma	273
14.3 Rhabdomyosarcoma.....	274
14.4 Sarcoma di Ewing.....	274
15 APPENDICE: EMOCROMO NEL BAMBINO NORMALE	275
ESERCIZI	276
RISPOSTE	282

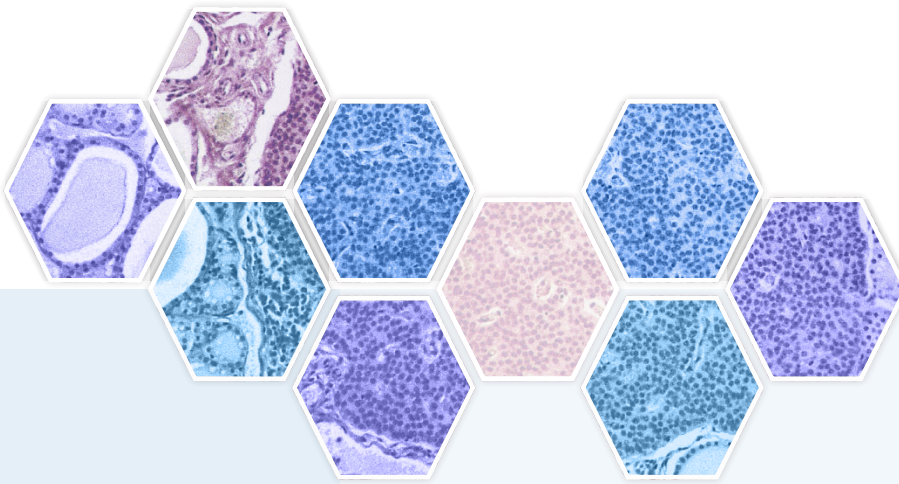
GENETICA MEDICA

1 DEFINIZIONI E GENERALITÀ.....	285
2 EREDITARIETÀ MENDELIANA.....	286
2.1 Patologie mendeliane autosomiche dominanti.....	286
2.2 Patologie mendeliane autosomiche recessive	287
2.2.1 Fenilchetonuria.....	287
2.3 Patologie recessive legate all'X.....	287
3 PATOLOGIE CROMOSOMICHE.....	289
3.1 Anomalie di numero dei cromosomi.....	289
3.1.1 Sindrome di Down	289
3.1.2 Sindrome di Edwards	290
3.1.3 Sindrome di Patau.....	290
3.1.4 Sindrome di Turner	290
3.1.5 Femmina triplo X.....	291
3.1.6 Sindrome di Klinefelter	291



3.1.7	Maschio XYY.....	291
3.2	Anomalie di struttura dei cromosomi	292
3.2.1	Delezioni.....	292
3.2.2	Duplicazione.....	292
3.2.3	Inversione	292
3.2.4	Traslocazione.....	293
3.2.5	Inserzione	294
4	MALATTIE DA IMPRINTING E DA MUTAZIONI DINAMICHE.....	295
4.1	Malattie da imprinting.....	295
4.2	Malattie da mutazioni dinamiche	295
4.2.1	Sindrome dell'X fragile (sindrome di Martin-Bell).....	295
5	CONSULENZA GENETICA E TECNICHE DI ANALISI DEI GENI	297
5.1	Consulenza genetica.....	297
5.1.1	Diagnosi prenatale.....	297
5.1.2	Tecniche invasive	298
5.2	Tecniche di analisi dei geni	300
5.2.1	Analisi del cariotipo.....	300
5.2.2	Analisi del DNA.....	301
5.2.3	Metodi per l'identificazione delle mutazioni.....	301
6	MALATTIE EREDITARIE DEL TESSUTO CONNETTIVO	302
6.1	Sindrome di Marfan	302
6.2	Sindrome di Ehlers-Danlos (SED)	303
7	MALATTIE DA ACCUMULO.....	305
7.1	Malattie da accumulo lisosomiali (tesaurismosi).....	305
7.1.1	Malattia di Fabry	305
7.1.2	Malattia di Tay-Sachs.....	306
7.1.3	Malattia di Niemann-Pick (NPD)	306
7.1.4	Malattia di Gaucher.....	306
7.1.5	Malattia di Pompe	307
7.1.6	Mucopolisaccaridosi.....	307
7.2	Malattie da accumulo di glicogeno (glicogenosi).....	308
ESERCIZI		310
RISPOSTE		313
Gli Autori		315

GINECOLOGIA E OSTETRICA



SOMMARIO

- 1 Embriologia e sviluppo dell'apparato genitale femminile
- 2 La visita ginecologica
- 3 Endometriosi
- 4 Ginecologia endocrinologica
- 5 Patologie uro-ginecologiche
- 6 Ginecologia oncologica
- 7 Malattie infettive ginecologiche
- 8 Infertilità, sterilità e contraccezione
- 9 Interruzione volontaria di gravidanza (IVG)
- 10 Fecondazione e impianto
- 11 Gravidanza fisiologica
- 12 Ipertensione in gravidanza
- 13 Patologie endocrinologiche in gravidanza
- 14 Gravidanza ectopica e gravidanza multipla
- 15 Infezioni in gravidanza
- 16 Tumori del trofoblasto
- 17 Patologie placentari e alterazioni del liquido amniotico
- 18 Patologie fetali
- 19 Travaglio, parto e puerperio

INFEZIONI MATERNO-FETALI

Infezioni trasmesse da microrganismi del gruppo «S-TORCH»

Eziologia

Sifilide Toxoplasma Other* Rosolia Citomegalovirus HSV

* VZV, morbillovirus, parvovirus B19, *Listeria monocytogenes*, HBV, HCV, HIV, *N. gonorrhoeae*, *Chlamydia*

Quadri clinici

Patologia	Trasmissione	Quadro clinico materno	Quadro clinico fetale
Sifilide	Intrapartum e transplacentare	Rash disseminato	Triade di Hutchinson + rash maculopapulare, linfadenopatia, idrope fetale, splenomegalia, facies da bulldog, neurosifilide con pseudoparalisi di Parrot, rinorrea
Toxoplasmosi	Transplacentare	Spesso asintomatico, raramente linfadenopatia	Triade classica (corioretinite, idrocefalo e calcificazioni intracraniche) con o senza rash «blueberry muffin»
Rosolia	Transplacentare (nel 1° trimestre)	Rash, linfadenopatia, artrite	Triade di Gregg (sordità neurosensoriale, cataratta, pervietà del dotto arterioso) con o senza rash «blueberry muffin»
CMV	Transplacentare	Spesso asintomatico o sindrome simil-mononucleosica	Rash petecchiale / rash «blueberry muffin», sordità neurosensoriale, epilessia, calcificazioni periventricolari, danni neurologici, corioretinite
HSV	Intrapartum	Lesioni vescicolari	Infezioni cutanee, oculari, cerebrali, idrocefalo, IUGR
HIV	Intrapartum, in allattamento	Presentazione variabile a seconda della conta dei CD4+	Spesso asintomatico, infezioni batteriche, patologie respiratorie, sindrome dismorfica neonatale, diarrea cronica



Triade di Gregg (rosolia)

Lesioni cerebrali (sordità neurosensoriale, ritardo psicomotorio) +
Lesioni oculari (corioretinite, cataratta, microftalmia) +
Lesioni cardiache (DIA, DIV, dotto arterioso pervio)



Triade di Hutchinson (sifilide)

Lesioni cerebrali (sordità neurosensoriale) +
Lesioni oculari (cheratite interstiziale) +
Malformazioni dentarie (incisivi di Hutchinson, molari moriformi)



Triade della toxoplasmosi

Lesioni cerebrali (idrocefalo) +
Lesioni cerebrali (calcificazioni intracraniche) +
Lesioni oculari (corioretinite)

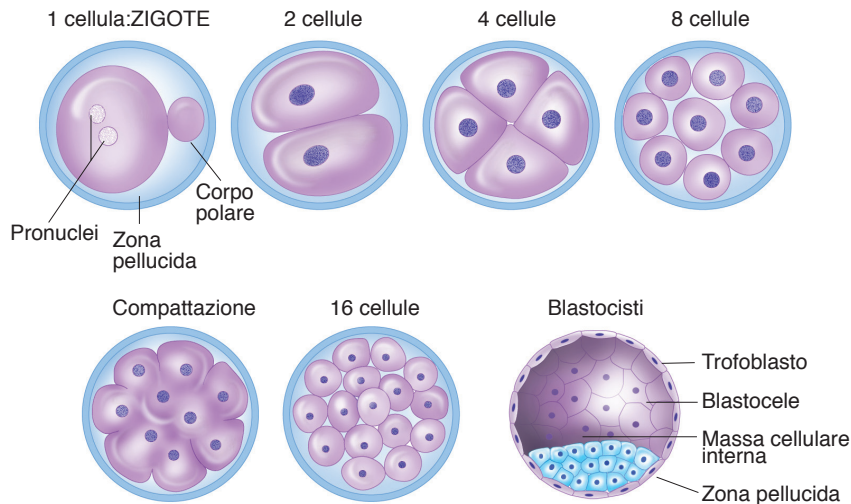


Pseudoparalisi di Parrot: paralisi di una o entrambe le estremità secondaria a lesioni ossee in neonati affetti da sifilide congenita

10 FECONDAZIONE E IMPIANTO

10.1 Fecondazione e impianto: definizione

Processo attraverso il quale due cellule (gameti) si uniscono per formarne una nuova (zigote)

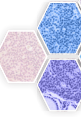


- Lo zigote deriva dalla fusione delle membrane plasmatiche dello spermatozoo e della cellula uovo nella tuba fra le 12 e le 24 ore dopo l'ovulazione
 - ◆ A questo punto, lo zigote è impermeabile ad altri spermatozoi
- Lo zigote va incontro ad una serie di mitosi:
 - I. Prima divisione (24-30 ore dopo la fecondazione): formazione di 2 *blastomeri*
 - II. Moltiplicazione dei blastomeri
 - III. Formazione della *morula* (3° giorno)
 - IV. Trasformazione in *blastocisti* (una volta arrivata alla cavità uterina)
 - V. Schiusa della blastocisti dalla zona pellucida (5° giorno)

La blastocisti è caratterizzata da:

- *Blastocelo* (cavità piena di liquido)
- *Trofoblasto* (bordo esterno dei blastomeri), tessuto extraembrionario (che formerà prima il corion e poi la placenta), formato da:
 - *Sinciziotrofoblasto* (cellule a diretto contatto con l'utero)
 - *Citotrofoblasto* (altre cellule)
- Massa cellulare interna o *Ipoblasto* (attaccata al bordo interno del trofoblasto, strato a contatto con il fluido del blastocelo)

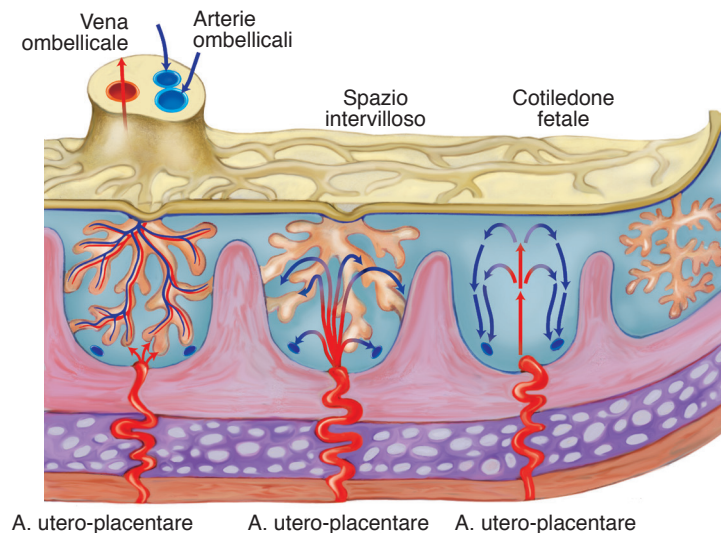
- Al 6° giorno inizia l'impianto
 - ◆ Il sinciziotrofoblasto invade la decidua, in modo che la blastocisti si trovi a contatto con lo stroma endometriale e la mucosa dell'endometrio si rimargini al di sopra di esso
- Tra il 9° e il 10° giorno tra il citotrofoblasto e le cellule della massa cellulare interna si forma una cavità (*cavità amniotica*)
- Le cellule della massa cellulare interna si dispongono su 2 strati:
 - ◆ *Ipoblasto*



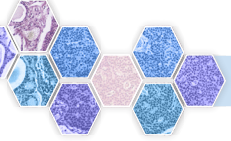
- ◆ *Epiblasto* (sopra l'ipoblasto): da questo derivano tutti i tessuti embrionari e alcuni tessuti extraembrionari; proliferativa e circonda il citotrofoblasto sovrastante con cellule dette amnioblasti
- ◆ La membrana degli amnioblasti e l'epiblasto formano il *sacco amniotico*
- Le cavità del mesoderma extraembrionale confluiscono nel *celoma extraembrionale*, che circonda tutto il sacco vitellino e quasi tutto il sacco amniotico
- Il mesoderma extraembrionale viene diviso in 2 strati dal celoma extraembrionale:
 - ◆ *Somatopleura extraembrionale* (aderente al citotrofoblasto e al sacco amniotico)
 - ◆ *Splanchnopleura extraembrionale* (aderente al sacco vitellino)
- Il citotrofoblasto, la somatopleura e la splanchnopleura costituiscono il *corion*, mentre il celoma extraembrionario costituisce la *cavità corionica*
- La cavità del corion si espande e le pareti del sacco vitellino primario si fondono, creando il *sacco vitellino secondario*

- L'*epiblasto* formerà l'embrione
- Il *sacco vitellino* è la sede temporanea delle cellule germinali primordiali e delle prime cellule del sangue
- L'*amnios* contiene il liquido dove crescerà prima l'embrione e poi il feto
- Il *corion* formerà la parete embrionale della placenta
- Il *peduncolo di attacco* diventerà il cordone ombelicale

Placentazione



- Dal 12° giorno compaiono lacune nel sinciziotrofoblasto, attraverso l'erosione delle arterie spirali da parte dello stesso sinciziotrofoblasto (così il sangue materno si riversa nelle lacune)
- Successivamente, si ha l'invasione delle cellule del citotrofoblasto che distruggono la lamina elastica interna di queste arterie che viene sostituita da materiale fibrinoide, con sfiancamento delle pareti e formazione dell'"aneurisma fisiologico"
- In conseguenza dell'invasione trofoblastica, si verifica un quadro di adattamento vascolare delle arterie spirali, che diventano arterie, *uteroplacentari*: la perdita della componente muscolare fa sì che le arteriole si comportino come manicotti inerti
 - ◆ Aumentano di calibro
 - ◆ Diventano insensibili agli stimoli vasopressori e risentono poco della pressione generale dell'organismo materno
- Il sangue viene riversato in lacune nelle quali "pescano" i villi coriali
 - ◆ *Villi di nutrizione*: fluttuano nel sangue materno
 - ◆ *Villi di ancoraggio*: si ancorano alle terminazioni spiraliformi delle arterie uterine grazie all'azione delle cellule trofoblastiche
 - ◆ Si crea una circolazione intervillosa a bassa pressione



- La placentazione è detta *emocoriale*, perché il sangue materno è separato da quello fetale dalla barriera placentare, formata da:
 - ◆ Sinciziotrofoblasto
 - ◆ Citotrofoblasto
 - ◆ Mesenchima dei villi
 - ◆ Pareti dei vasi ombelicali
- Il trasferimento di sostanze dal sangue materno a quello fetale, attraverso la barriera placentare, avviene grazie a:
 - ◆ Diffusione facilitata
 - ◆ Trasporto attivo
 - ◆ Trasporto in massa di molecole disciolte in acqua, secondo gradiente osmotico o idrostatico
 - ◆ Pinocitosi

All'esame

2015 L'arteria uterina origina per lo più:

- A. Dall'arteria mesenterica inferiore
- B***. Dall'arteria iliaca interna
- C. Dall'arteria iliaca esterna
- D. Dall'arteria pudenda interna

19 TRAVAGLIO, PARTO E PUERPERIO

19.1 Travaglio e parto: definizioni

Travaglio: insieme delle modificazioni dinamiche che portano all'apertura della cervice uterina (meccanismo simil-sfinterico che mantiene la cavità uterina chiusa per tutta la durata della gravidanza)

Parto: insieme dei meccanismi che portano all'espulsione del feto e alla sua fuoriuscita dai genitali della donna

Classificazioni

- **In base all'età gestazionale viene diviso in:**
 - ◆ Parto a termine: 37-42 settimane
 - ◆ Parto pre-termine: 22-37 settimane
 - ◆ Parto post-termine: oltre la 42ª settimana
- **In base alla modalità con cui avviene può essere diviso in:**
 - ◆ Eutocico
 - ◆ Distocico
 - ◆ Operativo (cesareo, forcipe, ventosa, estrazione del feto se è podalico)
 - ◆ Indotto (con ossitocina o prostaglandine)

Durata della gravidanza

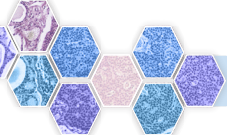
- La gravidanza dura 38 settimane a partire dal concepimento (età concezionale), quindi 40 settimane dall'ultima mestruazione (età gestazionale)
- La durata normale è compresa tra 38 e 42 settimane (in media 40)

19.2 Fattori del parto

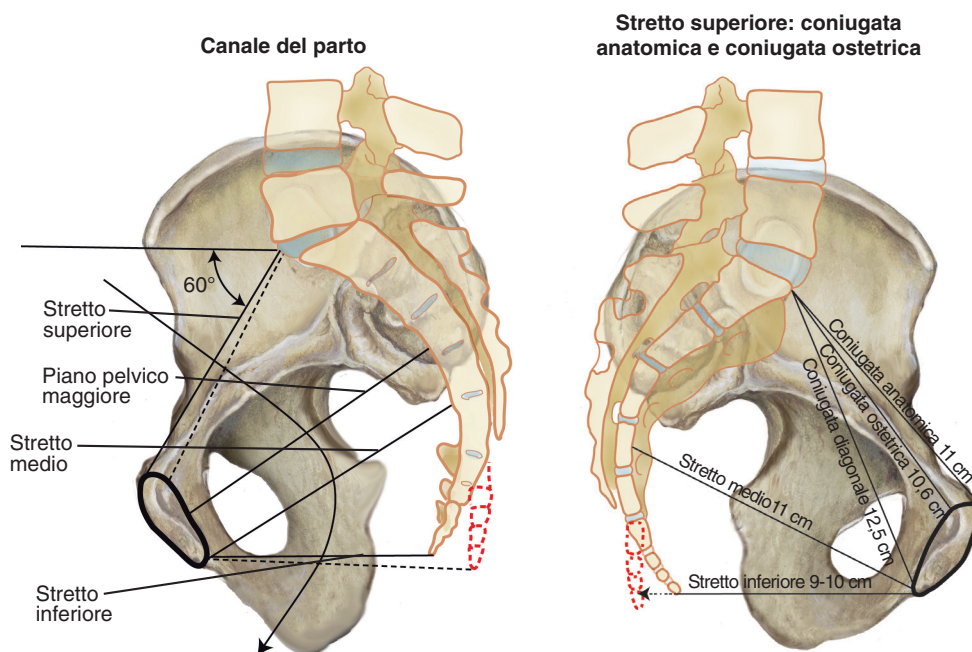
19.2.1 CANALE DEL PARTO

Utero

- **Corpo**
 - ◆ Ha una struttura soprattutto muscolare liscia
 - ◆ In gravidanza aumenta di peso, da 80 g a 1.000 g, per effetto dell'aumento di estrogeni
- **Collo**
 - ◆ Ha una struttura soprattutto fibrosa
 - ◆ È lungo circa 2-3 cm
- **Istmo (segmento uterino inferiore)**
 - ◆ Separa il corpo dal collo
 - ◆ Nelle donne non in gravidanza è una linea sottile
 - ◆ È la zona dove si effettua il taglio cesareo
 - ◆ Ha una struttura soprattutto elastica (è il punto di minor resistenza)
 - ◆ Dal 6° mese di gravidanza si distende e si assottiglia e si parla di segmento uterino inferiore



Parte ossea (bacino)



- Il bacino è costituito da ileo, ischio, pube e sacro, che formano un cingolo osseo rigido
 - ◆ Parete superiore = grande bacino
 - ◆ Parete inferiore = piccolo bacino o pelvi

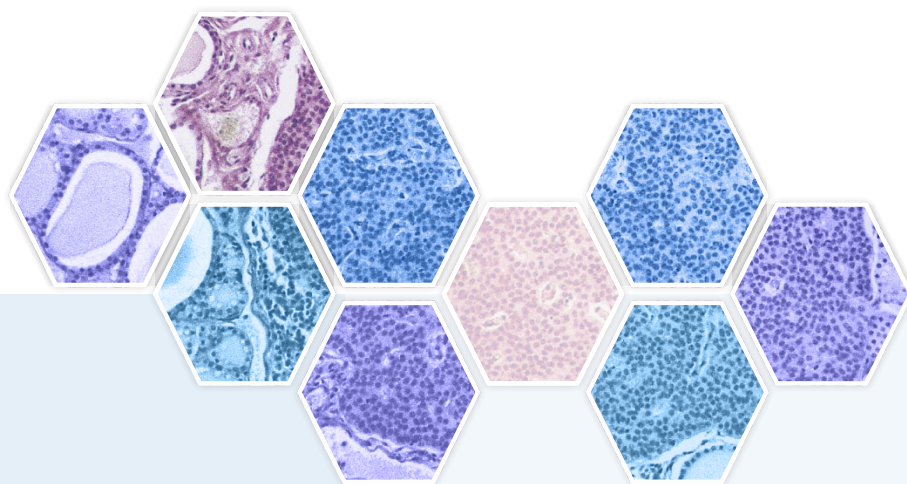
Il bacino presenta 3 stretti

- **Stretto superiore** (posteriormente delimitato dal promontorio e dall'ala del sacro e anteriormente dalla branca orizzontale del pube)
 - ◆ Divide la grande e la piccola pelvi
 - ◆ Rappresenta l'ingresso nel canale del parto ed è la prima parte ossea che il feto attraversa
 - ◆ Diametri:
 - DAP: diametro antero-posteriore o coniugata anatomica (11 cm), tra il promontorio del sacro e la sinfisi pubica
 - Coniugata ostetrica: tra il promontorio del sacro e il punto più sporgente della sinfisi pubica
 - DT: diametro trasverso (circa 13,5 cm), perpendicolare alla coniugata ostetrica
 - DO: diametri obliqui, dall'eminanza ileo-pettinea all'articolazione sacro-iliaca (il diametro più lungo dello stretto superiore, in cui avviene l'impegno della parte presentata dal feto)
- **Stretto medio**
 - ◆ A livello delle ali ischiatiche, tra la sinfisi pubica e la curva del sacro
 - ◆ Il diametro più importante è quello trasverso o interspinoso o spinoischiatrico
- **Stretto inferiore**
 - ◆ Limite inferiore del bacino, osseo solo in parte
 - ◆ Le sue dimensioni sono meno importanti di quelle dello stretto superiore, perché il legamento sacro-ischiatico permette la retropulsione del coccige → aumento diametro AP

Parti molli

- Costituite da:
 - ◆ Segmento uterino inferiore: intorno alla 34ª settimana si allunga, diventando a coppa; è la sede dove si effettua il taglio cesareo
 - ◆ Cervice o collo uterino

PEDIATRIA, CHIRURGIA PEDIATRICA E NEUROPSICHIATRIA INFANTILE



SOMMARIO

- 1 Neonatologia
- 2 Infezioni congenite
- 3 Auxologia
- 4 Malformazioni
- 5 Patologie respiratorie nel bambino
- 6 Infezioni ricorrenti e immunodeficienze
- 7 Malattie infettive ed esantematiche
- 8 Vaccinazioni
- 9 Gastroenterologia pediatrica
- 10 Endocrinologia pediatrica
- 11 Urologia pediatrica
- 12 Cardiopatie congenite
- 13 Neuropsichiatria infantile
- 14 Tumori pediatrici
- 15 Appendice: emocromo nel bambino normale

MALATTIE ESANTEMATICHE NEL BAMBINO

MALATTIE ESANTEMATICHE VIRALI

Patologia	Eziologia	Quadro clinico	Complicanze
Quinta malattia (megaloteritema)	Parvovirus B19	Prodromi: assenti, febbre è spesso assente o di lieve entità	Artropatia in bambini e adulti
		Rash: a « guance schiaffeggiate », pruriginoso, maculopapulare, eritematoso, che comincia alle braccia e si diffonde al tronco e alle gambe	Idrope fetale e morte intrauterina (infezione congenita)
		La malattia peggiora in caso di febbre ed esposizione al sole	Crisi aplastica in neonati con anemia sideropenica o anemia emolitica (es. sferocitosi ereditaria)
Morillo	Paramyxovirus	Incubazione di 2 settimane	Comuni: otite media, polmonite, laringotracheite
		Periodo catarrale: febbre con tosse, congiuntivite e corizza, macchie di Koplik dopo 1-2 giorni dalla febbre	Rare: panencefalite subacuta sclerosante
		Periodo esantematico: rash eritematoso maculopapulare che si diffonde dalla testa ai piedi	Molto contagiosa: necessarie precauzioni contro la diffusione della malattia per via aerea
		Il trattamento con vitamina A può alleviare i sintomi	
Rosolia	Virus della rosolia	Prodromi: asintomatici o linfadenopatia generalizzata non dolente (soprattutto nucale e retroauricolare)	Encefalite , trombocitopenia (complicanza rara dell'infezione postnatale)
		Rash maculopapulare eritematoso non pruriginoso , che si diffonde dalla testa ai piedi	L'infezione congenita è associata ad anomalie congenite (sordità, cataratta, deficit intellettivi)
		La febbre, rispetto al morillo, è meno alta	
		Può esserci poliartrite negli adolescenti	
Sesta malattia (roseola infantum o exanthema subitum o esantema critico)	HHV-6 e HHV-7	Prodromi: febbre a insorgenza acuta ($> 40^{\circ}\text{C}$), senza altri sintomi per 3-4 giorni	Crisi epilettica febbrile in caso di insorgenza iperacuta
		Rash maculopapulare che appare appena cala la febbre (comincia dal tronco e si espande al viso e alle estremità) e spesso dura meno di 24 ore	
		Alcune volte il rash può mancare del tutto	
Varicella	VZV	Prodromi: febbricola, anoressia, malessere	Meningoencefalite , polmonite, epatite
		Rash dopo 24 ore dai prodromi rash generalizzato, pruriginoso , con vescicole su base eritematosa a diverso stadio maturativo (maculo-papule → vescicole → croste), che compare sul viso e si diffonde al resto del corpo risparmiando i palmi e le piante	Superinfezioni batteriche sulle lesioni cutanee (es. celluliti)
		Può essere prevenuta con il vaccino o la profilassi post-esposizione per pazienti non immunizzati di età > 1 anno	Sindrome di Guillain-Barré
			Sindrome di Reye (associata con uso di ASA)
Malattia mani-piedi-bocca	Coxsackie A	Prodromi: febbre, anoressia, dolore orofaringeo	Meningite asettica, encefalite, polmonite, miopericardite
		Rash maculopapulare vescicolare su mani e piedi + ulcere orali	

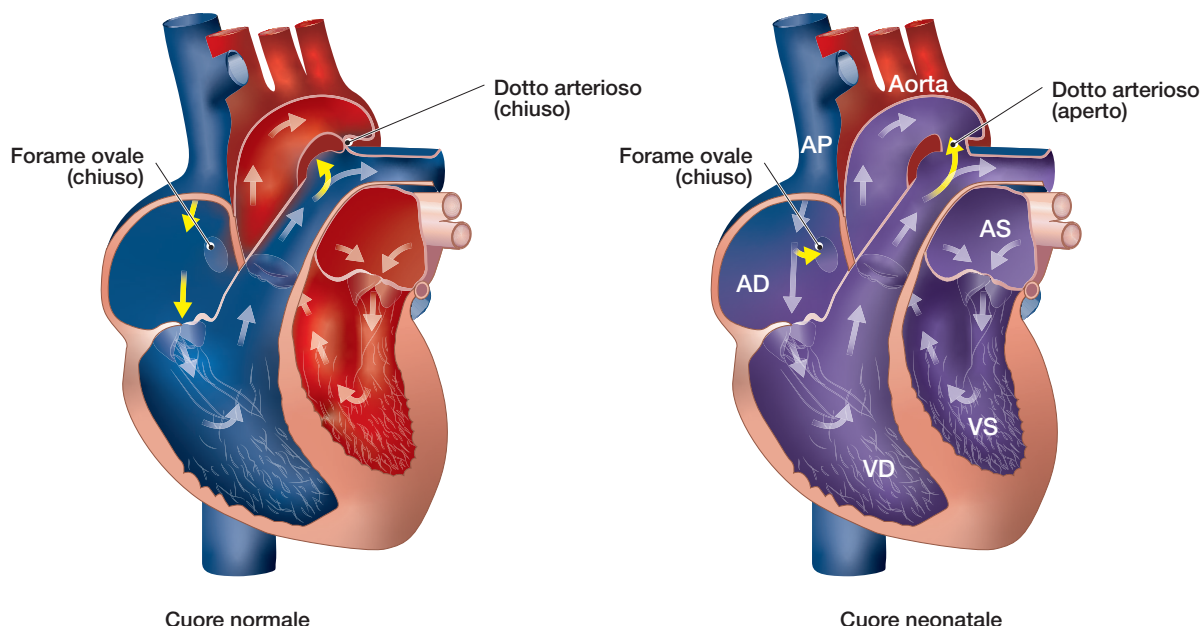


MALATTIE ESANTEMATICHE BATTERICHE

Patologia	Eziologia	Quadro clinico	Complicanze
Scarlattina	Streptococco tipo B emolitico	Incubazione: 2-3 giorni	Precoci: ascessi retrofaringei
		Prodromi: febbre alta, angina, faringotonsillite (1-2 giorni)	Tardive: febbre reumatica, glomerulonefrite post-streptococcica
		Rash che origina agli inguini e alle ascelle e si diffonde in tutto il corpo e alle mucose + enanema → lingua a fragola, maschera di Filatov, segno di Pastia, segno della mano gialla → desquamazione, con aspetto «a guanto» o «a calza»	

12 CARDIOPATIE CONGENITE

Anomalie cardiache presenti alla nascita provocate da un'alterazione dello sviluppo embrionale



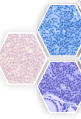
Classificazione	
Semplici con shunt sinistro-destro Si ha shunt e iperafflusso polmonare	Difetto del setto interventricolare (DIV)
	Difetto del setto interatriale (DIA)
	Pervietà del dotto arterioso (PDA)
Con ostruzione all'efflusso ventricolare destro Si ha ipoafflusso polmonare	Stenosi polmonare congenita
	Tetralogia di Fallot
Con ostruzione all'afflusso ventricolare destro Si ha sovraccarico pressorio nel ventricolo destro	Stenosi aortica congenita
	Coartazione aortica
Anomalie di connessione Si hanno quadri clinici di gravità variabile	Trasposizione dei grandi vasi
	Ritorno venoso anormale polmonare totale
	Tronco arterioso comune

Eziologia

- Fattori genetici primitivi
- Infezioni materne (rosolia, toxoplasmosi)
- Farmaci teratogeni (anfetamine, warfarin, ormoni sessuali)
- Condizioni materne (abuso di alcool, diabete, lupus)
- Condizioni ambientali (ipossia da altitudine, radiazioni ionizzanti)

Quadro clinico

- **Cianosi** (> 5 g/dl di Hb ridotta)
 - ◆ Cianosi centrale: dovuta a desaturazione del sangue arterioso
 - ◆ Cianosi periferica: dovuta al rallentamento del circolo periferico e all'aumento dell'estrazione di ossigeno dal sangue capillare



■ Scompenso cardiaco

- ◆ Difficoltà ad alimentarsi → ritardo nella crescita
- ◆ Pallore, eccessiva sudorazione, tachipnea (> 60 atti/min), dispnea, rantoli
- ◆ Tachicardia, epatomegalia, III e IV tono

Trattamento

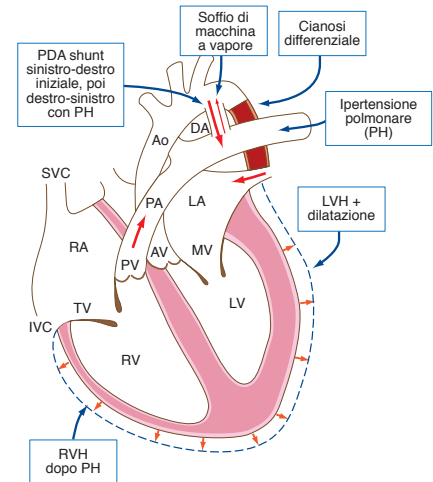
- Nella maggior parte dei casi il trattamento è chirurgico

12.1 Pervietà del dotto arterioso (PDA)

Persistenza dopo la nascita del canale fetale che unisce l'aorta all'arteria polmonare

Fisiopatologia

- Dopo la nascita il dotto tende a chiudersi per:
 - ◆ Aumento della saturazione arteriosa → contrazione della componente muscolare
 - ◆ Sostanze endogene (diminuzione delle prostaglandine, come PGE_2)
- Nel neonato prematuro più spesso la chiusura è ritardata o assente; in questi casi può essere efficace la terapia medica con indometacina



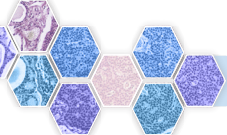
All'esame

2016 La chiusura del dotto arterioso dopo la nascita avviene per costrizione delle pareti stesse, che sono sensibili a quali dei seguenti stimoli?

- Aumento di ossigeno, bradichinine e noradrenalina
- Aumento di ossigeno e bradichinine e diminuzione delle prostaglandine di origine materna
- Diminuzione della carbossiemoglobinemica, aumento della noradrenalina
- Aumento di bradichinina e prostaglandine, diminuzione della noradrenalina

Patogenesi





Quadro clinico

- **Dispnea** per l'iperafflusso polmonare
- **Soffio** sisto-diastolico *a locomotiva* con rinforzo sistolico, al II spazio intercostale a sinistra dell'emiclaveale
- **Scompenso cardiaco** con tachicardia, tachipnea e rantoli
- **Cianosi degli arti inferiori** quando si verifica l'inversione dello shunt

Diagnostica

- **ECG**: segni di ipertrofia ventricolare destra (alto voltaggio nelle derivazioni destre)
- **RX**: ipertrofia cardiaca, aumento della trama vascolare polmonare
 - ◆ Quando si inverte lo shunt, si ha diminuzione della trama vascolare e sporgenza della polmonare
- **Cateterismo cardiaco**: il catetere risale in AD → percorso "a Φ greco" → calcolo dello shunt

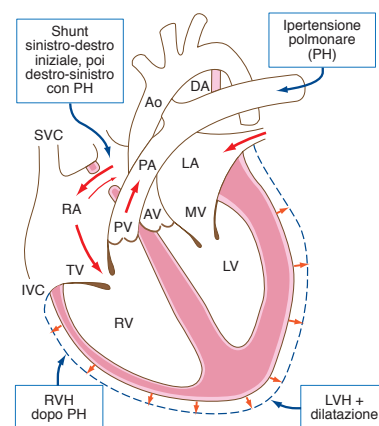
Terapia chirurgica

- **Indicazione assoluta** per via dei rischi di:
 - ◆ Endocardite batterica
 - ◆ Scompenso cardiaco in terza età
 - ◆ Ipertensione polmonare, sindrome di Eisenmenger (derivante dall'inversione dello shunt)
- **Intervento extracardiaco (senza CEC)**
 - ◆ Toracotomia posterolaterale sinistra → legatura del dotto → divisione e sutura
 - ◆ C'è il rischio di ledere il nervo laringeo ricorrente sinistro (che circonda il dotto)
- **Chiusura percutanea**
 - ◆ Introduzione di una spirale → occlusione del dotto attraverso la formazione di un trombo

12.2 Difetto del setto interatriale (DIA)

Classificazione

- **Pervietà del forame ovale**
 - ◆ Si ha un piccolo foro nella parte centrale del setto
- **Ostium secundum**
 - ◆ Ampio foro ovale al centro del setto in corrispondenza della fossa ovale (*tipo fossa ovale*)
 - ◆ A volte è posto nella parte inferiore del setto, a cavallo dello sbocco della cava inferiore (*tipo vena cava inferiore*)
- **Ostium primum**
 - ◆ Basso, tipo canale atrio-ventricolare (sopra le valvole A-V)
- **Seno venoso**
 - ◆ Nella parte alta del setto, vicino allo sbocco della cava superiore
 - ◆ A volte è associato a sbocco anomalo della vena polmonare di destra alla giunzione cava superiore/atrio destro
- **Seno coronarico**



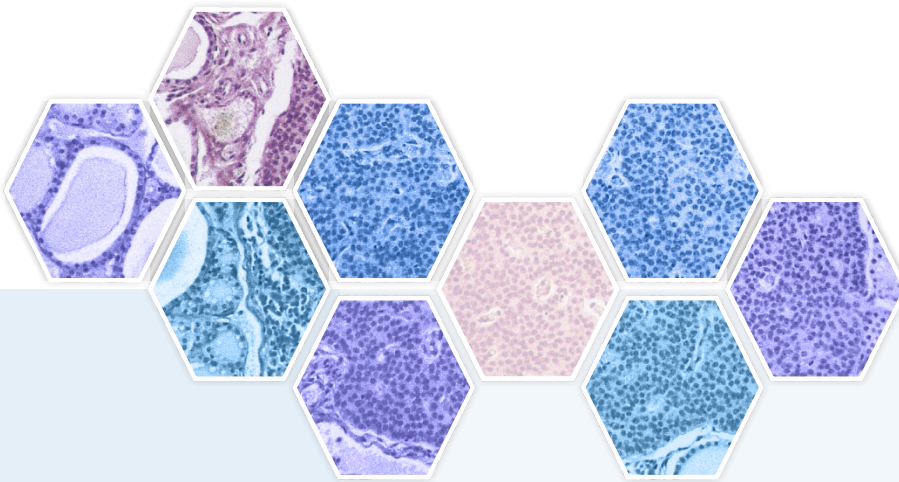
Fisiopatologia



Sintomatologia

- Sintomi respiratori: dispnea, tachipnea, bronchiti
- Palpitazioni, FA e/o embolia paradossa negli adulti
- Soffio sistolico dolce al focolaio polmonare (per l'iperafflusso) + sdoppiamento fisso di S2
- Sindrome di Eisenmenger (scompenso cardiaco, cianosi) tardivamente per inversione del flusso

GENETICA MEDICA



SOMMARIO

- 1 Definizioni e generalità
- 2 Ereditarietà mendeliana
- 3 Patologie cromosomiche
- 4 Malattie da imprinting e da mutazioni dinamiche
- 5 Consulenza genetica e tecniche di analisi dei geni
- 6 Malattie ereditarie del tessuto connettivo
- 7 Malattie da accumulo

6 MALATTIE EREDITARIE DEL TESSUTO CONNETTIVO

6.1 Sindrome di Marfan

Patologia ereditaria autosomica dominante del tessuto connettivo caratterizzata da:

- ◆ Arti lunghi e sottili
- ◆ Aneurismi aortici
- ◆ *Ectopia lentis con riduzione del visus*

Epidemiologia

- Incidenza: 1 su 5.000 nati
- La sindrome di Marfan tipo 1 è più comune della Marfan tipo 2

Classificazione

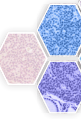
Sindrome di Marfan tipo 1	Mutazione del gene FBN1 (codificante la fibrillina-1, localizzato sul cromosoma 15)
	I pazienti presentano tutte e tre le caratteristiche tipiche della sindrome
Sindrome di Marfan tipo 2	Mutazione del gene TGFBR2 (codificante per il recettore 2 del TGF β), localizzato sul cromosoma 3
	Caratterizzata da arti lunghi e sottili e aneurismi aortici (senza alterazioni oculari)

Patogenesi

- La mutazione del gene FBN1 provoca alterazioni dello smistamento delle proteine, aumento della suscettibilità alle proteasi e riduzione delle concentrazioni di fibrillina
 - ◆ La riduzione della fibrillina provoca alterazioni della funzionalità delle fibrille di elastina, molto abbondanti a livello dei grossi vasi e nel legamento sospensore del cristallino
- La mutazione del gene TGFBR2 determina alterazioni simili per via della somiglianza strutturale tra la fibrillina-1 e le proteine leganti il TGF- β

Quadro clinico

- **Alterazioni cardiovascolari**
 - ◆ Prolasso mitralico in età precoce
 - ◆ Dilatazione della radice aortica e dei seni di Valsalva, aggravata dallo stress e dalla gravidanza, che facilita l'insorgenza di aneurismi dissecanti
- **Alterazioni scheletriche**
 - ◆ Arti lunghi e sottili, altezza superiore alla media, busto corto
 - ◆ *Segno del polso* (le falangi distali di pollice e mignolo si sovrappongono quando strette attorno al polso contro-laterale)
 - ◆ *Segno del pollice* (il pollice stretto nella mano oltrepassa il bordo ulnare)
 - ◆ Aracnodattilia (dita delle mani e dei piedi allungate e assottigliate)
 - ◆ Deformità del torace (asimmetrie, *pectus carenatum*, *pectus excavatum*)
 - ◆ Scoliosi, cifosi
 - ◆ Palato ogivale
 - ◆ Piede piatto o cavo (in alcuni casi)
 - ◆ Ipermobilità articolare (in alcuni casi)
- **Alterazioni oculari**
 - ◆ *Ectopia lentis* (sublussazione del cristallino)
 - ◆ Allungamento del bulbo oculare (con conseguente miopia)
 - ◆ Distacco di retina
 - ◆ Glaucoma precoce



■ Altre alterazioni

- ◆ Aumento della frequenza di ernia inguinale e di pneumotorace spontaneo
- ◆ *Habitus longilineo*, con scarsi depositi adiposi sottocutanei
- ◆ Strie cutanee atrofiche a livello della spalla, del dorso o dell'addome

Diagnosi

Criteri di Ghent	
Criteri maggiori	Almeno 4 alterazioni scheletriche maggiori (petto carenato o scavato grave, ridotto rapporto tronco-arti, segni del polso e del pollice, scoliosi, protrusione dell'acetabolo)
	Dilatazione della radice aortica con o senza insufficienza valvolare aortica; dissecazione dell'aorta discendente
	<i>Ectopia lentis</i>
	Ectasia della dura madre dorso-lombare
	Anamnesi familiare positiva per sindrome di Marfan (anche senza diagnosi genetica)
Criteri minori	<i>Pectum excavatum</i> lieve, ipermobilità articolare, palato ogivale o alterazioni facciali
	Aumento della lunghezza assiale del globo oculare, ipoplasia dell'iride, cornea piatta
	Prolasso mitralico, dilatazione dell'aorta o della polmonare prima dei 40 anni
	Pneumotorace spontaneo o bolle polmonari apicali
	Strie cutanee atrofiche non associate a dimagrimento o gravidanza
	Ernie ricorrenti

- La diagnosi può essere posta in presenza di:
 - ◆ Un criterio maggiore in due apparati diversi e un criterio minore in un altro apparato
- In più può essere effettuata un'analisi genetica con dimostrazione della mutazione di FBN1 o TGFB2
- **Diagnosi differenziale**

Sindrome aneurismatica di Loeys-Dietz (SALD)	Mutazione dei geni TGFB1 e TGFB2
	I pazienti presentano aneurismi dell'aorta ascendente, palatoschisi o uola bifida, ipertelorismo e arterie con decorso tortuoso
Aracnodattilia contrattile congenita (ACC)	Mutazione del gene FBN2
	Include pazienti che presentano rigidità articolare, alcune caratteristiche della sindrome di Marfan e altre dell'osteogenesi imperfetta

Trattamento e prognosi

- Prevenzione della dilatazione aortica mediante β -bloccanti e riduzione dell'esercizio fisico
- Riparazione chirurgica dell'aorta o delle valvole
- Fisioterapia o terapia chirurgica per trattare la scoliosi
- Follow-up oftalmologico per prevenire l'*ectopia lentis* o un distacco di retina
- La prognosi dipende dalla gravità dell'interessamento aortico ma attualmente l'aspettativa di vita di questi pazienti è simile a quella della popolazione generale

6.2 Sindrome di Ehlers-Danlos (SED)

Patologia ereditaria del tessuto connettivo geneticamente e fenotipicamente eterogenea caratterizzata da:

- ◆ Iperelasticità della cute
- ◆ Ipermobilità articolare

Epidemiologia

- Incidenza: 1 su 5.000 nati, più elevata nelle etnie negroidi
- Le forme più comuni sono le classiche e le ipermobili (SED I, SED II, SED III)

La collana è rivolta ai candidati di concorsi pubblici ed esami di abilitazione professionale e fornisce volumi specifici per la preparazione alle prove d'esame.

Manuale di Medicina e Chirurgia

TOMO 7 - Malattie ginecologiche e pediatriche

Il testo si rivolge a coloro che intendono partecipare alle selezioni del **Concorso nazionale** per l'ingresso nelle **Scuole di specializzazione** in Medicina o del **Corso di formazione** specifica in Medicina generale. L'opera completa è suddivisa in **11 tomi**, interamente **a colori**, ricchi di **illustrazioni** e schemi esplicativi, con una selezione di **quesiti ufficiali** assegnati negli anni precedenti al concorso per le Scuole di specializzazione. Ciascun tomo costituisce un **sintetico compendio** degli argomenti caratterizzanti le diverse branche del corso di laurea in Medicina e Chirurgia ed è corredato da **batterie di quiz** a risposta multipla per la verifica delle conoscenze acquisite.

L'opera completa

Tomo 1 • Malattie dell'apparato cardiovascolare e respiratorio

Cardiologia – Cardiochirurgia – Chirurgia vascolare – Pneumologia – Chirurgia toracica

Tomo 2 • Malattie dell'apparato digerente

Gastroenterologia – Chirurgia generale – Scienze dell'alimentazione

Tomo 3 • Malattie endocrine e dell'apparato genito-urinario

Endocrinologia – Urologia – Andrologia – Nefrologia

Tomo 4 • Malattie oncoematologiche e medicina del dolore

Ematologia – Oncologia – Anestesia – Rianimazione

Tomo 5 • Malattie infettive e immunologiche

Malattie infettive – Dermatologia – Venereologia – Immunologia clinica – Reumatologia

Tomo 6 • Malattie del sistema nervoso

Neurologia – Neurochirurgia – Psichiatria – Psicologia clinica

Tomo 7 • Malattie ginecologiche e pediatriche

Ginecologia – Ostetricia – Pediatria – Chirurgia pediatrica – Neuropsichiatria infantile – Genetica medica

Tomo 8 • Malattie degli organi di senso

Otorinolaringoiatria – Oftalmologia

Tomo 9 • Malattie dell'apparato locomotore

Ortopedia – Traumatologia – Medicina dello sport

Tomo 10 • Medicina dei servizi

Igiene – Epidemiologia – Medicina preventiva – Medicina del lavoro – Medicina legale

Tomo 11 • Scienze diagnostiche e discipline di base

Radiologia – Medicina nucleare – Farmacologia generale – Patologia generale – Biologia – Biochimica



Per consentire un'esercitazione quanto più simile alla prova d'esame reale, al volume è associato un **software di simulazione**, accessibile gratuitamente dal sito, mediante il quale esercitarsi sulle singole discipline o effettuare simulazioni trasversali sull'intero programma. I servizi web sono disponibili per 12 mesi dall'attivazione.

Per completare la preparazione:

SM Q1 • 10.000 quiz di Medicina generale

SM E2 • Prove ufficiali commentate per le Specializzazioni mediche

SM E1 • Scenari e casi clinici commentati per le Specializzazioni mediche

Per info e aggiornamenti iscriviti a infoconcorsi.edises.it

e seguici su facebook: Specializzazioni mediche e medicina generale

Per approfondimenti visita blog.edises.it

